

Disrrafismo Espinal (**)

Spinal Dysrraphistn

Dr. Nicolás Nazar H.'

RESUMEN: El término "Disrrafismo" expresa cierre defectuoso del tubo neural en las primeras 2 a 3 semanas del estadio embrionario, debido a múltiples factores genéticos que pueden involucrar antecedentes familiares, elementos ambientales o nutricionales en su etiología. Se hace necesario una actualización de dichas patologías, su repercusión clínica y las técnicas quirúrgicas a emplearse para preservar o mejorar el daño neural establecido. De igual manera, hacer conciencia que éstas afecciones implican un equipo multidisciplinario que logre una mejor calidad de vida al paciente y apoyo a sus familiares para salir adelante en ésta difícil tarea. Se revisa el estado actual del disrrafismo en el Hospital Escuela de Tegucigalpa, Honduras.

Palabras Clave: *Defectos del tubo neural. Malformaciones disrráficas del neuroporo caudal en niños.*

SUMMARY: The term "Dysraphism" expresses an abnormal closure of the neural tube in the first two to three weeks of the embryonic stage, cause of various multifactorial genetic factors, then can

involve familiar background, environmental or nutritional elements in its origin. It is necessary an up to date of the classification of such pathologies, their clinical consequences and the surgical techniques that can be applied to preserve or improve the neural damage established. In some way have consciousness that these lesions involve a multidisciplinary team, than can assure a better life quality to the patient and necessary help to the family so that they can go on this hard duty. There is a constant research on the presence of dysrraphism in the Hospital Escuela of Tegucigalpa, Honduras.

KEY WORDS: *Neural tube defects. Dysraphic malformations of caudal neuropore in children.*

INTRODUCCIÓN

El disrrafismo espinal es una patología de múltiple presentación que representa un reto frecuente en la práctica neurológica y neuroquirúrgica diaria, involucrando aspectos genéticos, sociales, familiares, económicos, médicos y legales que obliga a la participación de muchos profesionales del área de la salud, para crear un sistema tal, que procure una mejor calidad de vida a nuestros pacientes, los cuales generalmente padecen otras malformaciones del eje craneoespinal.^(1, 2, 3)

(*) Jefe del Servicio de Neurología y Neurocirugía Pediátrica, Hospital Escuela, Tegucigalpa, Honduras.

(**) Presentado en el X curso de la Academia Iberoamericana de Neuropediatría, Valencia, España, marzo, 1997.

Disrrafismo significa "cierre defectuoso" y es una entidad congénita que se caracteriza por ausencia de cierre de uno o más arcos vertebrales posteriores con o sin alteraciones de la columna, que se pueden acompañar de anomalías cutáneas, meníngeas y neurales, a veces asociados a tumores de la línea media de diversa índole.^(4,1)

Probablemente una patogénesis multifactorial genética sea la responsable de las malformaciones del tubo neural¹⁵, sin embargo, también se mencionan factores ambientales y nutricionales*¹⁵, en su etiología. Sabemos que el mecanismo puede deberse a detención en el desarrollo o desarrollos anormales de tipo funcional o estructural, o si no, degeneración de ciertas estructuras ya formadas⁴⁻⁶ y en otros casos, efectos teratogénicos externos en el período de formación y diferenciación de sistemas orgánicos, es lo que marca de disrupción de las estructuras espinales. Esta patología corresponde a una embriopatía, que incluye variedad de defectos mesodérmicos, ectodérmicos o neuroectodérmicos, que son volubles a cualquier agente teratogénico, si este actúa entre la segunda y tercera semana del desarrollo embrionario.

Desde el 16° día de la gestación se produce formación de la placa neural que origina un canal y luego el tubo neural. Posteriormente, entre este tubo neural y el epiblasto se interpone el mesenquima que constituye la meninge, el arco posterior, el plano aponeurótico y la musculatura, etapas que se deben a un fenómeno de inducción notocordal y neural, que como ya se anotó, pueden ser afectadas por diferentes noxas y producir defectos de cierre en el estuche raquídeo, apareciendo el disrrafismo en sus diferentes expresiones clínicas.*^{6,7}*

Otro aspecto que se debe tomar en cuenta es que a partir del 3° mes de gestación, el canal raquídeo crece más rápido que la médula, la cuál inicialmente de L3, se sitúa posteriormente en la unión L1-L2, y si esta se fija por alguna malformación lumbosacra, causará más daño neurológico, constituyéndose en un síndrome de anclaje medular⁽⁷⁾.

Por otra parte, hay estudios¹⁷ que señalan que la incidencia de malformaciones del sistema nervioso central, en los hijos de los mismos padres con un hijo defectuoso es seis veces mayor que el resto de la pobla-

ción. Igualmente, el riesgo familiar de una recurrencia por defecto del tubo neural, es 1:50 para hijo masculino y 1:13 para las hijas, independientemente del padre afectado.

Los síndromes disrráficos comprometen todas las razas, pero por lo general son menos vistos en poblaciones negras y judías que en blancos. En USA se reportan 1,2 por 100,000 nacidos vivos, en cambio en Irlanda y Japón es de 0,7 y 4,2 respectivamente.

Es difícil deducir entonces su número, aumento o disminución, pero si sabemos que su aparición es continua y que se constituye en importante causa de morbilidad y mortalidad infantil⁷.

Los defectos físicos y las manifestaciones clínicas son obvios en el curso del parto, pero algunos no son detectables tempranamente y suelen ocasionar dificultades neurológicas más tardías. En consecuencia, se plantea su detección temprana in útero, especialmente en áreas o familias de riesgo, mediante estudios ultrasonográficos o determinación de algunos marcadores como la alfafetoproteína, permitiendo programar un mejor tratamiento quirúrgico que tiene como objeto primordial, el cierre del defecto y preservar o mejorar la función neurológica⁽⁸⁾.

De las patologías disrráficas más frecuentes el mielomeningocele, meningocele y encefalocele son respectivamente los más encontrados. El encefalocele se menciona con una incidencia de 1 por 100,000 nacidos vivos, siendo los occipitales los más comunes pero también, aparecen a nivel nasal, nasofaríngeo o nasorbital⁽⁴⁾. No podemos ignorar otra de las malformaciones asociadas a espina bifida como es la hidrocefalia, que se reporta entre 0.56 y 3.5 por 100,000 nacidos vivos⁽⁵⁻⁷⁾.

CLASIFICACIÓN DEL DISRRAFISMO CRANEAL Y ESPINAL

La coexistencia de las malformaciones craneoespinales en forma importante, nos obliga por lo menos a mencionar esta clasificación conjunta bastante completa, realizada por investigadores japoneses⁵, que manejan una incidencia alta de esta patología.

- 1.- Espina bífida abierta.
 - a. Espina bífida abierta
 - b. Mielomeningocele
 - c. Hemimielomeningocele
 - d. Siringomielomeningocele
 - e. Meningocele espinal
- 2.- Malformación de Arnold Chiari. 3.- Malformación de Dandy Walker.
- 4.- Cráneo bífido.
 - a.- Meningocele craneal
 - b.- Encefalomielomeningocele
- 5.- Disrrafismo craneal oculto,
 - a.- Seno dérmico craneal
- 6.- Disrrafismo espinal oculto,
 - a.- Seno dérmico espinal
 - b.- Síndrome de anclaje medular
 - c.- Lipoma lumbosacro
 - d.- Diastematomielia
 - e.- Quiste neuroentérico
 - f.- Espina bífida combinada anterior Y posterior
 - g.- Meningocele sacro anterior
 - h.- Meningocele intrasacro oculto
- 7- Malformaciones no disrráficas.
 - a.- Quiste perineural
 - b.- Quiste espinal extradural
 - c.- Meningocele espinal no disrráfico
 - e.- Teratoma sacrococcigeo
- 8.- Cráneo bífido y encefaloceles.

CLASIFICACIÓN DEL DISRRAFISMO ESPINAL.

Se plantea una clasificación práctica y sencilla basada en las presentaciones clínicas más frecuentes en los servicios de neurocirugía pediátrica^(4,5,6,8).

- 1.- Raquisquisis
- 2.- Mielomeningocele
- 3.- Meningocele

- 4.- Espina bífida protegida
 - a.- Con mielomeningocele
 - b.- Con meningocele
 - c.- Con tumor
 - d.- Espina bífida oculta
- 5.- Sinus dérmico
- 6.- Espina bífida anterior
- 7.- Diastematomielia.

1.- RAQUISQUISIS

Es la forma disrráfica espinal más grave, con ausencia completa del tubo neural, faltando la parte posterior de médula, meninges y vértebras, mostrando la placa neural rojiza expuesta y descubierta, sobrenadando en un fondo líquido grasiento, que se deja ver a través de una capa epitelial translúcida la cual esta rota desde el nacimiento, y en la periferia, se puede ver una zona de transición donde hay leve hipertriosis o malformaciones angiomasas. Se asocia invariablemente a hidrocefalia y otras malformaciones, presentando alteraciones neurológicas severas que incluyen: paraplejia, falla esfinteriana urinaria y fecal con sendas deformaciones de miembros inferiores. Por lo general, es de pronóstico letal a corto plazo^(4,6,8).

2.- MIELOMENINGOCELE

Es la anomalía más frecuente y puede aparecer a todo lo largo del raquis, pero de preferencia en la región lumbosacra^(4,6,8). Se caracteriza por:

- a.- Defecto de cierre cutáneo en dos o más niveles
- b.- Ausencia de arcos posteriores
- c.- Ausencia de duramadre posterior que termina en la base del defecto cutáneo
- d.- Presencia de médula anormal gliomatosa y/o raíces anómalas
- e.- Raíces nerviosas libres o frecuentemente adheridas al sacro
- f.- Puede rodearse de una capa aracnoidea a tensión que contiene LCR y esta epidermizada.

El peligro más eminente es su ruptura, la cual ocurre en casi la mitad de los casos, con infección asociada en 10-15% de los pacientes. Si no se trata, tiende a epidermizarse en forma defectuosa en varias semanas. Se acompaña de compromiso motor, sensitivo,

esfinteriano, hidrocefalia y otras anomalías congénitas. La hidrocefalia se observa en un 70-80% de los niños, la cual puede ser temprana o tardía dependiendo de diferentes causas: heterotopia del bulbo y amígdalas cerebelosas, por tracción de la base de la médula y estrechamiento del acueducto de Silvio, por estenosis congénita de Silvio o por bloqueo del espacio subaracnoideo secundario a meningitis. De igual manera, la hidrocefalia puede presentarse luego de la cirugía correctiva, ya sea por hiperproducción de LCR o por la posibilidad que el saco extirpado, ejerza algún papel en la absorción del LCR⁽⁷⁾. La frecuencia de hidrocefalia asociada a mielomeningocele se estima entre 0.9 y 1.6 por 1000 nacidos vivos⁵.

3.- MENINGOCELE

Sigue en frecuencia de presentación al mielomeningocele⁽¹²⁾ y se caracteriza por falla en el cierre posterior de los arcos vertebrales, produciendo un divertículo o bolsa de meninges sin compromiso medular, pero si a veces radicular leve, recubierto con una capa de piel fina. Se ubica generalmente a nivel lumbar y cervical, siendo su compromiso leve o inexistente y habitualmente sin hidrocefalia, aunque esta última se reporte en el 5-11% de los casos por coexistencia de estenosis congénita del acueducto de Silvio^{*4-6-8}.

4.- ESPINA BIFIDA PROTEGIDA

Hay defecto de cierre pero recubierto con aponeurosis, tejido celular subcutáneo y la piel subyacente, puede presentar hipertriosis con abultamiento o depresión subcutánea. Si se asocia con mielo o meningocele presenta similares manifestaciones clínicas pero con protección cutánea. La espina bifida con tumor, se presenta con piel gruesa y saco duro y espeso, con contenido sólido de tipo tumoral más frecuentemente: lipoma, lipofibroma, dermoide, hamartoma o derivado de cartílago. El tumor puede ser difuso o fluctuante, ya sea incluido en tejido celular subcutáneo o formando cápsula y en otras ocasiones puede incluir raíces nerviosas o invadir médula, cono o la cola de caballo.

Clínicamente puede ser inicialmente asintomática, pero tarde o temprano aparecen signos deficitarios

Neurológicos, vanantes en la configuración de la columna vertebral que podría indicar anclaje de cono, raíces o médula, lo cual se hace más evidente a medida que el niño se desarrolla debido a la tracción ejercida, en estos casos, el realizar un estudio de imagen se tiene el diagnóstico y apresura el tratamiento quirúrgico. Otras veces, puede asociarse a hernia del núcleo pulposo ya que las alteraciones óseas pueden condicionar una degeneración discal⁴⁻⁶⁻⁷⁻⁸.

5.- SINUS DÉRMICO

Es un disrrafismo poco frecuente que se manifiesta como un conducto fino de 1 a 2 mm, que une la piel con el canal raquídeo, ocasionando episodios de meningitis a repetición, pero en otras ocasiones, se puede asociar a tumor raquídeo⁸.

6.- ESPINA BIFIDA ANTERIOR

Hay fisura o agenesia de los cuerpos vertebrales, siendo más frecuente en la región sacra pero, puede presentarse excepcionalmente en la zona torácica o lumbar^{*8}.

7.- DIASTEMATOMIELIA

Existe un espolón cartilaginoso central que divide la médula en dos, provocando además un anclaje de la misma con las subsecuentes manifestaciones neurológicas y de la columna vertebral, que se expresan como una escoliosis que en ocasiones, se acompaña de hipertriosis localizada con depresión cutánea o aumento de la lordosis fisiológica⁵⁻⁸.

EXAMEN CLÍNICO Y DIAGNOSTICO

Tiene como objetivo identificar y clasificar el tipo de lesión y definir el grado de urgencia terapéutica. En la gran mayoría de los casos son evidentes al nacer e igualmente, se puede determinar si hay ruptura o no del defecto, para proceder a su cierre inmediato si las condiciones del paciente lo permiten. El déficit neurológico va en relación al compromiso radicular y/o medular, así como a la asociación con otras anomalías congénitas.

Se puede encontrar desde paresias aisladas o paraparesias hasta plejias con alteraciones sensitivas, esfinterianas, deformidades de miembros inferiores y atrofia muscular. Se puede demostrar atonia con prolapso anal e hidrocefalia. En otras ocasiones si el defecto es menor, solo se encontrará alteración en los reflejos.

La espina bifida protegida merece especial atención, ya que con sus diferentes presentaciones anatómicas, puede permitir algún desarrollo en un niño aparentemente sano, que presenta signos neurológicos tardíos como ser: abolición de reflejos de estiramiento muscular, paraparesia leve progresiva, atrofiás mínimas de miembros inferiores, bandas de alteración sensitiva en capa de cebolla, pies planos o diversas deformaciones de los mismos^(4,6/8). De igual manera podemos encontrar evidencia clínica o radiológica de escoliosis en diferentes grados, así como la aparición de dolores radiculares en la pubertad que no ceden con el reposo. Debemos prestar atención si se manifiestan alteraciones esfinterianas tardías nocturnas o impotencia en diversos grados.

La espina bifida anterior debe sospecharse cuando el paciente manifiesta dolores radiculares, compromiso motor de ambos miembros inferiores, incontinencia urinaria y tumoración abdominal paravertebral palpable.

En forma general, los casos seguros y dudosos pueden ser estudiados con rayos X convencionales simples y contrastados, ultrasonidos, tomografía computarizada e imagen de resonancia magnética, con los cuales, tendremos una visión directa del disrrafismo para planificar con exactitud la estrategia quirúrgica.

TRATAMIENTO

El planteamiento actual es que todos los casos de disrrafismo espinal tienen opción quirúrgica, salvo los que, inherentes a sus malformaciones asociadas con estado general grave, ofrecen un alto riesgo anestésico y quirúrgico.

La decisión quirúrgica debe tomarse una vez hecho el diagnóstico independientemente de la edad del

Niño, ya que su finalidad es clausurar el defecto, preservar función neurológica y evitar la neuroinfección. La técnica quirúrgica^{2,4,6-8,9,10}, consiste en procurar al máximo la duramadre disponible para permitir un cierre dural hermético. Además, debe identificarse el borde de piel normal de tal manera, que al decolarse y aproximarse, deje cubierto totalmente el defecto neural sin tensión. En ocasiones, es necesario hacer incisiones laterales de relajación para cubrir la reparación dural, dejando las heridas de expansión laterales para futuros injertos o cicatrización espontánea. Todos los elementos neurales y vasculares deben ser reintegrados al saco dural, el cual una vez sellado, puede cubrirse con una capa única o doble de aponeurosis, con el objeto de bloquear la recidiva del quiste y evitar, la aparición de fístula de LCR. Si el cierre dural provoca mucha tensión, se debe proceder a hacer un injerto aponeurótico o de fascia lata, ya que la compresión excesiva puede aumentar el daño neural. De ser necesario, puede realizarse una laminectomía subperióstica complementaria para permitir la aproximación dural.

Las raíces que terminan en el saco pueden sacrificarse previo uso de estimulador de raíces.

En otro contexto, surgen problemas que deben enfrentarse simultánea o posteriormente de acuerdo al caso como: corrección de anomalías asociadas, rehabilitación global, control de esfínteres, cuidado de piel, ambiente de manejo para evitar infecciones asociadas ya que estos pacientes se comportan como inmunodeprimidos. El apoyo familiar y el seguimiento neuropsicológico son de capital importancia.

DISRRAFISMO ESPINAL EN HONDURAS

Honduras es un país de aproximadamente 5.7 millones de habitantes, con una tasa de crecimiento poblacional anual de 3.7%.

El servicio de neurología y neurocirugía pediátrica del Hospital Escuela cuenta con 21 cunas, donde anualmente ingresan un promedio de 550 pacientes, realizando aproximadamente 350 cirugías anuales, con una mortalidad promedio de 7.03 y una atención en consulta externa de 1850 pacientes de los cuales 58% son nuevos y 42% subsiguientes.

Se hizo una revisión del 1 de Enero de 1990 al 31 de Diciembre de 1996 encontrando 353 casos de disrrafismo espinal, que corresponden a una incidencia de 1.7 por 1000 nacidos vivos. En relación al sexo, 206 fueron pacientes masculinos (58.36%) y 147 femeninos (41.64%). El 54.3% de las madres de estos niños oscilan entre 15 y 30 años de edad y con una paridad entre 1 y 3.

En cuanto a los diferentes tipos de disrrafismo se encontraron los siguientes resultados: mielomeningocele 188 casos (53.26%) meningocele 81 (22.95%) raquisquisis 36 (10.20%) espina bifida protegida 32 (9.06%), sinus dérmico 7 (1.98%) diastematomielia 5 (1.42) y 4 casos de espina bifida anterior (1.13%).

REFERENCIAS

- 1.- Borisev J. F. et. al. Neural tube defects, maternal cohorts, and age: a pointer to aetiology. Arch. Dis. Child. Oct.66 (10): 1223-6
- 2.- McLaurin R. Surgery of the developing nervous system, 1989 2da. edition W.B. Saunders Co.
- 3.- Milhorath Thomas. Pediatric neurosurgery. 1978. Neurosurgical emergencies in children. F.A.Davis Co.
- 4.- Nazar Nicolás et. al. Espina bifida. Rev.Med.Hond. Abr. May. Jun . 1985. 53 (2):119-25 .
- 5.- Matsumoto S. et. al. Morphological evaluation of neuronal maturations in anencephaly and encephalocele in human neonates. A proposal of reclassification of cephalic dysrraphism. Child. Nerv. System. 1990. Sep 6 (6): 350-5.
- 6.- Cárcamo J. Nazar Nicolás. Mielomeningocele en el Hospital Escuela: Revisión 1980-1984. Rev. Med. Hond . Oct. Nov . Dic .1985: 53 (4) 291-303 .
- 7.- Youman J. Neurosurgical Surgery. Third de. Souders Co. 1995. Vol III: 1355-96.
- 8.- Méndez J, Nieto X, Nazar N., Sánchez J. Disrrafismo craneoespinal en el Hospital Escuela 1990-94. Tesis de grado 1995.
- 9.- Alien B. L. et. al. The operative treatment of myelomeningocele spinal deformity. Orth. Clin. North. Am. Oct. 1979:10 (4) 845-62.
- 10.- Cheek W. et al. Operative repair fo lumbosacral myelomeningocele: Thecnical note. J. of neur. Oct. 1983: 59 (4) 718-22.

*Mucho mejor pensar en la historia para recordar las
lecciones del pasado. Por lo tanto mucho mejor concebida la
fuerza como parte
del conocimiento de no usar* toda la fuerza de que uno dispone.
Aún mucho mejor ser uno de los que saben que si es capaz de contener
la fuerza de que se dispone, otros lo harán también "*

A. Bartlett Giamatti

Presidente, Universidad de Yale