



UNIVERSIDAD NACIONAL DE COLOMBIA

**Correlación entre lesiones cutáneas espinales con  
espina bífida oculta en niños menores de tres meses  
de edad.**

Pamela Andrea Rodríguez Riveros

Universidad Nacional De Colombia

Facultad de Medicina, Departamento De Pediatría

Bogotá, Colombia

2012



# **Correlación entre lesiones cutáneas espinales con espina bífida oculta en niños menores de tres meses de edad.**

Pamela Andrea Rodríguez Riveros

Código 05-598463

Trabajo de grado presentado como requisito parcial para optar al título de:

**Especialista en pediatría**

Director:

Doctor Guillermo Landinez

Nefrólogo Pediatra y docente de pediatría

Con Colaboración:

Adriana Acosta

Radióloga Instituto Materno Infantil

Universidad Nacional De Colombia

Facultad De Medicina, Departamento De Pediatría  
Bogotá, Colombia

2011



## **Agradecimientos**

Al Hospital La Victoria, Sede Instituto Materno Infantil por permitir la realización de este trabajo y en especial a la Dra. Adriana Acosta por el compromiso con los pacientes y la ejecución de las ecografías.



## Resumen

El disrafismo espinal oculto es la segunda anomalía congénita más frecuente después de las malformaciones cardíacas. Su impacto depende de los factores de riesgo presentes tales como la desnutrición materna, la pobreza, el consumo de anticonvulsivantes durante la gestación y el déficit de folatos.

El disrafismo espinal puede ser abierto o cerrado de acuerdo a la presencia o no de disrupción cutánea e el sitio de lesión espinal. Los datos a cerca de su incidencia son únicamente extranjeros y de acuerdo a estos, el 95% corresponde a la forma de disrafismo abierto mientras que sólo el 5% corresponde a la forma oculta (disrafismo cerrado); sin embargo, se considera que este bajo porcentaje puede atribuirse al subregistro de esta última forma dado que no se busca de forma activa. En Colombia, dados los factores de riesgo poblacionales se esperaría que la incidencia fuese mayor pero no se conocen datos al respecto.

Se consultó en la base de datos de Medline entre los años 2009-2011 a cerca de Disrafismo Espinal Oculto encontrando que la Ultrasonografía de columna total es una excelente herramienta diagnóstica, que genera menores costos respecto al estándar de oro para el diagnóstico de lesiones medulares y raquídeas cual es la Resonancia Nuclear Magnética (RNM).

De esta forma, se diseñó un estudio multicéntrico que evaluara la posibilidad de evaluación de disrafismo espinal oculto a través del uso de la ultrasonografía como método de tamizaje en niños con y sin estigmas cutáneos de disrafismo espinal, con el objeto de comparar la frecuencia de la enfermedad en estos dos grupos de pacientes e intentar determinar si son un signo de alarma que indique estudios subsecuentes; sin embargo, por problemas de ejecución se llegó solamente al estudio piloto, siendo éste la base para el desarrollo de un proyecto posterior.

La recomendación final, al igual que en la literatura revisada, es implementar la ultrasonografía espinal como un tamizaje en niños menores de 3 meses para garantizar la búsqueda activa de la enfermedad y el diagnóstico precoz por las consecuencias neurológicas que derivan del disrafismo.

**Palabras Clave:** Disrafismo espinal oculto, Ultrasonografía de columna, Resonancia Nuclear magnética, lesión neurológica, marcadores cutáneos de disrafismo espinal oculto.

## Abstract

Spinal dysraphism is second more frequent congenital anomaly after cardiacs. The impact depends on risk factors as maternal malnutrition, poverty, anticonvulsants consume in pregnancy and folate deficit.

Spinal dysraphism can be open or close if exist skin disruption in the midline spine. Its epidemiology is foreign and according to this, 95% is open for (meningomyelocele) and 5% is occult spinal dysraphism; although we suppose is like this because there is underreporting of the occult forms. In Colombia, on account of the risk factors, we expect more cases but the true incidence is unknown.

We consult in Medline database between 2009 and 2011 for occult spinal dysraphism finding that spinal Ultrasound is an excellent diagnostic tool, less expensive than Spinal Magnetic Resonance Imaging (MRI) which is Gold Standard for spinal cord injury.

Consequently we design a multicentric study envisages the possibility of spinal evaluation using ultrasound as screening method in infants under three months of age with or without local cutaneous changes associated with occult spinal dysraphism. The objective was to compare the disease frequency in infants with or without skin lesions (as markers of occult spinal dysraphism) for conclude if cutaneous markers are warning sign, although for implementation problems we achieved only the pilot study, base of subsequent project.

Our recommendation, as in literature, is to implement the spinal ultrasound as neonatal screening (in infants under three years) even without skin markers due to the neurological dysraphism consequences.

**Key Words:** Spinal Occult dysraphism, Spinal Ultrasound, Spinal Magnetic Resonance Imaging (MRI), neurological injury, skin markers of occult spinal dysraphism.



# Contenido

pág.

**Resumen**

**Lista de figuras**

**Lista de tablas**

**Introducción**

**1. Objetivos**

1.1 Objetivo General

1.2 Objetivos Específicos

**2. Marco Teórico**

2.1 Definición

2.2 Epidemiología

2.3 Fisiopatología Y Embriología

2.3.1 Factores De Riesgo Reconocidos

2.3.2 Desarrollo embriológico de la Médula Espinal

2.3.2.1 *Periodo de preneurulación*

2.3.2.2 *Periodo de neurulación primaria*

2.3.2.3 *Periodo de neurulación secundaria*

2.4 Clasificación De Las Anomalías Congénitas Espinales

## 2.4.1 Disrafismo Espinal Abierto

### 2.4.1.1 *Mielomeningocele*

### 2.4.1.2 *Mielocele*

### 2.4.1.3 *Hemimielomeningocele*

### 2.4.1.4 *Hemimieloceles*

## 2.4.2 Disrafismo Espinal Cerrado: Espina Bífida Oculta

### 2.4.2.1 Asociado a Masa

### 2.4.2.2 No asociado a Masa

#### 2.4.2.2.1 Lipomas medulares

#### 2.4.2.2.2 Síndrome de Regresión Caudal

#### 2.4.2.2.3 Diastematomelia

#### 2.4.2.2.4 Siringomielia

#### 2.4.2.2.5 Síndrome de Médula Anclada

#### 2.4.2.2.6 Quiste Neuroentérico

## 2.5 Manifestaciones Clínicas

### 2.5.1 Espina Bífida Abierta

### 2.5.2 Espina Bífida Oculta

## 2.6 Diagnóstico

### 2.6.1 Búsqueda clínica de otras malformaciones

### 2.6.2 Estudios prenatales de espina bífida oculta

### 2.6.3 Estudios imagenológicos de espina bífida oculta

#### 2.6.3.1 *Resonancia Magnética Nuclear*

#### 2.6.3.2 *Ultrasonografía de Columna Total*

2.6.3.3 *Radiografía de Columna*

2.6.4 Estudios de complicaciones y secuelas

2.6.4.1 Neurológicas

2.6.4.2 Ortopédicas

2.6.4.3 Urológicas

2.7 Tratamiento

2.7.1 Farmacológico

2.7.2 Quirúrgico

**3. Estudio Piloto Correlación Entre Los Estigmas Cutáneos Y El Disrafismo Espinal Oculto En Niños Menores De 3 Meses De Edad**

3.1 Preguntas De Investigación

3.2 Pregunta Principal De Investigación

3.3 Justificación

3.4 Diseño Del Estudio

3.4.1 Criterios De Inclusión

3.4.2 Criterios De Exclusión

3.5 Análisis De Datos

3.5.1 Diseño De Recolección De Datos

3.5.2 Lista De Chequeo Y Búsqueda Ultrasonográfica

3.6 Tabla De Datos

3.7 Resultados

3.7.1 Análisis General De Los Pacientes

3.7.2 Análisis De Los Pacientes Llevados A U.S.C.T.

3.7.3 Análisis De Interferencias Y Problemas

**4. Conclusiones**

**5. Anexos**

**6. Bibliografía**

# **Lista de Figuras**

**Figura 1 Indicaciones de Ultrasonografía**

**Figura 2 Formato de Recolección de datos**

**Figura 3 Fositas simples**

**Figura 4 Fositas complejas**

# **Lista de Tablas**

**Tabla1 Características de los Casos**

**Tabla 2 Características de los controles**

**Tabla 3 Nacimientos por mes en el Instituto Materno Infantil de Noviembre de 2010 a Noviembre de 2011**

**Tabla 4 Comparabilidad entre casos y controles para edad, género y antecedentes familiares**

**Tabla5 comparabilidad entre casos y controles para las variables antropométricas**

**TABLA 6 Comparabilidad entre casos y controles por Controles Prenatales**

**Tabla 7 comparabilidad entre casos y controles por consumo de fármacos o drogas psicoactivas y diagnóstico**

**Tabla 8comparabilidad entre casos y controles por resultado de la ultrasonografía de columna total.**

## Introducción

El *disrafismo espinal* constituye un grupo de malformaciones congénitas que resulta de un desarrollo embriológico anormal caracterizado por falla en la fusión de los elementos neurales, mesenquimales y cutáneos de la línea media (1,6) que cubren el cordón medular.

Después de las malformaciones cardíacas, el disrafismo espinal es la segunda anomalía congénita más frecuente, con una incidencia de 0,5-5/1000 nacidos vivos (4) y que podría ser mayor en países en los que predominan factores de riesgo para el desarrollo de defectos del tubo neural, como la pobreza, los controles prenatales insuficientes y el déficit de folatos durante el primer trimestre de gestación.

De todos los disrafismos espinales se encuentra una proporción de 95% para los abiertos, y de 5% para los ocultos, que puede explicarse por el subregistro de este último. En nuestro país no contamos con estadísticas para ninguno de los dos escenarios clínicos, pero se infiere por los factores de riesgo mencionados una frecuencia alta.

El *disrafismo espinal oculto* se caracteriza por un defecto espinal cubierto por piel (sin exposición del tejido neural), que puede tener estigmas cutáneos superficiales debido a que la piel, las faneras y las estructuras neurales comparten el mismo origen embriológico (6). Tales defectos espinales pueden ser epidérmicos o dérmicos y comprenden masas subcutáneas, mechones de pelo, hoyuelos, hemangiomas o nevus (3, 4,6).

Este tipo de disrafismo incluye lesiones como lipoma espinal, filum terminal graso, seno dérmico dorsal, diastematomielia, meningocele sacro anterior y mielocistocele terminal; todas estas, pueden estar asociadas al Síndrome de Médula Anclada, una interferencia en el ascenso normal del cono medular que debería darse durante los primeros meses de vida (3), y que puede terminar en microcefalia, retardo mental y cefaleas recurrentes.

El cuadro clínico depende del compromiso medular y la ubicación del nivel sensitivo y motor, generando neuropatía urinaria, gastrointestinal y musculoesquelética en diferentes grados, que deberán intervenir de forma activa para evitar el aumento de las complicaciones y garantizar un mejor nivel de vida para el paciente y su familia. Es por esta razón que el **diagnóstico precoz** del disrafismo espinal se hace importante.

Para llegar al diagnóstico de esta patología, es necesaria una alto índice de sospecha y la confirmación mediante estudios de imágenes.

En lo que se refiere a la clínica, los únicos estigmas de aparición temprana en los neonatos son las malformaciones osteoarticulares (no asociadas a oligohidramnios) y los estigmas cutáneos de disrafismo oculto. En la literatura anglosajona la correlación clínico-patológica entre estigmas y enfermedad oscila entre 3 y 8%. En Colombia no se tiene datos registrados al respecto pero la frecuencia de presentación de estos estigmas parece ser alta de acuerdo a la práctica clínica. **Cuál será entonces la frecuencia de presentación de estigmas de disrafismo espinal oculto y cuántos de los estigmas en realidad se traducen en presencia de enfermedad?** Estas preguntas intentan dar un significado a los marcadores cutáneos para al final del estudio definir cuál debe ser su abordaje.

El diagnóstico definitivo de la enfermedad se hace a través de la Resonancia Magnética Nuclear (3), que determina el nivel y la naturaleza de la lesión espinal y además revela malformaciones asociadas, lo que ayuda al manejo quirúrgico del paciente. Sin embargo existen limitaciones para este estudio imagenológico por disponibilidad, acceso y costos, lo que ha llevado a emplear la ultrasonografía de columna total (6) como método de tamizaje; ésta tiene buena correlación con la RNM (alta especificidad y sensibilidad) pero tiene limitaciones de uso por la aparición de los núcleos de osificación espinales de modo que sólo puede ser empleada hasta los tres meses de edad postnatal (4).

Una vez diagnosticada la enfermedad, otros estudios deberán extenderse hacia la búsqueda de las anomalías óseas y la disfunción miccional por lo que harán falta tamizajes radiológicos: ecografía renal y de vías urinarias, urodinamia, radiografía de cadera, columna y miembros inferiores, y tamizajes de laboratorio como uroanálisis y pruebas de función renal en caso de documentar Infección de Tracto Urinario (I.T.U.)(3,4,5). Además, se deben buscar otros síndromes asociados como extrofia vesical y de cloaca, regresión caudal, asociación VACTERL y agenesia sacra. (4)

El tratamiento, cuyo objetivo está dirigido a estabilizar la función neurológica, puede ser conservador o quirúrgico. El manejo inicial se realiza con programas de rehabilitación (3) enfocados a evitar el deterioro de los múltiples sistemas comprometidos y en especial a proteger la función renal del paciente. Por otra parte, de presentar síndrome de médula anclada, masas como lipomas y exacerbación



sintomática, se prefiere el manejo quirúrgico precoz con objeto de disminuir las secuelas (5).

La inquietud respecto al significado de los marcadores cutáneos de disrafismo espinal oculto nace a partir de los pacientes que se atienden diariamente en los servicios de urgencias y consulta externa, ya que con frecuencia presentan estos estigmas.

El presente trabajo se centra en la búsqueda de disrafismo espinal oculto a través de la selección de niños menores de tres meses con y sin estigmas cutáneos de la enfermedad para la posterior realización de ultrasonografía de columna total y comparación de ambas poblaciones, con objeto de determinar si hay correlación significativa entre los estigmas cutáneos y la enfermedad, y si debe recomendarse la U.S. como un método de tamizaje para todos los neonatos o sólo para quienes presenten lesiones cutáneas con el fin de hacer una búsqueda activa de la enfermedad

Personalmente considero que el panorama actual debe ser la búsqueda de soluciones precoces a este tipo problemas desde la prevención y la detección temprana para conseguir intervenciones que mejoren la calidad de vida de nuestros pacientes.

# 1. Objetivos

## 1.1 Objetivo General

Definir si existe correlación entre los estigmas cutáneos espinales y la presencia de disrafismo espinal oculto

## 1.2 Objetivos Específicos

Definir según la revisión teórica:

- Frecuencia de los estigmas cutáneos de disrafismo espinal oculto en la población general
- Frecuencia de disrafismo espinal oculto en la población con marcadores cutáneos
- Marcadores cutáneos de mayor validez para búsqueda de disrafismo espinal oculto
- Factores de riesgo para presentar disrafismo espinal oculto
- Síndromes asociados a disrafismo espinal oculto
- Gold standard para el diagnóstico del disrafismo espinal oculto
- Valor diagnóstico de la Ultrasonografía de columna total para disrafismo espinal oculto
- Lista de chequeo y búsqueda durante la ultrasonografía de columna total

Definir según el estudio:

- **Si los estigmas cutáneos de disrafismo incluidos en el estudio se correlacionan con Espina Bífida oculta en menores de 3 meses, para iniciar estudios diagnósticos y tratamiento en aquellos pacientes que los presenten**
- Características de la población estudiada: casos y controles
- Tipos de lesiones cutáneas más frecuentes en los casos

- Uso de folatos en el prime trimestre de la gestación
- Relación entre uso de folatos y presencia de marcadores cutáneos
- Relación entre ausencia de uso de folatos y presencia de marcadores cutáneos
- Relación entre presencia de marcadores cutáneos y disrafismo espinal por ultrasonografía
- Tipos de marcadores cutáneos asociados a disrafismo, si se encuentra la enfermedad
- Recomendaciones para la detección temprana de la espina bífida oculta
- Recomendaciones generales respecto a la ejecución del proyecto de investigación

## 2. Marco Teórico

### 2.1 Definición (1) (2)

El término “**disrafismo espinal**” comprende un grupo de malformaciones congénitas que resulta de un desarrollo embriológico anormal caracterizado por falla en la fusión de los elementos neurales, mesenquimales y cutáneos de la línea media(1, 6) que cubren el cordón medular.

Esto quiere decir que puede incluir cualquiera de los espectros clínicos de acuerdo a la malformación neural y por lo general está asociada a espina bífida (defecto de cierre óseo del arco posterior de las vértebras).

El disrafismo espinal, según su presentación clínica puede ser abierto, si hay exposición de tejidos (espina bífida abierta), o cerrado, si el defecto se encuentra cubierto por piel, en cuyo caso hay manifestaciones cutáneas asociadas dado que la piel y el tejido nervioso tiene el mismo origen ectodérmico en la embriogénesis (1, 2).

### 2.2 Epidemiología (2) (6)

La incidencia de espina bífida es variable, en general entre 0,5-5/1000 nacidos vivos, pero depende de la región sometida a estudio y de los factores de riesgo asociados. Así, la incidencia en países en desarrollo es de 1/1000 nacidos vivos, (1) mientras que en países industrializados que han legislado el uso de ácido fólico en los alimentos como factor de protección para evitar los defectos en la línea media, es de 1/10,000 nacidos vivos. (1, 6)

En general, en el disrafismo son más frecuentes las lesiones que revisten mayor complejidad y gravedad, por tanto la espina bífida abierta es mas frecuente. Esta forma de presentación incluye defectos como la mielosquisis y el mielomeningocele,

cuya localización es en orden de frecuencia dorsolumbar o lumbar (>50%), lumbosacra (25%), cervical o dorsal (10%) (6).

Clínicamente el disrafismo espinal abierto se presenta como una tumoración quística que incluye médula espinal, raíces espinales, cuerpos vertebrales y piel, cubierta por meninges que se desgarran al contacto con facilidad por lo que son altamente susceptibles a procesos infecciosos. El otro modo de presentación es el meningocele, que excluye la médula, siendo ésta indemne e involucra sólo tejido meníngeo, por lo que su pronóstico es favorable.

En cuanto al disrafismo espinal cerrado, la literatura no precisa datos concretos a cerca de la frecuencia y en general atribuye a este solo el 5% entre todos los disrafismos espinales pero debe tenerse en cuenta el probable subregistro debido a que este tipo de lesiones no tiene siempre manifestaciones clínicas evidentes y no se busca de forma activa.

## 2.3 Fisiopatología Y Embriología (1, 15)

Los errores del desarrollo pueden ocurrir en cualquiera de los estadios de la embriogénesis, de forma aislada o asociada.

La evidencia de un *disrafismo abierto*, sugiere una lesión más temprana, con compromiso de desarrollo del tracto gastrointestinal distal y genitourinario, así como de las extremidades inferiores. (1) Su diagnóstico suele ser rápido durante la pesquisa prenatal por ultrasonografía o tras el nacimiento.

A diferencia de éstas lesiones, en el *disrafismo cerrado (disrafismo oculto)*, la lesión puede ser mínima y más tardía, con manifestaciones ausentes o muy sutiles que pueden darse en cualquier edad, y cuya única manifestación durante el periodo neonatal o de lactancia puede ser una lesión cutánea a nivel de la lesión.

### 2.3.1 Factores de Riesgo Reconocidos (2, 6)

Su origen es multifactorial y en general no hay una causa única y absoluta.

Se ha asociado a factores poligénicos, herencia autosómica recesiva (deleciones 22q11 que generan cardiopatías asociadas a defectos del tubo neural) e incluso herencia asociada a X.(2, 6)

La evidencia apunta hasta el momento a (6):

- Déficit de ácido fólico
- Tratamiento durante la gestación con ácido valproico
- Carbamazepina prenatal
- Exposición a rayos X
- Factores medioambientales: madres adolescentes, bajo nivel socio-económico y antecedentes de aborto previo.

El riesgo de recurrencia de los defectos del tubo neural tras el nacimiento de un hijo con el diagnóstico es de 4-8% y aumenta 10% tras dos hijos afectados, con un incremento en el riesgo de e doble del porcentaje por cada gestación comprometida (2, 6).

Por otra parte, el **riesgo** de tener Espina Bífida Oculta varía según la manifestación clínica, así (15):

- Hijos de madre diabéticas: 0.3%
- Hoyuelos interglúteos: 0.34%- 7%
- Hoyuelos lumbosacros: 3.8%
- Malformación anorrectal: 27%
- Estigmas complejos de la piel: hemangiomas, mechón de pelo, masas subcutáneas: 36%
- Malformación Anorrectal alta: 44%
- Extrofia de cloaca: 100%

## 2.3.2 Desarrollo embriológico de la Médula Espinal

### 2.3.2.1 *Periodo de preneurulación*

A partir de la semana 2 hasta el día 17 (1).

Todo inicia con un disco bilaminar que posteriormente pasa a ser trilaminar: endodermo, mesodermo y ectodermo, son las líneas germinales que originan todas las estructuras corporales. Posterior a la formación del disco trilaminar se forma un nodo primitivo que se va extendiendo longitudinalmente y distal respecto al nodo. (15) Esta línea germinal dará origen a lo que se denomina Notocorda, estructura que limita la formación de las estructuras neurales a manera de guía y cuyo origen es el endodermo pero queda incluido en el mesodermo.

### 2.3.2.2 *Periodo de neurulación primaria*

Día 17-28 (1). Se forma en esta etapa el 90% del cordón espinal a partir del ectodermo.

Hacia el día 18 de gestación se forma un engrosamiento del mesodermo y ectodermo suprayacentes a la notocorda, la denominada placa neural, que tres días después se incurva sobre sí misma y se elonga simultáneamente con la notocorda subyacente.

Los puntos de mayor levantamiento se tratan de unir y finalmente se escinden dando lugar al cierre de la placa con formación del Tubo Neural y a la salida de los puntos de levantamiento, que constituyen las crestas neurales, puntos de origen de los nervios periféricos y las estructuras del mesodermo como los vasos y el sistema osteomuscular que recubrirá el sistema nervioso.

Entre tanto, el aspecto ventral del proceso de la notocorda se fusiona al endodermo subyacente y se abre ventralmente generando una comunicación transitoria entre el saco vitelino y la cavidad amniótica (1). Las anomalías en este estadio incluyen las anomalías de la notocorda abierta "*split notocord*", de las cuales la más común es la diastematomielia y las menos comunes corresponden a los quistes entéricos intraespinales y las fístulas entéricas.(1)

El día 23, la notocorda se separa del tubo neural y es convertida a una estructura sólida aparatada y obliterada.

La espina por su parte, se origina de unos segmentos mesodérmicos llamados Rombomeras; éstas, expresan una variedad de genes cuya presencia ayuda en el desarrollo organizado de la espina. (15)

El cierre del cordón es otro punto importante: no se hace en sentido cefalocaudal o a la inversa, sino que inicia en un punto medio de su longitud y se extiende en ambos sentidos a modo de "cremallera". Cuando este mecanismo falla, hay presencia de disrafismo espinal abierto: un grupo de desórdenes en el cual el tubo neural continúa expuesto. El trastorno más común de este grupo es el mielomeningocele, con alta gravedad. (1, 15)

Una vez el cierre del tubo neural comienza, este se libera del ectodermo suprayacente en un proceso denominado disyunción. Este último puede ocurrir antes del tiempo apropiado (disyunción prematura) o después del tiempo apropiado (disyunción incompleta), que incluye variedad de desórdenes relacionados a espina bífida oculta.

### **2.3.2.3 Periodo de neurulación secundaria**

Incluye la formación de cerca del 10% de la espina, principalmente en la región caudal: La notocorda más distal y el tubo neural emergen caudalmente de la masa celular caudal, "nódulo de Hensen", que en condiciones de diferenciación normal dan lugar al sacro, cóccix y probablemente a la quinta vértebra lumbar, en tanto en un proceso alterado es la causa de teratomas sacrococcígeos. (1)

La canalización del tubo neural se hace también caudal, pero más adelante este tubo canalizado regresa en forma cefálica generando las raíces nerviosas y el cono medular. La regresión completa de estas células forma el *filum terminale* (cordón fibroso que une el cono medular al vértice del coccix). Si hay cierre incompleto durante esta regresión en el cono medular se presentará un ventrículo terminal; por el contrario, la regresión exagerada puede ser la causa del Síndrome de Regresión Caudal (con agenesia del sacro).

Hacia la semana 12 de gestación, la columna tiene un crecimiento longitudinal acelerado, mayor al de la médula por lo que hay desplazamiento cefálico del cono medular.

En el sexto mes de gestación el cono medular se encuentra en S1; al nacer, se encuentra en L3 y en el adulto se ubica en el espacio vertebral correspondiente a L1-L2. Las alteraciones de tipo disrafismo se asocian comúnmente al síndrome de médula anclada, en el que la médula se encuentra fija a un segmento vertebral por lo que no le es posible ascender y que será sospechado cuando se encuentra postnatalmente por debajo del nivel de L3.

## **2.4 Clasificación De Las Anomalías Congénitas Espinales**

### **2.4.1 Disrafismo Espinal Abierto (1, 2)**

Hay un cordón displásico y protruido, con la plácoda formando la pared posterior del defecto. En el caso del mielomeningocele, hay un espacio subaracnoideo dilatado ventral a la plácoda, por el que protruyen las raíces nerviosas.

Se acompaña siempre por espina bífida y atrofia muscular significativa, lo que contribuye al desarrollo de escoliosis; además, 85-95% de las formas de disrafismo abierto están asociadas a malformaciones tipo Chiari II (descenso de las amígdalas cerebelosas por debajo del Foramen Magno, elongación y distorsión del tronco del encéfalo y descenso del IV ventrículo).

75% de los pacientes con el defecto presentan además hidrocefalia, que debe ser buscada en estudios de imágenes

Es característico que el diagnóstico se haga prenatalmente por U.S. o RNM. Ya postnatalmente, el defecto es tan evidente que el diagnóstico se hace por inspección; sin embargo la RNM ayuda en términos de localización de la lesión y determinación de la presencia de malformaciones asociadas, aunque muchos cirujanos prefieren reparar el defecto sin solicitar antes un estudio de imagen; sin embargo su importancia es relevante ya que puede excluir la presencia de hidrocefalia (que pueda ser derivada en el mismo tiempo quirúrgico), siringohidromielia (cavidad en la



médula secundaria a una formación incorrecta del cono medular), diastematomielia y quistes dermoides y epidermoides.

El disrafismo Espinal Abierto incluye (1):

### **2.4.1.1 Mielomeningocele**

Constituye el 99% de ellos casos: su incidencia aislada puede ser de 2/1000 nacidos vivos en países en desarrollo y de 2/10,000 nacidos vivos en países industrializados

### **2.4.1.2 Mielocele**

Componente medular sin meninges

### **2.4.1.3 Hemimielomeningocele**

Compromete solo un cordón vertebral con meninges

### **2.4.1.4 Hemimieloceles**

Igual que el miolecele pero compromiso único de un cordón espinal

## **2.4.2 Disrafismo Espinal Cerrado: Espina Bífida Oculta**

### **2.4.2.1 Asociado a Masa**

Como se menciono previamente, es un defecto que tiene cierre de la piel, pero en este caso está asociado a la presencia de una masa palpable al nivel de la lesión. Incluye:

- ***Lipomieloceles***
- ***Lipomielomeningoceles***
- ***Meningoceles***
- ***Mielocistocelos***

**Los primeros dos defectos** pueden ocurrir por error de disyunción, la cual ocurre precozmente y permite que las células mesenquimales primitivas migren al tubo neural; cuando estas células alcanzan la plácoda, son inducidas a formar tejido adiposo formando lipomas que atraviesan los elementos óseos bífidos y permanecen contiguos a la grasa epidural y subcutánea.

Cuando la plácoda permanece unida al lipoma dentro del canal espinal, se denomina lipomeningocele, pero si sale del canal espinal se llamará lipomielomeningocele.(1, 6)

El **mielomeningocele** es una lesión como la mencionada en los disrafismos abiertos, pero aquí, la diferencia radica en que el defecto consta de una membrana que sale de la duramadre y una membrana aracnoidea interna que usualmente contiene líquido cefalorraquídeo, aunque ocasionalmente puede contener tejido adiposo displásico o tumores, y está cerrado por piel.

Es muy poco frecuente y por lo general está asociado a otros desórdenes mesenquimales como la Neurofibromatosis y el síndrome de Marfán (1)

La mayoría se ubican en la región lumbosacra pero pueden aparecer en cualquier localización vertebral (1). Se considera que su causa son defectos del cierre del tubo neural durante la neurulación y que aumentan de tamaño debido a las pulsaciones del LCR.

Por último, el **mielocistocele**, muy infrecuente, corresponde a un defecto muy similar al meningocele, grande, dorsal a la espina bífida; sin embargo, la diferencia radica en la presencia de la continuidad con el canal epidural y no con el espacio subaracnoideo.

## 2.4.2.2 No asociado a Masa

Se encuentra en 5% de la población (datos de estudios norteamericanos y europeos). La mayoría de los casos es asintomática y se ubica a nivel lumbosacro (2, 3).

Se puede evidenciar en una radiografía de columna con cierre incompleto del arco vertebral posterior.

Estos defectos se asocian a lesiones cutáneas como:

- Piel atrófica o hiperpigmentada
- Hemangiomas
- Lipomas subcutáneos
- Hipertrichosis localizada
- Apéndices cutáneos
- Fístulas Senos dérmicos

Incluyen dentro de los defectos:

### 2.4.2.2.1 Lipomas medulares (1):

Colecciones de grasa y tejido conectivo parcialmente encapsulado. Son de tres tipos:

- Intradurales: constituyen menos del 1%, su ubicación se da a cualquier nivel espinal
- Lipomielomeningocele: el lipoma se encuentra unido a la superficie dorsal de una médula abierta y fundido además con la grasa subcutánea, protruyendo en la región lumbosacra.
- Lipomas del Filum Terminale: ubicados extraduralmente y asociados a un pequeño quiste en la mayoría de las veces, en éste el filum es característicamente corto por lo que el ascenso del cono medular es difícil, generando un síndrome de médula anclada. Se nota además un engrosamiento del filum (>2 mm de diámetro o mayor en diámetro a las raíces nerviosas adyacentes).

#### **2.4.2.2.2 Síndrome de Regresión Caudal (1):**

Secundarios a anomalías en la diferenciación retrogresiva, corresponde a la agenesia sacra con anomalías complejas de la médula; hay además paraplejía flaccida, hipotrofia de miembros inferiores, artrogriposis y vejiga neurogénica.

#### **2.4.2.2.3 Diastematomelia (1):**

La médula se encuentra dividida sagitalmente en dos hemimédulas; un espolón óseo, fibroso o cartilaginoso se encarga de escindir los cordones medulares. Por lo general se ubica a nivel de D9-S1. El 20% son asintomáticos

#### **2.4.2.2.4 Siringomielia (1):**

Son cavidades tubulares longitudinales al interior de la médula espinal, pero habitualmente fuera del canal endimeario. Estas cavidades están tapizadas por células gliales. Difiere de la hidromielia porque en ésta última hay dilatación central de la médula, que está revestida por epéndimo

#### **2.4.2.2.5 Síndrome de Médula Anclada (1):**

Puede ser secundaria al cierre de un disrafismo abierto, pero también se ve de forma aislada; se sospecha su presencia cuando el cono medular se encuentra por debajo del nivel de L2-L3.

#### **2.4.2.2.6 Quiste Neuroentérico (1):**

Consiste en un trastorno en la formación del tubo neural distal y el cono medular; puede presentarse una separación de la notocorda, secundaria a la persistencia de la comunicación entre el endodermo y el ectodermo, que ocurre en la preneurulación.

Aunque no hay un mecanismo exacto definido se cree que se debe a un problema de integración en la línea media de la notocorda produciendo una fístula entérica dorsal: conexión persistente entre el intestino y la superficie posterior cutánea que bifurca la espina. Sin embargo, el espectro puede incluir fistulas cerradas que dan lugar a la formación de masas con tejido endodérmico incluido, lo que se denomina quiste neuroentérico y que puede quedar alojado en cualquier nivel de la espina pero se ha demostrado una alta frecuencia en los segmentos espinales cervicales bajos y torácicos altos. Además pueden o no estar incluidos en la médula por lo que también pueden alojarse en el mediastino, por ejemplo.

## 2.5 Manifestaciones Clínicas

### 2.5.1 Espina Bífida Abierta

Sus manifestaciones clínicas serán más evidentes ya que reviste mayor gravedad; no así para el disrafismo oculto que muchas veces suele ser asintomático (6) en especial en los neonatos.

El mielomeningocele, la forma más frecuente de disrafismo abierto, se caracteriza por un compromiso neurológico grave con paraplejía flaccida o arrefléxica, alteraciones de la sensibilidad, trastornos de esfínteres con disfunción vesical e incontinencia fecal, presencia de úlceras tróficas en miembros inferiores, deformidades ortopédicas de predominio en miembros inferiores (pie zambo, subluxación de la cadera, escoliosis) y fracturas óseas (8).

El nivel de estas lesiones debe ser determinado con el aspecto sensitivo y no con el motor ya que es más constante y preciso. En cuanto al control de esfínteres, es común que se presenten trastornos persistentes en tanto en la parte motora se presenta mayor variabilidad

- nivel de L3: paraplejía completa, retención urinaria, incoordinación entre la contracción débil del detrusor y la contracción refleja del esfínter externo lo que llevará a hidronefrosis (8)
- nivel lumbar por debajo de L3: hay posibilidad de marcha con ayuda, trastorno igual de esfínteres (8)
- lesiones sacras superiores: puede caminar con mínima ayuda y las deformidades ortopédicas son básicamente de los pies, los esfínteres se encuentran igualmente comprometidos (8)
- Lesión sacra baja (por debajo de S3): la función es normal para la marcha pero presenta anestesia “en silla de montar”, los esfínteres estarán paralizados y la vejiga distendida; permite la expresión urinaria por compresión suprapúbica. (8)

La mayoría de los mielomeningoceles se asocian a hidrocefalia y a malformación de Arnold Chiari II (1, 2); es por esta razón que algunos pacientes presentan alteración de pares craneales bajos con dificultad para la alimentación, estridor, parálisis de cuerdas vocales, disfagia y ocasionalmente bradicardia

Si el trastorno de espina bífida corresponde a meningocele, por el contrario, el pronóstico es bueno y las manifestaciones se asocian sólo a la masa. Generalmente no tiene trastornos asociados como hidrocefalia.

## 2.5.2 Espina Bífida Oculta

En **espina bífida oculta** la mayoría de las lesiones son asintomáticas; las manifestaciones son de tipo cutáneo, que se ha descrito previamente (de un 80-90% presentarán las lesiones en piel) (3). Estudios relacionados con la presentación de estos estigmas evidencian que la mayoría de estas lesiones corresponden a tumefacción en el nivel afectado (2/3 de los pacientes lo presentan) y a mechones, hoyuelos y nevus (presentadas en conjunto en el restante 1/3 de los pacientes estudiados) (3), aunque otros estudios en India presentan mayor frecuencia para la hipertrichosis, seguida del hemangioma cutáneo, las masas y los neurofibromas múltiples (10).

Los estigmas entonces, son muy frecuentes en los pacientes con disrafismo espinal oculto; sin embargo, el estudio del Dr. De Brito en el que se estudian 144 pacientes aparentemente sanos con estigmas cutáneos, presenta sólo un 7,2% con lesiones de espina bífida reales en la U.S. Y un 4% en RNM, lo que **no fue significativo para el estudio**.

En este estudio, las lesiones mas importantes fueron el mechón de pelo como estigma y en la U.S. el seno dérmico, lo que haría inferir que los mechones de pelo corresponden a senos dérmicos pero **el número de pacientes hizo el estudio no significativo**. Finalmente **se concluye que desde el punto de vista estadístico no hay indicación de exámenes complementarios en pacientes con estigmas cutáneos menores, pero que dada la disponibilidad de este medio diagnóstico el examen es justificado como tamizaje**.

Quiere decir entonces que casi todos los pacientes con disrafismo tienen lesiones cutáneas, pero que al contrario, no todo paciente con estigmas cutáneos tiene disrafismo y que incluso, según el estudio mencionado, "este signo clínico no debería generar sospecha".

Este estudio es apoyado por otros tres; El de Powell y col en el que se estudiaron 1997 neonatos con estigmas y se encontró correlación clínico-patológica del 3%, el de Gibson y col, con estudio de 4989 pacientes y un reporte de 1,9% de correlación (6) y el de Robinson, que muestra 1% de correlación. Este último refiere que los hoyuelos simples (aislados, menores de 5 mm de diámetro, en la línea media y a una distancia

menor a 25 mm del ano) son una variación normal y que el disrafismo oculto no se encuentra en aquellos niños con hoyuelos obliterados (sin fístula) ni en hendiduras con fisuras.

Sin embargo, si un niño no está sintomático y/o presenta hoyuelos simples (14) únicamente, hay una posibilidad mínima de disrafismo oculto en cuyo caso no será relevante el diagnóstico debido a que estas formas asintomáticas y sin signos no se asocian a medula anclada ni a regresión caudal por lo que han de permanecer asintomáticos de por vida y no requieren manejo (14).

Además de las alteraciones cutáneas, se pueden encontrar manifestaciones a tres niveles:

- **neurológico:** con pérdida de la sensibilidad distal (57%), hipotonía de miembros inferiores y debilidad en los mismos (con reportes de hasta 66,5%), persistencia del reflejo de babinsky y presencia de úlceras tróficas.

En RNM todos los pacientes presentan hallazgo anormales, por esto este método corresponde al patrón de oro para el diagnóstico de las lesiones ocultas

El estudio de Sarica (3) evidencia que la mayor anomalía asociada fue la persistencia del cordón de Hering (lipoma del Filum Terminale) en un 50%, en 25% se asocian a lipomeningocele y agenesia del sacro o síndrome de regresión caudal y el restante 25% corresponde a otras anomalías diversas.

En Síndrome de Regresión caudal se evidencian las mayores alteraciones a nivel neurológico: agenesia sacra, anomalías complejas de miembros inferiores, paraplejía flácida, amiotrofia de miembros inferiores, artrogriposis y vejiga neurógena

El síndrome de médula anclada también tiene presentaciones diversas: dolor, estigmas cutáneos, deformidades ortopédicas, déficit neurológico, son en general, las más frecuentes (13). La importancia de este diagnóstico temprano resulta del anclaje de la médula al sacro y los tejidos adyacentes a la lesión, ya que la tracción del cordón puede alterar la microcirculación del LCR causando isquemia progresiva del cordón y disfunción neural (4, 13).

- **Urológico,** con trastornos de función vesical dados por aumento de la capacidad vesical, disminución de la contractilidad del detrusor y alta distensibilidad del mismo por lo que los volúmenes de llenado son altos y al final el vaciamiento espontáneo queda residuo vesical que puede generar hidronefrosis, reflujo vesicuoureteral y subsecuentemente infecciones de tracto urinario recurrentes.

En un estudio (3) se evidencia que el 90% de los pacientes son en realidad incontinentes por urodinamia; sin embargo si se hace la correlación clínica se pasa como falsos negativos el 40% de los pacientes

Los hallazgos en la urodinamia evidencian aumento de la capacidad vesical (hasta 80%) y de éstos pacientes con aumento del llenado vesical se considera que un tercio tendrá persistencia del residuo vesical, un segundo tercio presentará engrosamiento de la pared vesical y el restante tercio solo presentará un volumen de llenado alto

El estudio ecográfico de los pacientes con Espina bífida oculta evidencia una asociación hasta del 20% de anormalidades, siendo frecuentes el reflujo vesicoureteral con dilatación pielocalicial, la presencia de un sólo riñón y riñones en herradura.

- **Ortopédico:** malformaciones también vistas en la espina bífida abierta: escoliosis (en 36% de los pacientes(10)), lumbociática, pie equino varo (33% (10)), asimetría de miembros inferiores

## 2.6 Diagnóstico

### 2.6.1 Búsqueda Clínica De Otras Malformaciones

Como se mencionó previamnte, existe asociación de ciertos síndromes o patologías con el disrafismo espinal oculto. En general son tres que la literatura cataloga como de alta correlación (14):

- Malformación anorrectal: con asociación del 27%
- Malformación Anorrectal alta: con asociación del 44%
- Extrofia de cloaca: con asociación del 100%
- Hidrocefalia y Arnold Chiari: ambas con asociación mayor del 50%
- Asociación VACTERL: sin asociación definida
- Agenesia del sacro: sin asociación definida

### 2.6.2 Estudios prenatales

Durante la etapa prenatal pueden realizarse pruebas diagnósticas, algunas más invasivas que otras, con requerimiento de amniocentesis: (7)

- Alfetoproteína (AFP) en suero materno desde la semana 16 a 18, con un pico de concentración entre la semana 25 a 29.

- Ecografía: Alta resolución, puede revelar la presencia de mielomeningocele a partir de las semanas 14 a 16 de gestación.
- Amniocentesis: Medición AFP y acetilcolinesterasa en líquido amniótico.
- Estudio citogenético: Para detección de anomalías en el cariotipo.

Una vez se realiza el diagnóstico, la vía de nacimiento debe ser abdominal y se programará cesárea

## **2.6.3 Estudios Imagenológicos De Espina Bífida Oculta**

### **2.6.3.1 Resonancia Magnética Nuclear**

El diagnóstico definitivo debe hacerse con Resonancia Nuclear magnética, que como ya se mencionó es el patrón de oro (4) (10) con sensibilidad de 95,6% y especificidad de 90,9% (15); sin embargo por la difícil consecución del examen en múltiples centros de atención, se han propuesto métodos de tamizaje como la radiografía de columna y la ultrasonografía.

En los estudios definitivos de las lesiones por espina bífida oculta las planteadas como más comunes son (10):

- Medula anclada (65%)
- Plácoda Neural (49%)
- Siringohidromielia (27%)

### **2.6.3.2 Ultrasonografía de Columna Total**

La US por su parte (S:86,5% E:90,9%), ha sido estudiada comparativamente con la resonancia magnética arrojando datos de alta correlación (46% de correlación total, 47% de correlación parcial y sin correlación en sólo un 13%, con aumento en los falsos positivos por lo que tiene alta sensibilidad y corresponde a un método válido de tamizaje (4, 13)) y confiabilidad a pesar de que se trata de un método diagnóstico operador dependiente.

Está indicada tradicionalmente en niños con estigmas cutáneos de la lesión, radiografía espinal anormal, disrafismo espinal conocido y reparación previa de un defecto (4). No obstante, Robinson et al desarrollaron un algoritmo para establecer su indicación: (figura 1)



### Figura 1 : Indicaciones de Ultrasonografía

Presencia de marcadores cutáneos excepto hoyuelo simple + Uno o más de (14):

- U.S antenatal anormal
- Anormalidad congénita asociada: extrofia de vejiga y cloaca, malformaciones genitourinarias, asociación VACTERL
- signos asociados:
  - neurológicos
  - urológicos
  - neurológicos
  - ortopédicos

La principal limitación de la U.S. es la *aplicabilidad*, ya que está limitada a la aparición de los puntos de osificación óseos de las apófisis espinosas, por tanto sólo puede ser aplicada en pacientes menores de 6 meses (4), aunque algunos autores prefieren hacerla hasta los 3 meses y otros incluso ven su utilidad sólo hasta los dos meses (13).

La mayoría de las lesiones se pueden detectar con la U.S. Pero en realidad se evidencian los defectos predominantes y se escapa el detalle del compromiso así como la presencia de anomalías estructurales asociadas, por lo que una vez se tenga una imagen detectada debe realizarse una RNM; sin embargo al obtener una US normal, se excluye la posibilidad de espina bífida oculta, sin requerimiento de otros exámenes (4).

Su principal limitación diagnóstica adicional corresponde a los lipomas del Filum Graso por la presencia de la cauda equina, lo que hace difícil valorarlos, de modo que sólo tiene utilidad para determinar el nivel de la cauda equina; por tanto ante la sospecha de síndrome de medula anclada la indicación nuevamente es la resonancia (4), dando especial atención no solo al nivel definido en ésta sino al grosor del filum terminal (13, 14)

Cuando la US es inconclusa, lo que sería interpretado como falso negativo, se debe por un lado a interferencia acústica de la osificación de los elementos espinales posteriores que usualmente aparece entre los 3 y los 6 meses aunque algunas veces es más temprano, y por otro a estigmas cutáneos grandes que generan interferencia acústica para obtener la imagen del cordón (4); en estos casos el paciente también debe ser llevado a estudio por resonancia.

### **2.6.3.3 Radiografía de Columna**

La radiografía de columna (S:80% E:18%) es un método con muchas limitaciones de tipo técnico, predominante en los pacientes menores de 3 meses en quienes los centros de osificación no aparecen y la correlación por tanto con la resonancia magnética es baja: sólo del 50% por tanto es un método que en niños muy pequeños genera el problema de aumento en falsos positivos, en tanto en pacientes mayores, con fallas técnicas en la toma de la placa el aumento será en falsos negativos (6, 11).

### **2.6.4 Estudios de complicaciones y secuelas**

No hay hasta el momento un protocolo de estudio de las malformaciones ortopédicas asociadas ni de las anomalías urológicas de acuerdo al grupo de edad o a las manifestaciones clínicas: sin embargo, los estudios de extensión dependen de los síntomas y de la sospecha de anomalía a estos niveles.

#### **2.6.4.1 Neurológicas**

Se pueden realizar potenciales sensoriales evocados; sin embargo este estudio carece de relevancia y valor en los niños más pequeños por su dificultad para ser realizado y para su interpretación.

A este nivel basta con un buen examen físico para determinar cuál será el plan de manejo en habilitación y a nivel sensitivo la determinación de la sensibilidad del esfínter para determinar si se puede hacer uso regular del sanitario con estimulación de la defecación.

#### **2.6.4.2 Ortopédicas**

Se valen bien de la radiografía simple para valorar articulaciones y deformidades y para iniciar el manejo ortésico. En menores sería fundamental un tamizaje con radiografía de caderas y columna para determinar si presenta luxación o escoliosis y de pie para definir deformidades a este nivel, si clínicamente se considera relevante (8, 9, 3, 13).

#### **2.6.4.3 Urológicas**

Es uno de los aspectos más importantes de la evaluación: "Solamente con el diagnóstico y manejo tempranos se puede optimizar el manejo de estos niños"(9) .

La urodinamia es fundamental para determinar contractilidad del detrusor, distensibilidad del mismo con presencia de dilatación vesical, medición de volumen con capacidad vesical máxima y medición del residuo vesical que en condiciones normales no debe encontrarse, así como contractilidad del detrusor y coordinación contráctil y relajante del esfínter urinario (3, 13).

Como las patologías morfológicas urinarias pueden evidenciarse hasta en un 20% es importante obtener ecografía renal y de vías urinarias para establecer malformaciones urinarias susceptibles de manejo quirúrgico.

Si el paciente presenta anormalidad urológica a nivel funcional o morfológico lo ideal sería realizar estudio de tamizaje para infección urinaria, igualmente cuando se presente con signos de respuesta inflamatoria sistémica debe haber una alta sospecha de infección de tracto urinario

Para determinar si ha tenido pielonefritis previas no diagnosticadas o si presenta cicatrices renales en el contexto de infecciones urinarias recurrentes es importante la realización de Gammagrafía DMSA que es un estudio también de extensión en los eventos agudos de la infección urinaria y en el control post-tratamiento de las pielonefritis diagnosticadas.

## **2.7 Tratamiento**

Los objetivos del manejo están encaminados a prevenir las complicaciones neurológicas, urológicas y articulares. Y lograr la máxima independencia en actividades de la vida diaria (7). Es importante definir que no hay un manejo más importante que otro dentro de la patología asociada; sin embargo, el manejo urológico adecuado cobra especial importancia por cuanto de este manejo la preservación de riñones sanos y la prevención de hipertensión arterial

### **2.7.1 Farmacológico**

Se establece para el manejo de los problemas de índole urológica de acuerdo al diagnóstico del trastorno:

- Reflejo de vaciamiento presente sin reflujo, ni volúmenes residuales altos: Aditamentos de recolección externa y/o la estimulación de la micción con medidas inductoras físicas.(7)
- Vaciamiento incompleto (residuo >10% capacidad vesical): CVI(7)
- Vejiga de poca capacidad y baja resistencia al flujo: Medicamentos anticolinérgicos (oxibutina y propantelina) y los agonistas alfa adrenérgicos (efedrina, fenilpropanolamina) con CVI(7)
- Disinergia detruso-esfinteriana: CVI y medicación anticolinérgica(3) (7)

La oxibutina es el medicamento de elección por la baja frecuencia de eventos adversos; sin embargo la presencia de sequedad en las mucosas puede interferir con la adherencia a éste, por lo cual en ocasiones se requiere instilación del medicamento directamente en la vejiga. (3)

Algunos autores recomiendan Seguimiento periódico con parcial de orina, urocultivo, BUN y creatinina, pero no se ha definido tal periodicidad (3, 7)

En cuanto al manejo intestinal el objetivo es evitar la impactación fecal por lo que se manejarán supositorios e incluso enemas diarios (7).

## 2.7.2 Quirúrgico

El Manejo Articular depende de un diagnóstico temprano de complicaciones osteoarticulares (evaluación clínica y radiográfica de caderas, rodillas y cuello de pie) (7); para esto se emplearán ortesis y manejo de habilitación en conjunto con ortopedia.

En cuanto a las lesiones espinales la mayoría de los estudios reportan altas tasas de recuperación completa con manejo de rehabilitación: hasta del 50%, con estabilización de la enfermedad en un 38% y requerimiento quirúrgico sólo para:

- Quienes presenten deterioro urológico o de síntomas neurológicos(13), que corresponden aproximadamente al 12% (10, 3).
- Lipoma del filum terminal (13)
- Síndrome de médula anclada
- Lesiones lipomatosas (12) grandes que afecten la estética. La resección de todos los lipomas asociados es un tema de gran controversia debido a los escasos estudios a cerca de la historia del desorden (5, 12)

Las principales complicaciones quirúrgicas reportadas son (10):

- Presencia de lagos de LCR: 33%
- Pseudomeningocele: 17%
- Infección y meningitis: 14%
- Meningitis: 8%
- Muerte: 2%

### **3. Estudio Piloto Correlación Entre Los Estigmas Cutáneos Y El Disrafismo Espinal Oculto En Niños Menores De 3 Meses De Edad**

#### **3.1 Preguntas De Investigación**

A continuación, se presentan en orden secuencial las preguntas derivadas de la investigación:

- Cuáles son las principales manifestaciones clínicas que se pueden asociar a la presencia de disrafismo espinal oculto?
- De estas manifestaciones clínicas cuáles se pueden buscar en niños menores de 3 meses como criterio de selección para búsqueda de la enfermedad?
- Cuál es la frecuencia de los estigmas de disrafismo espinal oculto descrita en la literatura?
- Cuál es la frecuencia de disrafismo espinal oculto en los pacientes con estigmas cutáneos
- Se puede decir que tener un estigma de disrafismo espinal oculto aumenta el riesgo de tener la enfermedad y por tanto debe ser una indicación para iniciar estudios?
- Cuál es la evidencia del consumo de folatos durante el primer trimestre de gestación en las madres de los niños nacidos en el Instituto Materno Infantil
- Cuál es la frecuencia del disrafismo espinal oculto en nuestro medio?
- Con qué frecuencia se presentan los estigmas cutáneos de disrafismo espinal oculto en niños menores de 3 meses seleccionados del Instituto Materno Infantil?
- Cómo buscar de forma temprana, mediante un método diagnóstico, con alta sensibilidad y especificidad las lesiones de disrafismo espinal oculto?

- **Existe correlación de las lesiones cutáneas espinales con la presencia de disrafismo espinal oculto en niños menores de tres meses del Instituto Materno Infantil?**
- Se puede dar una recomendación respecto al uso de la U.S. de columna total para la detección de disrafismo espinal oculto?

## 3.2 Pregunta Principal De Investigación

**¿Existe correlación de las lesiones cutáneas espinales con la presencia de disrafismo espinal oculto en niños menores de tres meses del Instituto Materno Infantil?**

## 3.3 Justificación

Los estigmas cutáneos de disrafismo espinal oculto son hallazgos clínicos frecuentes en la práctica; los niños que los presentan tienen 10 veces más riesgo de presentar la enfermedad según la literatura. En nuestro medio se desconoce la estadística y se espera que la incidencia de disrafismo oculto sea más alta dadas las características poblacionales.

Se pretende definir si los estigmas de disrafismo espinal oculto son relevantes como marcador de enfermedad e indican el inicio de su estudio.

## 3.4 Diseño Del Estudio

**Casos y controles** en niños con estigmas cutáneos de disrafismo espinal oculto Vs niños sin presencia de los estigmas para determinar si hay aumento de la frecuencia de aparición de lesiones espinales en uno u otro grupo, o si, por el contrario los estigmas no poseen relevancia.

### 3.4.1 Criterios de Inclusión

- Edad: 0-3 meses
- En alojamiento conjunto o básicos por el acceso a los pacientes y la facilidad de realización de la ecografía de columna total
- Atendidos en el hospital materno infantil
- Presencia de:
  - Tumefacción
  - Mechones
  - Hoyuelos
  - Nevus
  - Hemangiomas

- Desviación de la hendidura interglútea

### **3.4.2 Criterios de exclusión**

- Pacientes con antecedentes de disrafismo abierto corregido quirúrgicamente
- mayores de 4 meses: para efectos de limitar el estudio y por aparición de núcleos de osificación que pueden interferir con la U.S.
- pacientes con enfermedad crónica o en Cuidados Intensivos

## **3.5 Análisis De Datos**

### **3.5.1 Diseño de recolección de datos**

La difusión del estudio se realizó a través de póster y folletos y se dio a conocer a los residentes de pediatría de cada año a través de correo electrónico.

Se escogieron los pacientes hospitalizados en alojamiento conjunto y básicos neonatales para hacer más fácil la ejecución del trabajo dado que los pacientes cautivos tienen más posibilidades de ser llevados a estudio imagenológico por las dificultades que implican el traslado de los pacientes al ser egresados de la institución.

De los pacientes hospitalizados, previo examen del dorso de cada uno de los neonatos, se escogen aquellos con marcadores cutáneos. Se habla con los padres para obtener su consentimiento para la participación en el estudio y se entrega la información de forma escrita.

De estos pacientes se recogen los siguientes datos (Figura 2)

DRA. PAMELA A. RODRIGUEZ RESIDENTE DE PEDIATRIA

DRA. ADRIANA ACOSTA CELIS RADIOLOGA I.M.I.

1. DATOS DE IDENTIFICACIÓN:

Historia Clínica No: \_\_\_\_\_

Nombre: \_\_\_\_\_ Edad: M \_\_\_ D \_\_\_

Sexo: H \_\_\_ M \_\_\_

2. ANTECEDENTES CLÍNICOS:

1. Familiares:

- Padres enfermedades: \_\_\_\_\_
- Padres con signos cutáneos: \_\_\_\_\_
- Número dentro de los hermanos \_\_\_\_\_

2. Perinatales

- Edad gestacional al Nacimiento (en semanas): \_\_\_\_\_
- Asfixia Perinatal Sí \_\_\_ No \_\_\_
- Peso al Nacer \_\_\_\_\_
- Talla al Nacer \_\_\_\_\_
- PC al Nacer \_\_\_\_\_
- Controles prenatales Sí \_\_\_ desde semana \_\_\_ No \_\_\_
- Consumo de folatos en el primer trimestre de gestación \_\_\_\_\_
- Consumo de acido valproico durante la gestación \_\_\_\_\_
- Consumo de carbamazepina durante la gestación \_\_\_\_\_
- reporte de U. S. semana 20 \_\_\_\_\_
- Amniocentesis \_\_\_\_\_
- alfa fetoproteína \_\_\_ acetilcolina: \_\_\_\_\_
- Lugar de Nacimiento: \_\_\_\_\_
- Fecha de Nacimiento \_\_\_\_\_

3. Patológicos:

- MALFORMACIÓN ANORRECTAL
- EXTROFIA DE CLOACA
- MALFORMACIONES ORTOPÉDICAS: malformaciones en los pies, escoliosis
- MALFORMACIONES UROLÓGICAS

3. CLÍNICA (revisión por sistemas):

1. Tipo de estigma cutáneo: fotografía\*/descripción

4. ULTRASONOGRAFÍA (Lista de chequeo):



Con transductor de 10 MHz y una unidad sonográfica computarizada, se ubica al paciente en posición prona con flexión cervical

se pasa el transductor de la base del cráneo al final del saco tecal

-secciones sagitales por la línea media: normal\_\_\_ anormal: \_\_\_\_\_

-secciones transversas adicionales en espina toraco-lumbar:

normal:\_\_\_\_\_ anormal: \_\_\_\_\_

-ubicación del cono medular: \_\_\_\_\_

-cauda equina: normal:\_\_\_\_\_ anormal: \_\_\_\_\_

-modo M: variantes normales: señale con X

ensanchamiento transitorio del canal central

ventrículo terminal

raíces nerviosas asimétricas

**Figura 2. Formato de recolección de datos**

### 3.5.2 Lista de chequeo y búsqueda Ultrasonográfica

Con transductor de 10 MHz y una unidad sonográfica computarizada, se ubica al paciente en posición prona con flexión cervical.

No requiere sedación para el procedimiento

No tiene riesgo por irradiación

Se pasa el transductor de la base del cráneo hasta el final del saco tecal

- secciones sagitales por la línea media
- secciones transversas adicionales en espina toraco-lumbar
- ubicación del cono medular
- cauda equina
- modo M: variantes normales:
  - ensanchamiento transitorio del canal central
  - ventrículo terminal
  - raíces nerviosas asimétricas

## 3.5.2 Tabla de datos

#	paciente	S	edad	Enfermedad paterna/materna	EG	Peso g (percentil)	Talla cm. (percentil)	P. cefálico cm. (percentil)	No. CPN	Inicio de CPN. Sem	Folatos en 1er Trim	expo. drogas/focos	otras malf	diagnósticos	estigma cutáneo	U.S.C.T	CM
1	52847943	m	10	niega	41	3050 (P5-10)	50 (P25-50)	35 (P10-25)	4	21	no	no	no	RNAT Bajo peso e índice ponderal	2 hoyuelos simples lumbosacras sobre mancha mongolode	normal	L2
2	1014479190	m	3	niega	37	2485 (p10-25)	48 (P50-75)	35 (P75-90)	6	18	no	no	no	RNAT Bajo peso e índice ponderal	2 hoyuelos simples interglúteos sobre línea media	normal	L1
3	1033701224	m	3	niega	38	2350 (<p2)	47 (p5-10)	36(p90-95)	5	10	si	no	no	RNAT Bajo peso e índice ponderal	Fosita presacra simple	normal	L1
4	1026266413	m	5	niega	39	2590(<p2)	47(<p2)	36(p75-90)	4	22	no	no	no	RNAT Bajo peso e índice ponderal Sepsis Neonatal	Hendidura interglútea en Y	normal	L1
5	52117233	m	1	niega	38	5490(<p2)	51(p90)	37(p>95)	4	19	no	no	si	RNAT PBEG Labio paladar Hendidido	Fosita presacra atípica por hipertriosis	normal	L2
6	52867390	f	3	niega	37	2450(p5-10)	51(p95)	37(p95)	6	10	no	no	no	RNAT Bajo peso e índice ponderal	fosita presacra simple, hendidura interglútea prominente	normal	L1
7	1024490360	f	4	niega	39	3055(o 25-50)	51(p75-90)	35(p50-75)	4	20	no	no	no	RNAT PAEG	Fosita presacra simple	normal	L2
8	1030571548	f	3	niega	38	2440(<p2)	48(p25-50)	35(p50-75)	4	12	no	no	no	RNAT Bajo peso e índice ponderal Sepsis Neonatal	Hendidura interglútea en Y	normal	L1
9	1013135826	m	63	niega	40	3520(p50-75)	50(p50-75)	36(p75)	7	10	no	no	no	RNAT PAEG Sepsis Neonatal	fosita presacra atípica	normal	L1
10	1206214337	f	10	niega	38	3160(p50-75)	47(p5-10)	35(p50-75)	3	20	no	no	si	RNAT Pie equino varo, hidronefrosis bilaterales	hendidura interglútea en Y	normal	L3L4
11	1114878107	f	3	niega	35	2665(p>95)	45(p25-50)	34(p75-90)	7	18	no	no	no	RNAT PAEG Ictericia	fosita presacra simple	normal	L2
12	931009273551	m	5	sifilis gestacion	39	3050(p25-50)	45(<p2)	35(p50-75)	5	16	no	no	no	RNAT PAEG	fosita presacra simple	normal	L3
13	40329271	m	8	niega	40	3170(p10-25)	51(p75)	35('25-50)	1	38	no	no	no	RNAT PAEG Ictericia	Hendidura interglútea prominente - hipertriosis	normal	L2
14	10160192142	m	2	niega	39	2820(p10)	48(p10-25)	35(p50-75)	2	32	no	no	no	RNAT Bajo peso e índice ponderal Sepsis Neontal	Fosita presacra simple	normal	L2
15	960615094501	m	5	HIE	37	2700(p25-50)	47(p25-50)	36(p>95)	3	25	no	no	no	RNAT PAEG Primigestante adolescente HIE	fosita presacra simple	normal	L1
16	439258735	m	1	niega	41	3390(p25-50)	50(p25-50)	35(p25-50)	3	32	no	no	no	RNAT PAEG Deficientes CPN	fosita presacra simple	normal	L1
17	33216665	f	10	niega	37	2240(<p2)	47(p25-50)	34(p50-75)	0	0	no	no	no	RNAT Bajo peso e índice ponderal Deficientes CPN	Fosita presacra simple	normal	L3
18	1007538615	m	3	sifilis gestacion	38	2960(p25-50)	48(p25-50)	37(p>95)	2	32	no	no	no	RNAT PAEG Sifilis congenita, RPM, farmacodependencia	Fosita presacra, hendidura interglútea en Y	normal	L1
19	23966562	m	1	niega	38	2615(p5-10)	49(p50-75)	35(p50-75)	3	30	no	no	no	RNAT Bajo peso e índice ponderal Hipoglucemia	Hipertriosis, hendidura prominente	normal	L3
20	1026282547	f	10	niega	38	3260(p75-90)	46(<p2)	34(p50)	6	10	no	no	no	RNAT PAEG Sepsis madre adolescente	fosita presacra	normal	L1
21	10229545762	m	3	niega	40	3430(p50-75)	50(p50-75)	37(p>95)	6	22	no	no	no	RNAT PAEG Sepsis	Hendidura interglútea prominente - fosita presacra	normal	L1
22	9410202352	f	3	niega	37	2815(p50-75)	49(p50-75)	33(p10-25)	4	20	no	no	no	RNAT PAEG	Hendidura interglútea en Y	normal	L1

Tabla 1: Características de los casos. S: sexo EG: Edad Gestacional CPN: Controles prenatales Sem: semana Trim: Trimestre Malf: malformaciones U.S.C.T: Ultrasonografía de columna total C.M: Cono Medular

#	paciente	S	edad	Enfermedad paterna/materna	EG	Peso g (percentil)	Talla cm. (percentil)	P. cefálico cm. (percentil)	No. CPN	Inicio de CPN. Sem	Folatos en 1er Trim	expo. drogas/focos	otras malf	diagnósticos	estigma cutáneo	U.S.C.T	CM
1	1067889055	f	3	niega	40	3290(p25-50)	51(p75)	36(p75)	5	15	no	no	no	RNAT PAEG	ninguno	normal	L1
1	11205560957	f	3	niega	38	3150(p50-75)	51(p90)	37(p>95)	5	14	no	no	no	RNAT PAEG	ninguno	normal	L2
2	10333707085	f	3	niega	40	2790(<p2)	50(p50-75)	36(p75)	3	26	no	no	no	RNAT PAEG Sifilis congénita	ninguno	normal	L3
4	1086049253	f	1	niega	37	2655(p25-50)	47(p25-50)	34(p50-75)	4	25	no	no	no	RNAT Bajo peso e índice ponderal Hidronefrosis	ninguno	normal	L2
5	1010140609	m	2	niega	37	3100(p75-90)	50(p95)	35(p75-990)	4	22	no	no	no	RNAT PAEG Sepsis	ninguno	normal	L1
6	1010057614	f	2	niega	38	3135(p50-75)	51(p90)	36(p90-95)	3	19	no	no	no	RNAT PAEG	ninguno	normal	L1

Tabla 2: Características de los controles. S: sexo EG: Edad Gestacional CPN: Controles prenatales Sem: semana Trim: Trimestre Malf: malformaciones U.S.C.T: Ultrasonografía de columna total C.M: Cono Medular

## 3.6 Resultados

### 3.6.1 Análisis general de datos

Tabla 3: Nacimientos por mes en el Instituto Materno Infantil de Nov/2010 a Nov de 2011	
Mes	No. de nacidos vivos
Noviembre 2010	235
Diciembre 2010	281
Enero 2011	177

Febrero 2011	221
Marzo 2011	267
Abril 2011	281
Mayo 2011	272
Junio 2011	268
Julio 2011	285
Agosto 2011	324
Septiembre 2011	374
Octubre 2011	344
Noviembre 2011	324

En el Instituto Materno Infantil hay un promedio de 304 nacimientos por mes, de niños que pertenecen a núcleos familiares de los estratos 1, 2 y 3.

Del total de pacientes analizados (28) encontramos 1 paciente (3.5%) sin controles prenatales y las demás con por lo menos 1 control prenatal (96.5%). De estas maternas con controles prenatales, 18 (67%) tienen al menos 4 controles prenatales, lo que difiere del porcentaje de atención prenatal reportado según la OMS en las Estadísticas Mundiales de 2010 (al menos 1 visita: 94%; al menos 4 visitas 90%). Por otra parte, al revisar la semana de inicio de tales controles prenatales encontramos que solo 4/27 (15%) lo han hecho antes de la semana 12, lo que hace suponer un déficit e el consumo de folatos para la mayoría de las pacientes.

Durante 2 meses consecutivos (Septiembre y Octubre de 2011) se estableció la frecuencia de aparición de estigmas de disrafismo espinal oculto en las revisiones periódicas de los pacientes analizados (aquellos hospitalizados en la unidad de básicos neonatales). Así, de cada 25-36 pacientes hospitalizados y revisados (exploración de dorso), aproximadamente se encontraban 5-6 pacientes con marcadores cutáneos de disrafismo espinal oculto, lo que hace suponer una relación de 6 niños sanos: 1 con marcadores; esto nos permite inferir una frecuencia de aproximadamente 16% de los estigmas en la población del Instituto Materno Infantil.

Sin embargo, para llegar a tal conclusión, tendría que haberse tenido la estadística de todos los niños nacidos vivos con o sin estigmas de disrafismo espinal oculto y, a pesar de los medios de difusión del estudio, no hay registro en la tabla de nacimientos de la presencia de tales estigmas por lo cual no se puede establecer la frecuencia de presentación de tales marcadores cutáneos y el dato de 16% no es más que una inferencia.

<b>Tabla 4: Comparabilidad entre casos y controles para edad, sexo y antecedentes familiares</b>		
<b>variable analizada</b>	<b>CASOS: n=22</b>	<b>CONTROLES: n=6</b>
<b>Sexo</b>		
M	13 (60%)	1 (17%)
F	9 (40%)	5 (83%)
<b>Antecedentes Familiares</b>		
padre	no anotados	no anotados
madre	1 (4%) sífilis gestacional tratada 1 (4%) vaginosis 1 (4%) ITU gestacional	1 (17%) sífilis gestacional tratada
<b>Edad</b>		
0-5 d	16 (73%)	6 (100%)
6-10 d	5 (23%)	*
11 d - 1 m	*	*
1-2 m	*	*
2-3 m	1 (4%)	
<b>Edad gestacional al nacer</b>		
Pretérmino (</= 36 sem)	1 (4%)	*
A término (37-41 sem)	21 (95%)	6 (100%)
Post-término (>41 sem)	*	*

De lo anterior se puede concluir que son poblaciones comparables. No se anotan los antecedentes paternos ya que hay sesgo de recordación y conocimiento de la madre. La mayoría de los pacientes estudiados se encontraban hospitalizados tras el nacimiento en la unidad de Básicos Neonatales, por lo cual se encuentra la mayoría como menores de 5 días de vida.

La mayor parte de los pacientes son Recién Nacidos A Término; sólo hubo un pretérmino dentro del estudio: 1/28 (3.5%)

En la Tabla 5, se estudia la comparabilidad en cuanto a las variables antropométricas de las cuales se puede decir que:

- el peso de la mayoría de los pacientes está distribuido de forma homogénea entre los percentiles de normalidad; sin embargo, llama la atención la presencia de altos porcentajes de pacientes con bajo peso al nacer, lo que puede hablar de patologías materno-placentarias entre las que se incluye la desnutrición materna.
- La talla se nota igualmente afectada para los casos, aunque predomina la normalidad alrededor del p50

<b>Tabla 5: Comparabilidad entre casos y controles para las variables antropométricas</b>		
<b>variable analizada</b>	<b>CASOS: n=22</b>	<b>CONTROLES: n=6</b>
<b>Peso al nacer</b>		
<p2	5 (23%)	1 (17%)
p2-5	*	*
p5-10	4 (18%)	*
p10-25	2 (9%)	*
p25-50	5 (23%)	2 (33%)
p50-75	4 (18%)	2 (33%)
p75-90	*	1 (17%)
p90-95	1 (4%)	*
>p95	1 (4%)	*
<b>talla al nacer</b>		
<p2	3 (13%)	*
p2-5	*	*
p5-10	2 (9%)	*
p10-25	1 (5%)	*
p25-50	7 (32%)	1 (17%)
p50-75	5 (23%)	2 (33%)
p75-90	3 (13%)	2 (33%)
p90-95	1 (4%)	1 (17%)
>p95		*
<b>perímetro cefálico</b>		
<p2	*	*
p2-5	*	*
p5-10	*	*
p10-25	2 (9%)	*
p25-50	3 (13%)	*
p50-75	8 (36%)	3 (50%)
p75-90	3 (13%)	1 (17%)
p90-95	2 (9%)	1 (17%)
>p95	4 (18%)	1 (17%)
<b>Índice ponderal</b>		
<p2	12 (54%)	5 (83%)
p2-5	*	*
p5-10	2 (9%)	*
p10-25	1 (4%)	*
p25-50	7 (32%)	1 (17%)
p50-75	5 (23%)	*
p75-90	3 (13%)	*
p90-95	1 (4%)	*
>p95	*	*

- El perímetro cefálico se encuentra por encima del percentil 10 para el total de la población estudiada, aunque llama la atención la presencia de un 18% de casos con perímetro cefálico mayor al percentil 95; esto podría sugerir un RCIU asimétrico vs. Errores en la medición.
- El índice ponderal es bajo en la mayoría de los pacientes de cada grupo (tanto en casos como en controles). Se calculó mediante la fórmula:  $\text{peso} \times 100 / \text{talla}^3$ . Esto nos hace pensar en que puede haber errores significativos en la medición del paciente y que el registro tiende a ser aproximado a un número entero (sin decimales), aunque si se correlaciona con los niños de bajo peso, podríamos tener una cantidad considerable de pacientes con RCIU asimétrico que no tienen el diagnóstico y se han pasado como normales.

<b>Tabla 6: comparabilidad entre casos y controles por CPN (controles prenatales)</b>		
<b>variable analizada</b>	<b>CASOS: n=22</b>	<b>CONTROLES: n=6</b>
<b>Controles prenatales</b>		
0	1 (4%)	*
1	1 (4%)	*
2	2 (9%)	*
3	4 (18%)	2 (33%)
4	6 (27%)	2 (33%)
5	2 (9%)	2 (33%)
6	4 (18%)	*
7	2 (9%)	*
<b>Inicio de CPN      Semana</b>		
0-12	5 (23%)	*
13-24	10 (45%)	4 (67%)
25-36	5 (23%)	2 (33%)
>36	1 (5%)	*
<b>consumo de folatos en primer trimestre</b>	4 (18%)	*

Al analizar el número de controles prenatales entre casos y controles se encuentra que la mayoría de las madres de los menores estudiados asistieron en promedio a 3 o 4 controles prenatales. La mayoría inicia la consulta prenatal por encima de la semana 12; es así como sólo 4 pacientes de las 28 estudiadas (14%) tuvieron controles prenatales durante el primer trimestre. Como los folatos y el sulfato ferroso en las gestantes se prescribe al iniciar los controles prenatales y sólo se ha mostrado efectivo para prevenir defectos de línea media si se inicia antes de la concepción o durante el primer trimestre, se puede deducir, que la mayoría de los neonatos estuvieron sometidos a riesgo de alteraciones de la línea media.

Esto, sin embargo, sólo puede ser anotado como una hipótesis que debería corroborarse mediante la medición de niveles de ácido fólico en las mujeres gestantes durante el primer trimestre de la gestación y la valoración nutricional de las mismas.

<b>Tabla 7: comparabilidad entre casos y controles por consumo de fármacos o drogas psicoactivas y diagnósticos</b>		
<b>variable analizada</b>	<b>CASOS: n=22</b>	<b>CONTROLES: n=6</b>
<b>consumo de anticonvulsivantes</b>	ninguna	ninguna
<b>consumo de drogas psicoactivas</b>	1 (4%)	*
<b>eco sem 20</b>	1 (4%) hidronefrosis	1 (17%) hidronefrosis
<b>otras malformaciones</b>	1 (4%) hidronefrosis pies en equino varo 1 (4%) apéndices preauriculares	1 (17%) hidronefrosis
<b>diagnósticos</b>		
BPAN	9 (41%)	1 (17%)
BIP	14 (63%)	1 (17%)
Pobres CPN	14 (63%)	
PAEG	12 (54%)	5 (83%)
Sepsis Neonatal	9 (41%)	1 (17%)
AIP	5 (23%)	
NIP	3 (13%)	
Hipoglucemia	2 (9%)	
Ictericia	2 (9%)	
Prematurez	1 (4%)	
labio y paladar hendido	1 (4%)	
Hidronefrosis	1 (4%)	1 (17%)
PEEG	1 (4%)	
Sífilis congénita	1 (4%)	1 (17%)
Farmacodependencia materna	1 (4%)	

La tabla 7 presenta los datos menos comparables entre las 2 poblaciones: en el grupo de los casos se encontró un diagnóstico de farmacodependencia y un neonato con varias malformaciones asociadas dentro de las que destacan pies en equino varo bilateral, hidronefrosis, hidrops fetal, coartación aórtica y sospecha de cromosomopatía.

Los diagnósticos más frecuentes en el grupo de casos son los controles prenatales deficientes, bajo peso e índice ponderal para la edad gestacional, sepsis, hipoglucemia e ictericia, en tanto en el grupo de controles destaca el diagnóstico de peso adecuado para la edad gestacional con gestaciones a término en el 100% de la muestra.





- Ausencia de otras anomalías cutáneas
- Presentación por encima de la hendidura interglútea  
O más de 2.5 cm por encima de la foseta anal
- Lesión menor de 5 mm de diámetro

Estas fositas simples, son señaladas en algunos artículos como inocuas y no son indicador de inicio de estudios para disrafismo espinal oculto.

Hay un porcentaje significativo de pacientes con fositas atípicas, en quienes sí está indicada la realización de estudios imagenológicos y que se caracteriza por:



**Figura 4. Lesiones complejas**

- Alteraciones adicionales en la piel como hipertrichosis o depresión importante de la hendidura interglútea
- Ubicación a menos de 2.5 cm de la foseta anal
- Diámetro mayor de 5 mm
- Fondo no visible

En los reportes de casos encontramos una asociación importante de lesiones como hipertrichosis, mancha en vino oporto y masa subcutánea con lesiones reales de la medula espinal, pero en el grupo de pacientes estudiados no se presentaron este tipo de lesiones y en el único paciente con alteraciones ortopédicas diagnosticadas la ecografía fue normal.

La ausencia de estos hallazgos podría explicarse al número reducido de la muestra.

Ya en lo que se refiere al reporte de la U.S.C.T. se evidencia normalidad en todos los casos para ambos grupos de pacientes. Podría ser entonces que las lesiones señaladas en estos casos no sean relevantes para el diagnóstico de la enfermedad? No es posible concluir esto, ya que el estudio debe realizarse con muestras mayores para poder describir la frecuencia de la enfermedad en ambos grupos y la asociación o no con las lesiones cutáneas mediante análisis estadísticos que evidencien correlación significativa.

### 3.6.3 Análisis de Interferencias y dificultades en la ejecución del trabajo

El trabajo inicialmente se diseñó como una serie de casos en estudio prospectivo que pretendía hacer seguimiento clínico a los pacientes detectados con disrafismo espinal oculto a nivel ortopédico, urológico y neurológico.

Con el fin de hacerlo más factible y de fácil ejecución, se buscó la forma de resolver la inquietud original cual fue el significado de los estigmas cutáneos de disrafismo oculto y su correlación con lesiones medulares subyacentes.

Se cambió entonces el diseño a un estudio de casos y controles en el que los casos son pacientes con estigmas cutáneos de disrafismo espinal oculto y los controles son pacientes sin estigmas. Este nuevo diseño permitiría saber la frecuencia de la enfermedad en la población "normal" (sin lesiones cutáneas evidentes) y en la población con estigmas, partiendo de la hipótesis de encontrar un aumento en la frecuencia para este último grupo. De esta forma se pretendía llegar a algún grado de recomendación para iniciar el estudio imagenológico de disrafismo espinal oculto en este tipo de pacientes.

Emprender el estudio desde su concepción, la definición de la pregunta de investigación y el cierre de las variables para hacerlo ejecutable llevó algo más de un año. De este proceso claro como experiencia personal, base de investigaciones futuras, que la formulación de preguntas válidas y proyectos de investigación sustentables sólo puede nacer sobre la base de una revisión completa del tema, la búsqueda de las experiencias y las preguntas a expertos. En el caso particular del presente, la inquietud nace desde la rotación de Rehabilitación Pediátrica y se va afirmando en la práctica clínica, pero sólo se logra definir el problema de forma concreta cuando se hace sobre una base teórica sólida.

De esta experiencia queda además el enriquecimiento en un aspecto de la pediatría que es neurológico pero que nos compete a los pediatras como protagonistas de la prevención y el mejoramiento de la calidad de vida de nuestros pacientes.

El cronograma de ejecución fue el siguiente:

**Septiembre de 2010:** Solicitud de aprobación del proyecto de investigación por el comité de investigaciones y gerencia científica del Hospital de la Misericordia. Se entrega el formato diligenciado para la Recepción de Trabajos de Investigación y la Hoja de vida junto con el consentimiento informado para la ejecución del trabajo.

**Octubre de 2010** Radicado del trabajo en la secretaría del comité de Bioética del Hospital La Victoria. Lista de espera para exponer en comité de Bioética el proyecto.

Puesta en común del trabajo ante el comité de bioética y aprobación verbal del mismo. En espera de la respuesta escrita.

**Noviembre de 2010** sin respuesta de ninguna de las dos instituciones.

**Diciembre de 2010** no hay respuesta

**Enero de 2011** nuevo comité de Bioética e el Hospital La Victoria por pérdida de la documentación a nivel administrativo de la institución

**Febrero de 2011** El Hospital LA Victoria emite certificado por escrito para la autorización del Trabajo de Investigación firmado por las Dras. Yaneth Piragauta Gutierrez Y Silvia Capasso Castro, subgerente de Servicios de Salud y Coordinadora de Educación Médica, respectivamente.

El comité científico del Hospital de la Misericordia notificó verbalmente de la pérdida del trabajo y la no-celebración del comité científico en dicho periodo. Se radicaron nuevamente los documentos y nuevamente el trabajo entró en lista de espera para su aprobación.

**Marzo de 2011** se habla con la Dra. Adriana Acosta, radióloga de la institución solicitando su colaboración en la realización de las ecografías de columna total en los neonatos. Se inicia la búsqueda de la literatura para diseñar una lista sencilla de chequeo ecográfica.

**Abril de 2011** Entrega de la carta de aprobación a la Dra. María Helena Varela Coordinadora de Neonatología en el Instituto Materno Infantil. Carta electrónica a los compañeros residentes para informarles el tema de mi trabajo y solicitar su colaboración en la recolección de pacientes.

**Mayo de 2011:** Impresión de posters y folletos para la difusión de la información y la captación de pacientes. Ver anexos. Inicia la recolección de pacientes en el Instituto Materno Infantil. La recolección de pacientes es satisfactoria asistiendo una tarde por semana para realizar examen físico a los neonatos hospitalizados; sin embargo la Dra. Acosta no puede realizar más de una ecografía los días Jueves, por limitaciones de tiempo. La alternativa es citar a los pacientes al Hospital La Victoria, sede Principal pero resulta infructuoso porque los pacientes no asisten al control.

Solicitud de cita con el Dr. Guevara, gerente científico de la institución, para puesta en común del trabajo. Sin respuesta.

**Junio - Octubre de 2011** se realizan 28 ecografías (22 casos y 6 controles). Hay problemas de ejecución técnica porque el recuso de radiología solo se dispone los días Jueves y no se pueden realizar todas las programadas. El promedio es de 1 o 2

por semana programada. La radióloga de quien recibí toda la colaboración se retira de la institución y el trabajo no sigue en marcha.

**Diciembre de 2011:** Entrega de Resultados. Revisión de la literatura y protocolo del trabajo. Desarrollo de un estudio piloto en 28 niños, 22 con estigmas de disrafismo espinal oculto y 26 controles de niños sanos, en quienes se realiza una ecografía de columna total para determinar la presencia o ausencia de lesiones intraespinales relacionadas con espina bífida oculta.

Finalmente, recomiendo el diseño de grupos de investigación y la integración de los nuevos residentes a estos grupos para no perpetuar el carácter que tiene los trabajos de grado generando propuestas interesantes y novedosas a las que no se da ejecución.

Propongo la realización inicial de trabajos cortos, series de casos, guías de práctica clínica y posteriormente la vinculación a proyectos grandes. Así mismo la participación periódica de todos los estamentos docentes para poner en conocimiento los trabajos y generar puntos de apoyo.

## 4. Conclusiones

Las implicaciones de la presencia de espina bífida oculta a largo plazo son graves y su pronóstico depende del diagnóstico y tratamiento precoz, que en la mayoría de los casos es de rehabilitación.

La incidencia de la enfermedad es desconocida, pero se esperaría que en medios como el nuestro sea mucho más alta por el factor de riesgo socioeconómico, la ausencia de controles prenatales y el déficit de folatos en la dieta.

Es importante entonces hacer un diagnóstico temprano, ojalá en la etapa neonatal, que puede ser aplicado fácilmente con métodos de tamizaje como la U.S, menos costosa y de fácil acceso. Esto nos puede hablar de la incidencia de la enfermedad.

En los niños mayores de tres meses no hay forma de aplicar otro método de tamizaje igual, por tanto la única manifestación del problema puede ser un estigma cutáneo.

En la práctica clínica es frecuente encontrarlos y de ahí el origen del trabajo de correlación de estigmas cutáneos espinales con disrafismo espinal oculto.

Según la revisión Teórica se logró definir:

- Frecuencia de los estigmas de disrafismo espinal oculto en la población general
  - De Brito: 7,2%
  - Powell: 3%
- Frecuencia de disrafismo espinal oculto en la población con marcadores cutáneos
  - De Brito: 5,5%
  - Powell: 3-8%
- Marcadores cutáneos de mayor validez para búsqueda de disrafismo espinal oculto:

- Seno dérmico: hoyuelos atípicos; los hoyuelos simples no son marcadores con correlación clínico patológica (6)(14). Hoyuelos interglúteos: 0.34%- 7% Hoyuelos lumbosacros: 3.8%
- estigmas complejos de la piel: hemangiomas, mechón de pelo, masas subcutáneas: 36%
- Factores de riesgo para presentar disrafismo espinal oculto:
  - Déficit de ácido fólico
  - Tratamiento durante la gestación con ácido valproico
  - Carbamazepina prenatal
  - Exposición a rayos X
  - Factores medioambientales: madres adolescentes, bajo nivel socio-económico y antecedentes de aborto previo.
  - Hermanito con defectos del tubo neural: 4-8% de aumento de riesgo
  - Hijos de madre diabéticas: 0.3%
  - malformación anorrectal: 27%
  - malformación Anorrectal alta: 44%
  - Extrofia de cloaca: 100%
  - Nivel del cono medular por debajo de L3
- Síndromes asociados:
  - Hidrocefalia y Arnold Chiari: ambas con asociación mayor del 50%
  - Asociación VACTERL: sin asociación definida
- Valor diagnóstico de la U.S.C.T. para disrafismo espinal oculto:
  - Comparada con la RNM tiene una sensibilidad del 86.5% y una especificidad del 90%. En estudio de comparabilidad con esta hay 46% de correlación total, 47% de correlación parcial y no-correlación en sólo un 13 (4) (13). Corresponde entonces a un excelente método de tamizaje
- Lista de chequeo y búsqueda durante la U.S.C.T.

se pasa el transductor de la base del cráneo hasta el final del saco tecal:

- secciones sagitales por la línea media
- secciones transversas adicionales en espina toraco-lumbar
- ubicación del cono medular
- cauda equina
- modo M: variantes normales:
  - ensanchamiento transitorio del canal central
  - ventrículo terminal
  - raíces nerviosas asimétricas



Con respecto al estudio, las conclusiones aún están por definir; sin embargo se puede derivar del estudio piloto realizado, que la frecuencia de los estigmas cutáneos es alta; que los estigmas vistos con mayor frecuencia son los hoyuelos simples; que los factores de riesgo para presentar defectos de línea media persisten en toda la población de estudio.

No se puede llegar a la conclusión principal por el tamaño reducido de la muestra pero esto nos dice que aún queda mucho por hacer.

La recomendación final, con base en la experiencia del estudio piloto realizado y de lo encontrado en la literatura es que la ultrasonografía es un buen método de tamizaje diagnóstico, completamente inocuo y ejecutable en nuestro medio, que nos puede brindar información valiosa a cerca de una enfermedad de la que conocemos poco, pero las consecuencias son devastadoras y la diferencia en la calidad de vida puede hacerse con intervención precoz.

## Anexo A. Folletos de la información presentada a los padres.

**LESIONES EN PIEL POR DISRAFISMO  
ESPINAL OCULTO**



*Universidad Nacional  
de Colombia*

**Dr. Guillermo Landínez, Nefrólogo Pediatra Universidad Nacional de Colombia**  
**Dra. Adriana Acosta, Radióloga Pediatra, Instituto Materno Infantil**  
**Pamela A. Rodríguez Riveros, Residente de Pediatría Universidad Nacional de Colombia**  
**Contacto: tel. 312 371 5009 correo electrónico: parodriguezri@gmail.com**



## LESIONES EN PIEL POR DISRAFISMO ESPINAL OCULTO

### Qué es el DISRAFISMO ESPINAL OCULTO?

Es una de las formas en que se presenta el cierre defectuoso de la columna en la línea media.

Imaginemos que antes de nacer, la columna tiene una cremallera que debe cerrarse. Algunos niños no cierran completamente esta cremallera dejando expuestas las estructuras nerviosas que van dentro de la columna.

En el punto abierto de la cremallera habrá lesión nerviosa y los niños pueden crecer con alteraciones en las piernas, la vejiga, el intestino y los esfínteres; y en algunos casos no podrán tener control de estos.

### Por qué se asocia a lesiones en la piel?

Porque en las etapas más tempranas del embarazo, la piel y el tejido nervioso que van dentro de la columna del bebé tienen el mismo origen.

## LESIONES EN PIEL POR DISRAFISMO ESPINAL OCULTO

### Si un bebé nace con estas lesiones está enfermo?

No necesariamente. Los estudios en otros países reportan que casi 1 de cada 10 niños con estas lesiones pueden tener enfermedad neurológica y que el riesgo aumenta si la madre tuvo diabetes gestacional, consumió anticonvulsivos o no consumió "vitaminas" (ácido fólico) durante los primeros tres meses de la gestación.



### Qué hacer si tengo un niño con alguna de estas lesiones?

Según los estudios, todo menor de 3 meses debe ser llevado a tamizaje con ecografía de la columna (columna total) para definir si hay lesiones bajo la piel.

Si la ecografía no es normal deberá realizarse una Resonancia Magnética Nuclear, un estudio más avanzado que permite ver mejor las estructuras.

Se sabe que la radiografía no tiene utilidad; La ecografía es cómoda y no expone a riesgos al menor.

## LESIONES EN PIEL POR DISRAFISMO ESPINAL OCULTO

### Quiero que le realicen la ecografía, que debo hacer?

Dejar los datos personales (nombre, teléfono, número de historia clínica) en el staff de enfermería con los datos personales.

Los miércoles de cada semana, en la tarde, la encargada del trabajo (Pamela A. Rodriguez) se encontrará en el I.M.I recolectando la información en cada servicio y aclarando las dudas.

### Cuanto cuesta el examen?

No tiene ningún costo; es totalmente gratuito.

La radióloga del I.M.I. (Dra. Adriana Acosta) realiza el examen todos los Jueves entre las 6:30 y las 7:30 de la mañana.

No requiere preparación especial para el examen, ni sedación.

### RECUERDE:

La salud de los niños es lo más importante. Detectar a tiempo las enfermedades hace la diferencia en la calidad de vida a largo plazo.

## Bibliografía

[1] GRIMME J, CASTILLO M. Congenital Anomalies of the Spine. Neuroimaging Clinics of Nort America. 2007;17:1-16

[2] APARICIO J. Espina Bifida. Capitulo 18. 2008. Protocolos Asociación Española de Pediatría

[3] SARICA K, EBAGCI A, YAGCIF y col. Multidisciplinary Evaluation of Ocult SpinalDysraphism in 47 children. Scand J urol Nephrol 2003;37:329-334

[4] HUGHES J, BRUYN R, PATEL K Y THOMPSON D. Evaluation of Spinal Ultrasound In Spinal Dysraphism. Clinical Radiology 2003;58:227-233

[5] BRKIC H, ALTUMBABIC H, MORANJKIC M. Lipoma and Occult Spinal Dysraphism. Review Articles Neurosurgical Department University Clinical Center of Tuzia. 2006;107-112

[6] DE BRITO J, PIANETTI G, SANTOS K, COSTA P, GUSMAO S. Minor Skin Lesions as Markers of Occult Spinal Dysraphisms-prospective study. Surgical Neurology 2005;63: s1:8 - s 1:12

[7] SASANI M, ASGHARI B, ASGHARI Y, y col. Correlation of cutaneous Lesions with Clinical Radiological and Urodynamic Findings in the Prognosis of Underlying Spinal Dysraphism Disorders. Pediatr Neurosurg 2008; 44:360-370

[8] Mielomeningocele. protocolo de manejo departamento de medicina fisica y rehabilitacion. unidad de habilitacion infantil. Departamento de Fisiatría. Universidad Nacional de Colombia

- [9] SILVERI M, CAPITANUCCI L, CAPOZA N y col. Occult spinal dysraphism: neurogenic voiding Dysfunction and long term urologic follow-up. *Pediatr Surg Int* 1997; 12:148-150
- [10] KUMAR R, SINGH. Spinal Dysraphism: Trend in Northern India. *Pediatr Neurosurg* 2003; 38: 133-145
- [11] ANDERSON F. Occult Dysraphism: A series of 73 cases. *Pediatrics* 1975; 55:826-835
- [12] XENOS C, SGOUROS S, WALSH R, HOCKLEY A. Spinal Lipomas in Children. *Pediatric Neurosurgery* 2000; 32:295-307
- [13] LEW S, KOTHBAUER K. Tethered Cord Syndrome: An Updated Review. *Pediatric Neurosurgery* 2007; 43:236-248
- [14] ROBINSON A, RUSSELL S, RIMMER S. The value of ultrasonic examination of the lumbar spine in infants with specific reference to cutaneous markers ,of occult spinal dysraphism. *Clinical Radiology* 2005; 60:72-77
- [15] MEDINA S. Spinal dysraphism: categorizing risk to optimize imaging. *Pediatric Radiology* 2009; s242-s246
- [16] SADLER T. *Embriología Médica de Langman con Orientación Clínica*. 8° Edición. 2001. Lippincott Williams Y Wilkins. Ed. Panamericana