
CASOS QUE ENSEÑAN

DISRAFISMO OCULTO

OCCULT DYSRAPHISM

“Un domingo, a las seis de la tarde, Amaranta Úrsula sintió los apremios del parto.....hasta que sus gritos fueron acallados por los berridos de un varón formidable.....Después de cortarle el ombligo..... cuando lo voltearon boca abajo se dieron cuenta de que tenía algo más que el resto de los hombres, y se inclinaron para examinarlo. Era una cola de cerdo.Aureliano y Amaranta no se alarmaron..... No conocían el precedente familiar.”

Cien Años de Soledad.
Gabriel García Márquez(1)

*Ricardo Molina Valencia **Julia Margarita Herrán López, José María Jiménez Villa, Oscar Hernán Téllez Santos. ***Diana Patricia Soto Cardona Hospital Regional Manuela Beltrán, El Socorro, Santander.

Recibido Septiembre 14-2014 Aprobado Octubre 13-2014

RESUMEN

Una niña de 1 año de edad, ingresó al servicio de Pediatría por sintomatología de meningitis recurrente. Al examen físico se evidenció la presencia de posible seno dermoide coxígeo. Los estudios imagenológicos evidenciaron la presencia de espina bífida sacra oculta. El procedimiento quirúrgico demostró seno neurodérmico y lipoma raquídeo. Se presenta el caso clínico, se hace análisis de la embriología-fisiopatología de la enfermedad, del tratamiento que se requiere y del pronóstico. Al final se hacen unas reflexiones acerca de la prevención de este trastorno. **REC 2014:20: 31-43**

Palabras clave

Disrafismo oculto, espina bífida oculta, meningitis recurrente

PRESENTACION CLINICA

Lactante femenina de 20 meses de edad, que ingresó en julio de 2014 al Hospital Manuela Beltrán de El Socorro, Santander; con cuadro de 2 días de evolución caracterizado por episodios febriles asociado a irritabilidad y dificultad para mantener la bipedestación. Al examen físico se encontró paciente con paraparesia, rigidez cervical, signo de Kernig negativo, signo de Brudzinski negativo, sin otros signos neurológicos. Llamó la atención la presencia de un orificio cutáneo en región sacra (Figura 1) sin evidencia de drenaje o de secreción, rodeada de hiperchromía y aumento de vello de la zona.

Como antecedente de importancia se registra que

SUMMARY

One 1 year old girl was admitted to Pediatric ward, because of a recurrent meningitis. It was found clinical evidence of a sacral dermal sinus. TAC, MRI exams showed a sacral occult dysraphism. Surgical procedure showed neurodermic sinus and lipoma. Analysis of clinical presentation, image studies, embryology, physiopathology, treatment, prognosis, and some advertisements about prophylaxis are made.

Key Words

Occult dysraphism, recurrent meningitis

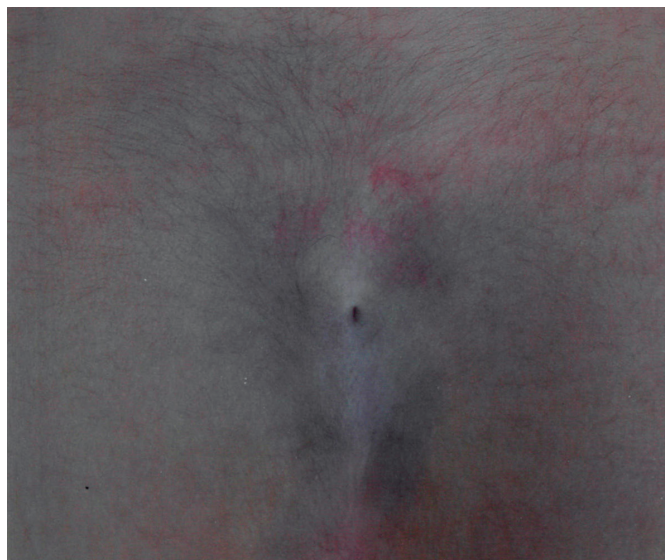


Figura # 1.- Se aprecia el orificio en la piel situado a la altura de S3. Rodeado de estigma cutáneo caracterizado por hiperchromía y vello de la zona.

*Médico Neurocirujano, Magister en Educación. Profesor Universitario **Médicos Pediatras ***Médica Interna, Fundación Universitaria Juan N Corpas.
E-mail: diana_soto@juanncorpas.edu.co

la niña había sido tratada por meningitis bacteriana en mayo de 2014, 2 meses previos a la consulta actual, momento en el que requirió tratamiento en la Unidad de Cuidado Intensivo y hospitalización en Pediatría. Fue tratada con vancomicina y meropenem. El estudio citoquímico del líquido cefalorraquídeo (LCR) fue compatible con meningitis bacteriana, sin embargo, no se demostró germen en el cultivo. La niña egresó del hospital en buenas condiciones generales, sin déficit neurológico aparente.

Con diagnóstico de meningitis recidivante se hospitalizó y se inició inmediatamente al ingreso a urgencias, cubrimiento antibiótico con aciclovir, linezolid y meropenem. Nuevo estudio de LCR demostró ser compatible con meningitis y en el cultivo se aisló *Proteus mirabilis*. Durante la estancia hospitalaria la paciente evolucionó sin déficit

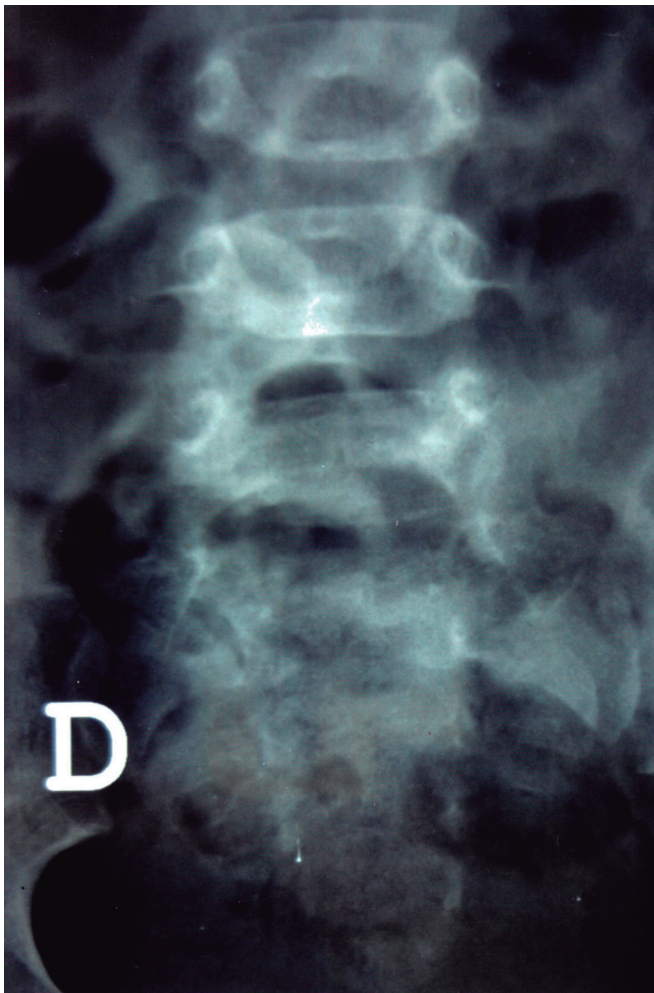


Figura # 2.- Radiografía de columna lumbo-sacra simple. Demostrativa de alteración de la morfogénesis normal del sacro.

neurológico adicional, con episodios febriles que fueron cediendo. Se indagaron factores de riesgo los cuales incluyeron recuento celular leucocitario normal, CDA4, CD8 y Natural Killer también normales, serología VIH negativo. Ante la posible presencia de seno neurodérmico sacro se inicia estudio para disrafismo oculto.

Valorada por Neurocirugía se diagnosticó seno neurodérmico como causante de la meningitis a repetición y disrafismo oculto. Se practicó radiografía simple de columna lumbosacra que demostró inadecuada formación del sacro (Figura 2), El estudio de tomografía simple de columna sacra y coxígea, con reconstrucción ósea, demostró espina bífida S1, arco neural normal S2 y espina bífida desde S3 y todo el coxis. (Figura 3)

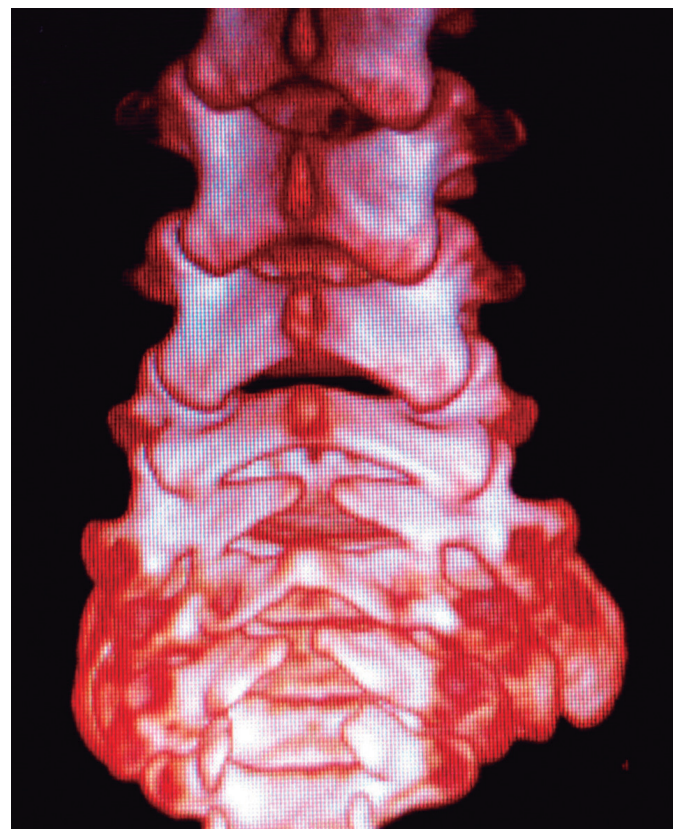


Figura # 3. Reconstrucción ósea tridimensional a partir de T.A.C. de columna lumbo-sacra. Espina bífida S1, normal S2, Bífidas en S3, S4 y S5.

El estudio por Resonancia Magnética de columna vertebral lumbar, sacra y coxígea demostró la presencia de cono medular engrosado por masa (posible lipoma o tumor dermoide), medula anclada y seno nuerodérmico (Figura 4). Estudios Resonancia Magnética del encéfalo, la medula cervical



Figura # 4.- Imagen por Resonancia Magnética de columna lumbo-sacra. Se demuestra el ensanchamiento del filum terminal y anclado. Presencia de masa dentro del canal y seno neurodérmico que comunica el canal raquídeo con el exterior.

y la medula torácica no demostraron alteraciones.

DEFINICIÓN

Se define como disrafismo o disrafia (del gr. Dys "dificultad" y *raphé* "costura") el trastorno del desarrollo embrionario que consiste en la falta de coalescencia o fusión de los rafés medios o laterales, que da lugar a malformaciones diversas: espina bífida, raquisquisis, encefalocele, mieloencefalocele, meningocele, meningomielocele (2).

La disrafia constituye la mayor parte de las anomalías embrionarias del Sistema Nervioso Central (SNC). Se calcula que se presenta en 0,4 – 1,3 /1.000 de nacimientos en Estados Unidos y países desarrollados en Europa; y se cree que en Colom-

bia la frecuencia es semejante (3, 4).

FISIOPATOLOGÍA

La disrafia se produce por fallo del cierre del tubo neural que sucede durante la tercera y cuarta semana del desarrollo embrionario (5); se considera de origen multifactorial y se asocia a factores como malnutrición materna, deficiencia de ácido fólico, hipervitaminosis A, ingesta o contacto con ácido valproico, talidomida, sustancias químicas diversas; algunas anomalías cromosomales y exposición a radiación (3, 6). En el caso descrito por García Márquez se trata de consanguinidad, dado que Amaranta Úrsula –la madre- era tía de Aureliano, el padre del recién nacido, el séptimo vástago Aureliano (1).

El origen embriológico de las vértebras es doble: el cuerpo vertebral deriva de las somitas y el arco posterior, también denominado arco neural (láminas y apófisis espinosa), es resultado del proceso de inducción sincrónica del ectodermo, tubo neural y mesodermo adyacente (5). Los defectos del cierre del tubo neural consistente en la falta de coalescencia en el rafé medio del arco neural vertebral. Estas anomalías se pueden manifestar clínicamente de dos maneras: 1. Espina bífida abierta, manifiesta o quística y, 2. Espina bífida oculta.

En la espina bífida abierta, quística o manifiesta, las meninges forman un saco herniario protuberante a través del defecto de cierre del arco neural vertebral y de la piel, formado por meninges, que contiene líquido cefalorraquídeo (LCR). Si el quiste solo contiene LCR, sin elementos neurales, se denomina meningocele. Si además del LCR se encuentra medula espinal, se denomina meningomielocele. Si el saco herniario con LCR contiene raíces se denomina meningorradiculocelo o si el contenido de LCR se asocia a raíces y medula espinal, el trastorno se denomina meningomielorradiculocelo (3,5,6,7,8). Además de severos trastornos neurológicos, estas malformaciones se suelen acompañar de otras como: Síndrome de Dandy-Walker, Síndrome de Arnold-Chiari, e hidrocefalia. Por su parte, la espina bífida oculta o disrafia oculta es la anomalía más benigna de estos trastornos y consiste en un defecto de la fusión ósea entre

las dos láminas o arco neural de la vértebra afectada, sin desplazamiento hacia afuera del contenido espinal en su interior, con o sin manifestaciones de estigmas cutáneos en la piel que cubre el defecto oculto (3,5,6,7,9). Tiene un grado variable de trastorno neurológico, y la mayoría de los individuos que la padecen se encuentran asintomáticos. Rara vez se asocia a otras malformaciones del sistema nervioso como las mencionadas en el meningocele abierto. Cuando existen estigmas cutáneos pueden ser: como hemangioma, discromía cutánea, seno dermoide, aumento del número de pelos y engrosamiento de los mismos (como se encontró en la niña objeto de esta presentación); y “la cola humana,” descrita en Aureliano, el recién nacido de la novela “Cien Años de Soledad” (1).

El proceso de formación del tubo neural con sus componentes neuronales y gliales, es producto de una serie de fenómenos denominados inducción-regulación que suceden dentro del ectodermo y entre el ectodermo y el mesodermo (5). Estos procesos son dependientes de proteínas entre ellas la proteína morfogénica del hueso (BMP4) y el factor de crecimiento trofoblástico (FGF). La BMP4 durante el período de gastrulación convierte al ectodermo en epidermis; si está ausente, el ectodermo adquiere identidad neural. También son de importancia otras proteínas como la nogina, cordina y fulstatina las cuales inhiben el BMP4 e intervienen en la transformación del mesodermo en notocorda, y también induce a la formación del cerebro anterior (5).

El cerebro posterior y la medula se desarrollan a partir de la placa neural, la cual al final de la tercera semana, adquiere forma de tubo neural, que queda en contacto con la cavidad amniótica a través de los neuroporos craneal y caudal, el primero se cerrará en el día 25 y el segundo el día 27 del desarrollo embrionario. Después del cierre del tubo neural, las células de la cresta tomarán dos caminos, un trayecto a través de la dermis para formar piel y folículos pilosos u otro ventral a través de las somitas para formar neuronas de ganglios sensoriales y células de Schwann (5).

Hacia la cuarta semana se originan, a partir de las placas basales, fibras nerviosas motoras y raíces nerviosas dorsales. Hacia el tercer mes la medula

se extiende por todo el embrión, los nervios raquídeos atraviesan los agujeros intervertebrales, la medula y la duramadre se alargan más rápido que el tubo neural y se desplaza a niveles más altos: L2. La alteración se encuentra en el fracaso de la fusión del canal neural, lo que genera una persistencia de la continuidad ente el ectodermo neural y ectodermo cutáneo (5, 6).

El defecto del cierre del tubo neural permite la excreción al líquido amniótico de sustancias como la alfa-fetoproteína y acetilcolinesterasa, que pueden servir de marcadores bioquímicos ante la sospecha de defectos de cierre del tubo neural. La detección prenatal de alfa-fetoproteína en el suero materno a las 16-18 semanas de gestación es un método eficaz para identificar embarazos con riesgo de defectos de cierre del tubo neural (6).

TRATAMIENTO

El tratamiento de estas lesiones es quirúrgico (10). La disección de la lesión en la niña objeto de este estudio demostró la presencia de seno neurodérmico, el cual desde el orificio de la piel se prolongaba hasta el *filum terminal* a través de masa de aparente contenido graso. El estudio histopatológico demostró que el tejido contenido dentro del raquis corresponde a un Lipoma. La disección del tumor, por su ubicación, debe ser extremadamente cuidadosa porque resulta difícil diferenciar raíces nerviosas de los tabiques que normalmente separan las células grasas, lo cual las expone a potencial sección durante la intervención quirúrgica con disfunción subsecuente.

PRONÓSTICO

El pronóstico vital de las lesiones por espina bífida oculta suele ser favorable dado que no se asocia a hidrocefalia; el pronóstico neurológico es incierto y depende de las lesiones en cada persona. La resección del lipoma o del quiste dermoide debe ser extremadamente cuidadosa porque dentro de estas lesiones hay fibras nerviosas. Además, se sabe por la embriología, que la citoarquitectura neuronal de la piel adyacente que hace parte de la malformación, se encuentra alterada.