

Espina bífida

Juan Manuel Aparicio Meix

Sección de Neuropediatría. Hospital Ramón y Cajal, Madrid

DELIMITACIONES CONCEPTUALES

El desarrollo de la médula espinal no sólo proporciona la información necesaria para conocer en sus sucesivas secuencias el tiempo y el estadio en los que se produjeron sus malformaciones congénitas, sino que también nos permite interpretar las complejas interrelaciones de las estructuras involucradas.

Durante la segunda semana del período embrionario se originan las tres hojas germinativas, es decir: *el ectodermo, el cordamesodermo y el endodermo*.

En la etapa 7 (16 días), el ectodermo medial sufre una **inducción química del mesodermo subyacente** y se origina la *placa neural*, que, a su vez, se transforma en el *canal neural* durante la etapa 8. Durante la etapa 10 (22 días), el canal neural, mediante **inducción dorsal**, se convierte en el *tubo neural (neurulación primaria)*. La fusión dorsal del canal neural se inicia en la región cervical rombencefálica y se extiende en forma bidireccional, pero probablemente el cierre se lleva a cabo en varios lugares del canal. En consecuencia, la neurulación primaria origina el cerebro y la mayoría de la médula espinal funcional, es decir, los segmentos cervicales, torácicos y lumbares. Durante el cierre del canal neural, la médula sigue creciendo en dirección caudal, porque nuevas porciones del ectoblasto se van transformando en placa y canal nervioso. De este modo, la médula forma un tubo cuya luz es el epéndimo. Durante la etapa 11 (24 días) acontece el cierre del *neuro-*

poro anterior, y en la etapa 12 (26 días) se cierra el *neuroporo posterior* en la región lumbosacra. Este proceso finaliza con la disyunción del ectodermo superficial del tubo neural. Posteriormente, tejidos mesenquimatosos migran y se interponen entre el neurectodermo posterior y el ectodermo cutáneo, permaneciendo, de este modo, toda la médula enterada debajo de un ancho estrato del que, en última instancia, se forman las meninges, los arcos vertebrales dorsales y los músculos paraespinales.

El tubo neural caudal se desarrolla durante la **neurulación secundaria**, después que haya finalizado hacia el día 25 la neurulación primaria, a partir de la *masa de células caudales*, que es un grupo de células pluripotenciales formado por los restos de la notocorda caudal del nódulo de Hensen. A partir de este rodete caudal del embrión se forma un cordón sólido de células ectoblásticas que, tras sufrir un proceso de vacuolización, conecta con el *canalis centralis* de la médula suprayacente. La parte cefálica de este rodete caudal origina la *punta del cono medular*, a cuyo nivel se observa una dilatación del *canalis centralis* llamada *ventriculus terminalis*, mientras que la porción distal forma el *filum terminale*, que es un cordón fibroso que une el cono medular al vértice del cóccix. La circunstancia de que la masa de células caudales no sólo origine el mesénquima precursor del sacro y del cóccix, sino que se localice adyacente a las partes más distales en desarrollo del intestino y mesonefros, explica el porqué son tan frecuentes las malformaciones congénitas que asocian

anomalías tanto del cono medular, *filum terminale* y sacro, como de las regiones ano-rectal, renal y genital.

A partir de la 12ª semana la columna vertebral crece en longitud más que la médula, lo que ocasiona un desplazamiento en dirección craneal del cono medular, conocido como "ascenso de la médula". En el 6º mes el cono medular se sitúa a nivel de S1, en el nacimiento en L3 y en el adulto entre L1-L2.

Las alteraciones de la *inducción dorsal* se deben al fracaso de la fusión del canal neural, persistiendo, en consecuencia, la continuidad entre el neurectodermo posterior y el ectodermo cutáneo, que en su forma completa se denomina **disrafismo**.

El término "**disrafismo espinal**" comprende un grupo heterogéneo de malformaciones congénitas de la médula espinal que se caracteriza por la fusión imperfecta de las estructuras neurales, óseas y mesenquimatosas de la línea media. En casi todos los casos de disrafismo espinal se objetiva una espina bífida, es decir, un disrafismo de las estructuras óseas debido al cierre incompleto de los arcos vertebrales.

La malformación más sutil, limitada al defecto vertebral, se denomina **espina bífida oculta**. Cuando a esta anomalía se asocian malformaciones subyacentes de la médula espinal sin discontinuidad de la piel, el complejo malformativo se designa como **disrafismo espinal oculto**. Este término incluye un amplio espectro clínico de malformaciones, a saber: quistes dermoides o epidermoides, quistes entéricos intraespinales, lipomas lumbosacros, la diastematomielia, el mielocistocele terminal y el síndrome de la médula anclada, que es la anomalía más frecuente.

La siringomielia, el síndrome de regresión caudal y los quistes aracnoideos intradurales

representan otras alteraciones relacionadas con el disrafismo espinal.

La **espina bífida quística**, en la que las estructuras neurales (meninges, raíces y médula) están abiertas al exterior, sin revestimiento cutáneo que las recubre, incluye la mielosquisis, el mielomeningocele y el meningocele.

ESPINA BÍFIDA ABIERTA Y QUÍSTICA

Constituye el tipo más frecuente y complejo de disrafismo espinal, siendo la **mielosquisis** la forma más grave de esta malformación, ya que se produce antes de los 28 días de gestación. La médula se observa abierta y aplanaada en la región toracolumbar.

El **mielomeningocele** es un defecto más tardío, siendo de localización dorsolumbar o lumbar en más del 50% de los casos, lumbosacro en el 25% y cervical o dorsal en sólo el 10%.

A la inspección, se observa una tumoración quística cubierta por una delgada membrana meníngea que se desgarrar con facilidad, lo que conlleva un elevado riesgo de infección. La médula espinal está involucrada en ambas malformaciones, así como las raíces, las meninges, los cuerpos vertebrales y la piel.

En los **meningoceles** la herniación a través del defecto óseo está limitada a las meninges, siendo la médula espinal normal.

La **incidencia** suele ser de 1 a 2 casos por 1000 nacidos vivos, pero varía según los países. En los primogénitos el riesgo es más alto.

El **riesgo de recurrencia** de los defectos del tubo neural después del nacimiento de un hijo afectado es del 4-8%, y aumenta tras dos hijos afectados al 10%.

La **etiología** del mielomeningocele es multifactorial y poligénica, aun cuando en algún caso se ha descrito una herencia autosómica recesiva e incluso ligada al X.

Se han descrito deleciones en 22q11 en defectos del tubo neural asociados a cardiopatías congénitas.

Existe evidencia de que la deficiencia de ácido fólico, el tratamiento materno con ácido valproico, carbamacepina y etetrinato, la exposición a los rayos X durante el embarazo, así como ciertos factores ambientales (madres adolescentes, bajo nivel socioeconómico y antecedentes de aborto anterior) incrementan el riesgo de tener hijos con defectos del tubo neural.

Las **manifestaciones clínicas** dependen del nivel del mielocelo y consisten en diversos grados de paraplejía flácida y arrefléxica, alteraciones de la sensibilidad (táctil y dolorosa) y trastornos de los esfíntes (disfunción vesical e incontinencia fecal).

Asimismo, se evidencian úlceras tróficas de los miembros inferiores con periostitis u osteomielitis subyacentes, deformidades ortopédicas (pies zambos, subluxación de las caderas, escoliosis) e incluso fracturas óseas.

El nivel sensitivo es más constante que el motor y permite una delimitación más exacta del límite superior de la lesión:

- En los casos más severos por encima de L3 la paraplejía es completa con imposibilidad para la deambulación.
- En lesiones lumbares más bajas están conservadas la flexión y aducción de la cadera y la extensión de la rodilla, siendo posible la marcha con ayuda.

- Las lesiones de las raíces sacras superiores permiten al niño caminar con mínima ayuda, pero existen deformidades de los pies.
- Por último, en las lesiones sacras por debajo de S3 la función de las extremidades inferiores es normal y hay anestesia en "silla de montar".

En la mayoría de los niños con mielomeningocele existen trastornos de los esfínteres.

- En las lesiones por debajo de S3 los esfínteres anal y vesical están paralizados. La vejiga estará distendida y permitirá con facilidad la expresión urinaria mediante compresión suprapúbica.
- En el grupo más numeroso de niños con lesiones más altas, aun cuando la vejiga también está dilatada, existe retención urinaria, que está provocada por la incoordinación entre las contracciones débiles del detrusor y la contracción voluntaria o refleja del esfínter externo. En estos casos se produce subsecuentemente una hidronefrosis.

Son frecuentes las infecciones de orina de repetición y la evolución a una pielonefritis crónica.

La hidrocefalia asociada a una **malformación tipo II de Chiari** está ya presente al nacer en el 85-95% de los casos, como se observa mediante ultrasonografía. En el Chiari tipo II, al descenso de las amígdalas cerebelosas, que rebasan el plano del foramen magnum, se añade la elongación y la distorsión del tronco del encéfalo, y el descenso del IV ventrículo.

La sintomatología de la hidrocefalia progresiva en estos casos suele ser lenta e insidiosa con aumento del perímetro craneal, o bien se puede manifestar de forma aguda con irritabilidad y vómitos. No es infrecuente observar síntomas de afección de pares craneales bajos

y de compresión del tronco cerebral: dificultad para la alimentación, estridor, parálisis de las cuerdas vocales, disfagia y bradicardia.

Es típico un patrón de disfunción ventilatoria central consistente en obstrucción de las vías aéreas superiores, respiración irregular y apnea, que se confirma mediante un registro poligráfico de sueño. Los síntomas referidos pueden requerir adenoidectomía, traqueotomía e incluso descompresión quirúrgica de la fosa posterior.

No suele existir retraso mental, salvo en casos de hidrocefalia, que precise varias revisiones del shunt, complicada con meningitis o ventriculitis.

En estos niños se pueden observar crisis epilépticas.

En los **meningoceles** el examen neurológico es normal. A la inspección se observa una masa fluctuante que produce una protrusión de la piel, que habitualmente está cubierta por un angioma plano. Los meningoceles no se asocian con hidrocefalia.

Entre las **malformaciones asociadas** puestas de manifiesto con la resonancia magnética medular destacan la siringomielia y la diastematielias.

El **diagnóstico prenatal** de los defectos del tubo neural (DTN) se lleva a cabo mediante la ecografía, y la determinación en el líquido amniótico de la alfa-fetoproteína (AFP) y de la acetilcolinesterasa que estarán elevadas en los DTN abiertos.

La determinación de la AFP en el suero materno entre la 13 y la 16 semana de gestación se recomienda, en la actualidad, como "screening" de los DTN, aun cuando existe un elevado número tanto de falsos positivos como de negativos. Los niveles de AFP mayores de 1000 ng/mL indican una alta proba-

bilidad de un DTN (el valor normal de la AFP durante la gestación es de hasta 500 ng/mL).

El tratamiento con ácido fólico (4mg/día durante dos meses antes y después de la concepción) no sólo es eficaz en la **prevención primaria**, sino que también reduce el riesgo de recurrencia de los DTN.

El **tratamiento** del mielomeningocele es multidisciplinario, precisándose la intervención del pediatra, neuropediatra, neurocirujano, cirujano ortopédico, urólogo infantil, fisioterapeuta y psicólogo.

En la actualidad, la **reparación quirúrgica precoz** del mielomeningocele (dentro de las 24-36 horas del nacimiento) está indicada en todos los casos. En estos pacientes operados, la mortalidad inicial es del 1%, y la supervivencia del 80-95% en los dos primeros años de vida, pero con secuelas graves en el 75%.

En la mayoría de los casos, habrá que instaurar una derivación V-P para corregir la hidrocefalia.

El **síndrome de la médula anclada**, en el que el cono medular está fijado por debajo de L1-L2, se objetiva en el 10% de los casos tras la intervención quirúrgica del mielomeningocele, requiriendo en ocasiones una nueva intervención (sección del filum). Otras etiologías de este síndrome son la diastematielias, el lipomeningocele, el lipoma del filum y, en sentido estricto, el filum terminale corto y engrosado. La sintomatología se manifiesta de forma insidiosa en forma de debilidad, atrofia y deformidades ortopédicas de los miembros inferiores, así como trastornos motores, sensitivos y de los esfínteres.

La valoración de los **problemas urológicos** reviste especial importancia. Hay que man-

tener mediante la compresión suprapúbica o los sondajes vesicales un escaso volumen de orina residual en la vejiga, para evitar las infecciones urinarias de repetición, el reflujo y, en consecuencia, la pielonefritis y la hidronefrosis. Se deben realizar periódicamente urocultivos y estudios de la función renal. En casos seleccionados la incontinencia urinaria se puede tratar implantando un esfínter artificial.

ESPINA BIFIDA OCULTA

Acontece en al menos un 5% de la población. Es asintomática, se localiza habitualmente a nivel lumbosacro, y se pone de manifiesto mediante una radiografía de columna en la que se evidencia el cierre incompleto del arco vertebral posterior. No tiene relación con la enuresis nocturna monosintomática; sin embargo, cuando la enuresis es polisintomática se deben excluir alteraciones subyacentes de la médula espinal propias del disrafismo espinal oculto.

En estos casos, suelen observarse a nivel lumbosacro **alteraciones cutáneas**, tales como áreas de piel atrófica o hiperpigmentada, hemangiomas, lipomas subcutáneos, o bien hipertrichosis localizada, apéndices cutáneos, fistulas o senos dérmicos. El **disrafismo espinal oculto** puede ser asintomático o bien se puede sospechar por la presencia de manifestaciones clínicas comunes más o menos evidentes: cifoescoliosis, lumbociática, pies equinovaros, asimetría de las extremidades inferiores, signo de Babinski, pérdida parcheada de la sensibilidad, úlceras tróficas y trastornos de los esfínteres. En ocasiones, cuando la malformación oculta está en comunicación con el exterior a través de fistulas o senos dérmicos puede ser la causa de meningitis recurrente. Mediante la ultrasonografía, la TAC y la RMI se puede deducir el nivel de la lesión y su relación con el tejido funcional.

Las pruebas preoperatorias pertinentes en estos casos son el EMG, los PESS y la urodinámica. Considerando que en estos pacientes no se puede predecir la evolución, los neurocirujanos pediátricos, en la actualidad, son partidarios de la intervención profiláctica precoz, para evitar alteraciones irreparables, liberando la médula espinal de la lesión donde esté anclada. La cirugía se lleva a cabo utilizando láser de CO₂.

Los **lipomas medulares** son colecciones de grasa y tejido conectivo parcialmente encapsulados. Son de tres tipos:

- **Lipomas intradurales:** representan menos del 1% de los tumores medulares. Se pueden localizar a nivel cervical, dorsal o lumbar, y aunque tienen un componente extradural, no se objetivan a simple vista en la espalda.
- **Lipomielomeningoceles:** consisten en un lipoma que por un lado está unido a la superficie dorsal de una médula abierta y no neurulada y por el otro se funde con la grasa subcutánea protruyendo en la región lumbosacra. Se suele asociar un meningocele al lipoma.
- **Lipomas del filum terminale:** se localizan habitualmente en la región extradural del filum, pero también pueden involucrar la parte intradural. Se puede asociar un pequeño quiste.

Con las técnicas actuales se recomienda en estos casos el tratamiento quirúrgico cuidadoso y precoz para evitar la tracción y la compresión que producen estas malformaciones, siendo habitualmente suficiente la resección parcial del lipoma.

El **síndrome de regresión caudal** se caracteriza por agenesia sacra, anomalías complejas de la médula espinal, paraplejia flácida, amiotrofia de los miembros inferiores, artrogriposis y vejiga neurógena.

La **diastematiomielia** es una malformación que consiste en una hendidura sagital que divide a la médula espinal en dos hemimédulas cada una envuelta en su propia pia madre. Están separadas por un espolón óseo, cartilaginoso o fibroso. La hendidura se localiza habitualmente entre D9 y S1. Es más frecuente en mujeres y los pacientes están asintomáticos en el 20% de los casos. Los síntomas más frecuentes son escoliosis, dolor de tipo lumbar o ciático, debilidad, atrofia, deformidades ortopédicas y trastornos sensitivos de una extremidad inferior e incontinencia urinaria o fecal. La liberación del espolón es el tratamiento quirúrgico indicado.

La **siringomielia** es una enfermedad caracterizada por la presencia de cavidades tubulares dispuestas longitudinalmente dentro de la médula espinal, pero habitualmente fuera del canal central. Las cavidades siringomiélicas están tapizadas de células gliales, a diferencia de la dilatación central de la médula (**hidromielia**) que está revestida de epéndimo. Las cavitaciones están replecionadas de LCR proveniente del IV ventrículo en las *siringomieliás comunicantes*, cuya etiología obedece a malformaciones de la fosa posterior (Chiari I) o bien a anomalías de la unión cráneo-vertebral (platibasia, impresión basilar o deformidad de Klippel-Feil). La etiopatogenia de las siringomieliás comunicantes se explica aunando dos teorías, a saber; la *teoría hidrodinámica de Gardner* que postula que las cavitaciones medulares se forman merced a un cono de presión que impele el LCR desde el suelo del IV ventrículo al epéndimo a través del pico del cáamo y el ventrículo de Arancio, y la *teoría descrita por Williams* que conjetura que la maniobra de Valsalva por distensión de los plexos venosos aracnoideos impele el LCR subaracnoideo hacia arriba, pero la amígdalas cerebelosas herniadas mediante un mecanismo valvular impiden el retorno del LCR, y, en consecuencia, se crea una presión diferencial craneoespinal que

ocasiona un mecanismo de succión del LCR dentro del epéndimo. En estos casos es muy eficaz la descompresión quirúrgica de la fosa posterior. Las *siringomieliás no comunicantes* pueden manifestarse como consecuencia de un traumatismo medular, una aracnoiditis postmeningitis o un tumor medular. La sintomatología en los niños se manifiesta casi siempre como una escoliosis evolutiva con piramidismo (siringomielia motora pura), siendo la sintomatología sensitiva (disociación termoalgésica) menos frecuente.

BIBLIOGRAFÍA

1. Aicardi J. Diseases of the nervous system in childhood. 2ª edición. Cambridge: Mac Keith Press, 1998.
2. Swaiman KF, Ashwal S, Ferreiro DM (eds) Pediatric Neurology. 4ª edición. Philadelphia, Missouri: Mosby-Elsevier, 2006.
3. Fejerman N y Fernández Álvarez E. Neurología Pediátrica. 3ª Edición, Buenos Aires: Panamericana; 2007.
4. Nickel RE and Magenis RE. Neural tube defects and deletions of 22q11. Am J Med Genet 1996; 66: 25-27
5. Choux M, Di Rocco C, Hockley AD and Walker ML. Pediatric Neurosurgery. London: Churchill Livingstone, 1999.
6. Wehby MC, O'Hollaren PS, Abtin K, Hume JL, Richards BJ: Occult tight filum terminale syndrome: Results of surgical untethering. Pediatr Neurosurg 2004; 40: 51-57.