



UNIVERSIDAD  
SAN SEBASTIAN

**H.P.M.**  
HOSPITAL PUERTO MONTT

# Disrafia Espinal.

Yerco Soto Interno de Medicina  
Dr. Gerardo Flores Pediatra Neonatólogo

# Hoja de Ruta

- **Introducción**
- **Definición**
- **Etiología**
- **Prevención de Disrafias Espinales.**
- **Disrafias Espinales Cerradas y Abiertas**
- **Conclusiones**

# Introducción

- ❑ Descrita por primera vez en 1610.



- ❑ 17,03 por 10.000 y de 8.7 disrafias espinales.
- ❑ 7.8 por 10000 nacimientos y 3.9 para espina bífida.
- ❑ **167 casos anuales de disrafia abierta.**
- ❑ 3,5 a 8% de recurrencia si el primero hijo tiene disrafia espinal y y aumenta tras dos hijos afectados al 10 %.

# Introducción

Espina bífida con hidrocefalia  
Espina bífida dorsal  
Espina bífida dorsal con hidrocefalia  
Espina bífida lumbar con hidrocefalia  
Espina bífida lumbar sin hidrocefalia  
Espina bífida lumbosacra  
Espina bífida lumbosacra con hidrocefalia  
Espina bífida sacra con hidrocefalia  
Espina bífida sacra sin hidrocefalia  
Espina bífida torácica con hidrocefalia  
Espina bífida torácica sin hidrocefalia  
Espina bífida toracolumbar  
Espina bífida toracolumbar con hidrocefalia  
Espina bífida, no especificada  
Hidroencefalocelo  
Hidromeningocele (raquídeo)  
Hidromeningocele craneano  
Meningocele (raquídeo)  
Meningocele cerebral  
Meningoencefalocelo  
Meningomielocelo  
Mielocelo  
Mielomeningocele  
Raquisquisis  
Siringomielocelo  
Espina bífida oculta  
Diastematomia  
Quiste Neuroentérico  
Sinus Dermal  
Quiste Dermoide o Epidermode Raquídeo  
Filum Corto  
Medula Anclada  
Lipoma Cono Medular  
Lipoma de filum  
Lipomeningocele  
Lipoma Extradural  
Mielocistocele  
Mielomeningocistocele

## c. Condiciones Incorporadas:

Quedan incluidos los siguientes defectos en el cierre del tubo neural y los sinónimos que los designen en la terminología médica habitual:

Encefalocelo de cualquier sitio

Encefalocelo frontal

Encefalocelo nasofrontal

Encefalocelo occipital

Encefalocelo

Encefalomielocelo

Espina bífida (abierta) (quística)

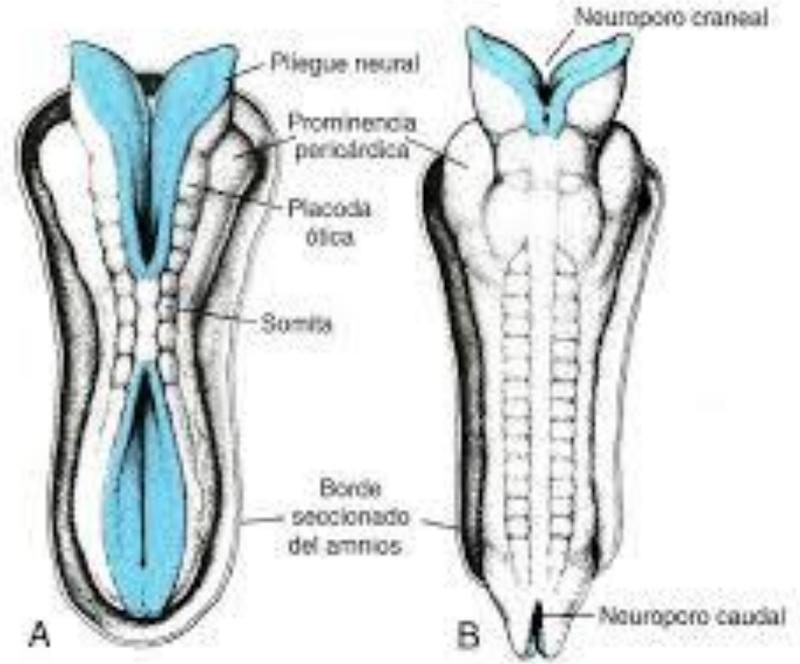
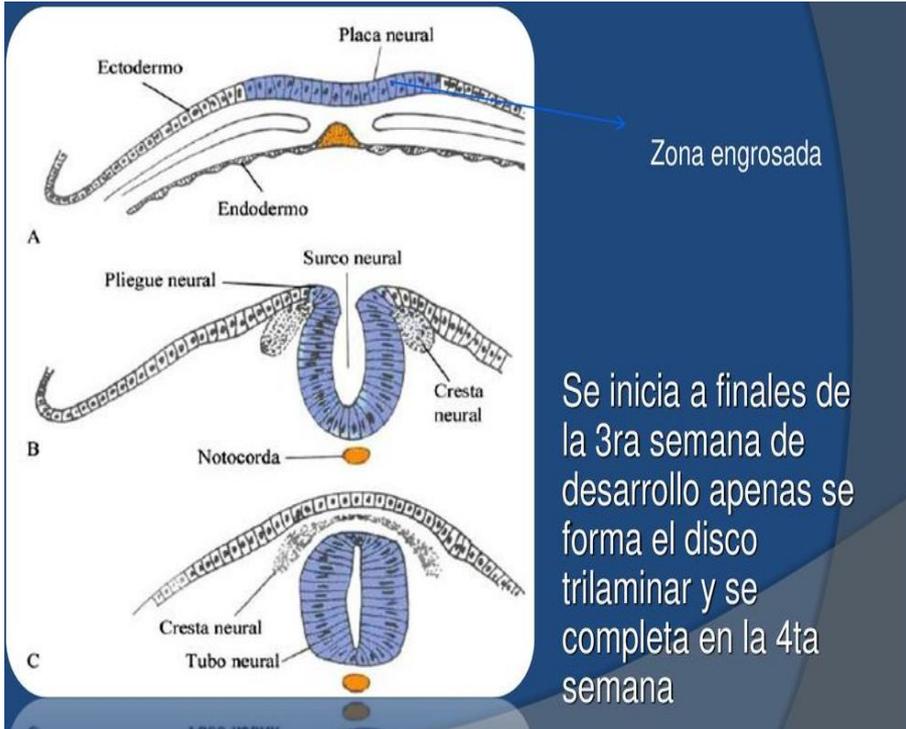
Espina bífida cervical con hidrocefalia

Espina bífida cervical sin hidrocefalia

49 condiciones incorporadas al AUGÉ.

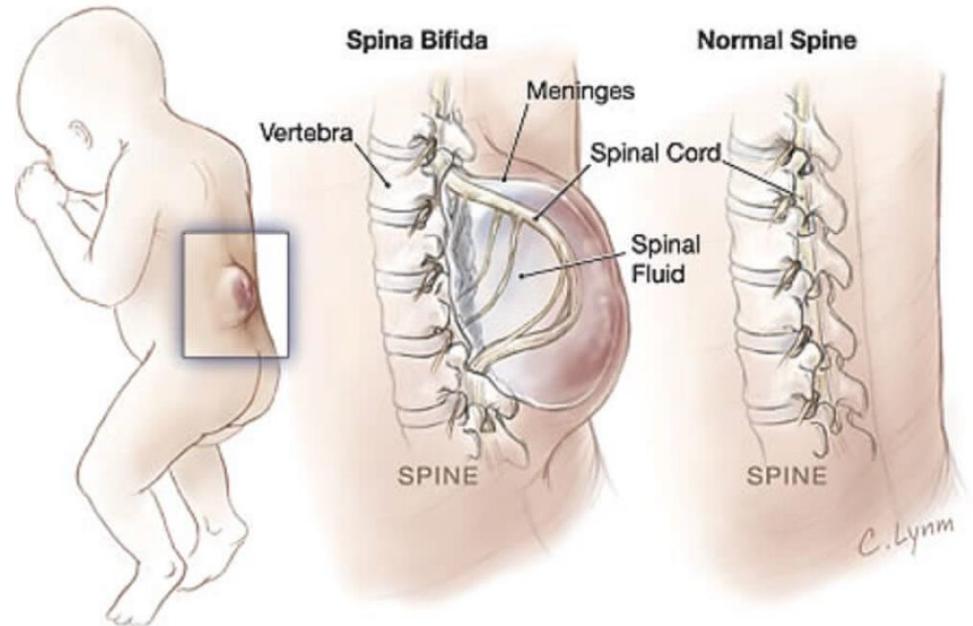
Guía GES Disrafias Espinales 2011

# Introducción



# Definición

- El disrafismo espinal es un espectro de anomalías complejas que involucran la fusión anormal de las estructuras neurales, vertebrales y mesenquimales embrionarias de la línea media.
- **El defecto se localiza en región lumbosacra en 90%, región torácica en 6-8% y región cervical en 2-4% de los casos.**



# Etiología

- ❑ Se descubrió que **las madres con deficiencia de folato** que portaban variantes de MTHFD1 o polimorfismo de MTFHR tenían un riesgo significativamente mayor de defectos del tubo neural en un estudio de Etheredge et al. en 2012.
- ❑ La malformación de Arnold Chiari está estrechamente asociada con la Disrafia Espinal Abierta, con una cascada de eventos que conducen a la hernia del vermis cerebeloso y del tronco encefálico.

# Etiología

- ❑ La etiología de los disrafismos es **multifactorial** y los **factores ambientales, genéticos y la deficiencia de ácido fólico** juegan un papel principal.
- ❑ Las trisomías más comunes fueron síndrome de Edwards y síndrome de Patau en abortados, que son trisomías 18 y 13, respectivamente.
- ❑ En 2005 se postuló que el **ácido Valproico** aumenta el riesgo de defecto de tubo neural.
- ❑ En 2007 una variedad de **anomalías cromosómicas estructurales** que conducen a defectos del tubo neural, variantes de número de copias, como duplicaciones o deleciones de regiones cromosómicas específicas.

# Prevención Disrafia espinales

A nivel de población general la principal medida de prevención es el enriquecimiento de la harina de trigo con ácido Fólico.

Sin embargo, hay un segmento de la población que tiene un riesgo mayor.

- Mujeres que no consumen pan** que de hecho no acceden al enriquecimiento de la harina.
- Madres con un hijo con Disrafia.**
- Mujeres con **antecedentes familiares** con hijo afectado hasta tercer grado.
- Mujeres portadoras** de Disrafia espinal.

# Prevención Disrafia espinales

- Suplir con 4 mgrs/día a mujeres con factores de riesgo 2 meses antes y en primer trimestre de embarazo programado.
- Suplir con 4 mgrs/día a mujeres con factores de riesgo que no aseguren el control de su fertilidad.
- Evitar, en la medida de lo posible, el uso de carbamazepina y acido valproico, en mujeres que deseen embarazarse.

# Prevención

Administración de suplementos de ácido fólico antes de la concepción y en el primer trimestre del embarazo (hasta 12 semanas) para la prevención de defectos congénitos

Esta revisión confirma que la administración de suplementos de ácido fólico previene la aparición en un primer y un segundo momentos de los DTN y muestra que no existe evidencia suficiente para determinar si el ácido fólico previene otros defectos congénitos.

De-Regil L, Peña-Rosas J, Fernández-Gaxiola AC, Rayco-Solon P. Effects and safety of periconceptional oral folate supplementation for preventing birth defects. Cochrane Database of Systematic Reviews 2015, Issue 12. Art. No.: CD007950. DOI: 10.1002/14651858.CD007950.pub3

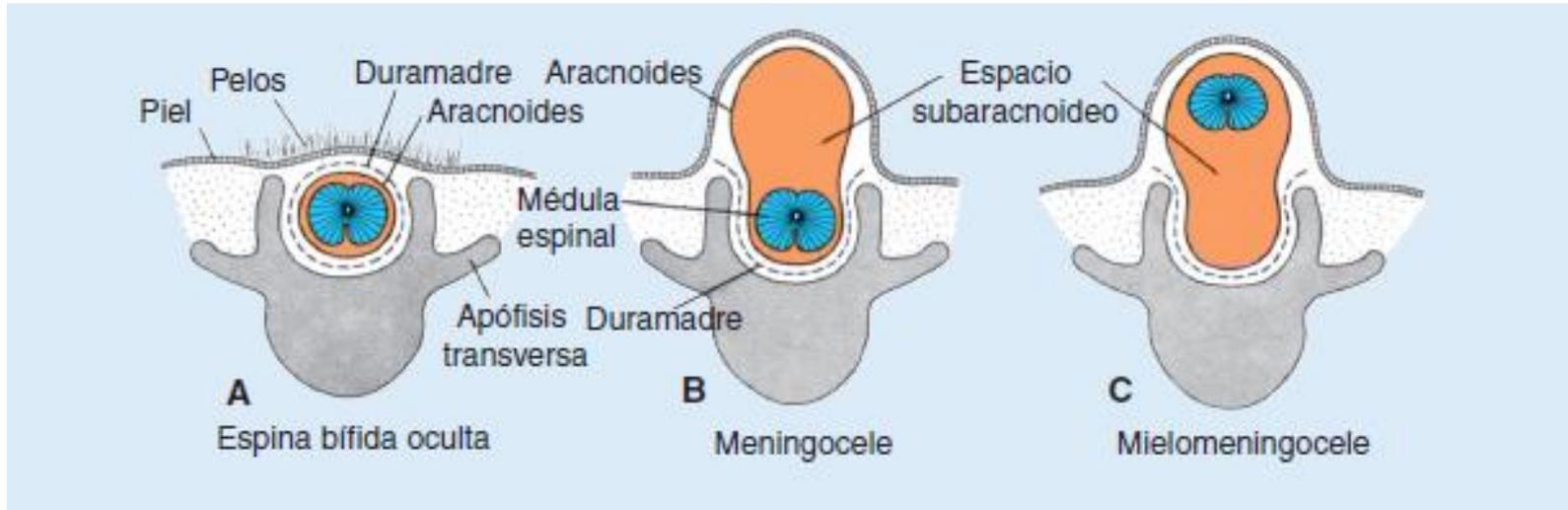


## El ácido fólico como profilaxis.

- **Una folato-deficiencia franca en modelos animales experimentales no causa Defectos del tubo neural** en ausencia de una predisposición genética.
- Parece más probable, por lo tanto, que el ácido fólico exógeno sea capaz de estimular una respuesta celular, **permitiendo al embrión en desarrollo sobreponerse a los efectos adversos de ciertos aspectos genéticos o ambientales** que de otra manera llevarían al desarrollo de un DTN.

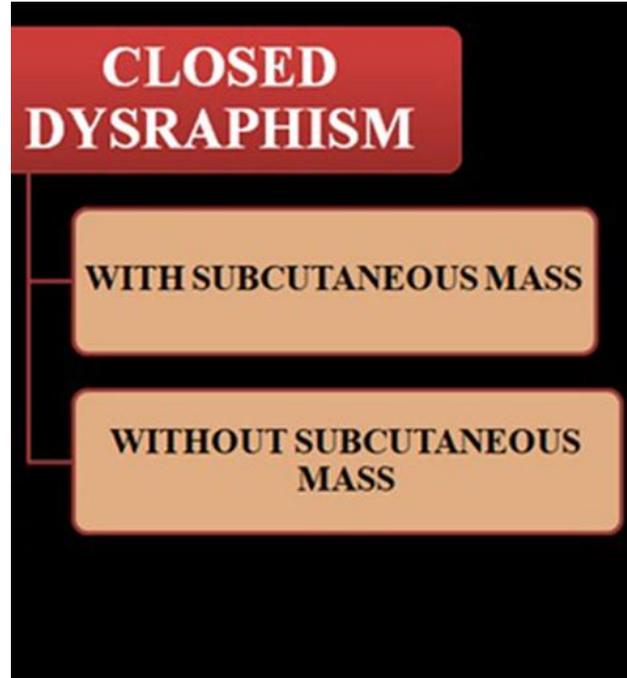
# Disrafias Espinales

Se clasifican en dos grupos: **Disrafias abiertas** y **Disrafias ocultas o cerradas**.



# Disrafia Espinal Cerrada

- ❑ Es la forma más común y más leve, en la cual una o más vértebras están malformadas y la piel está indemne.
- ❑ Raramente sintomática.

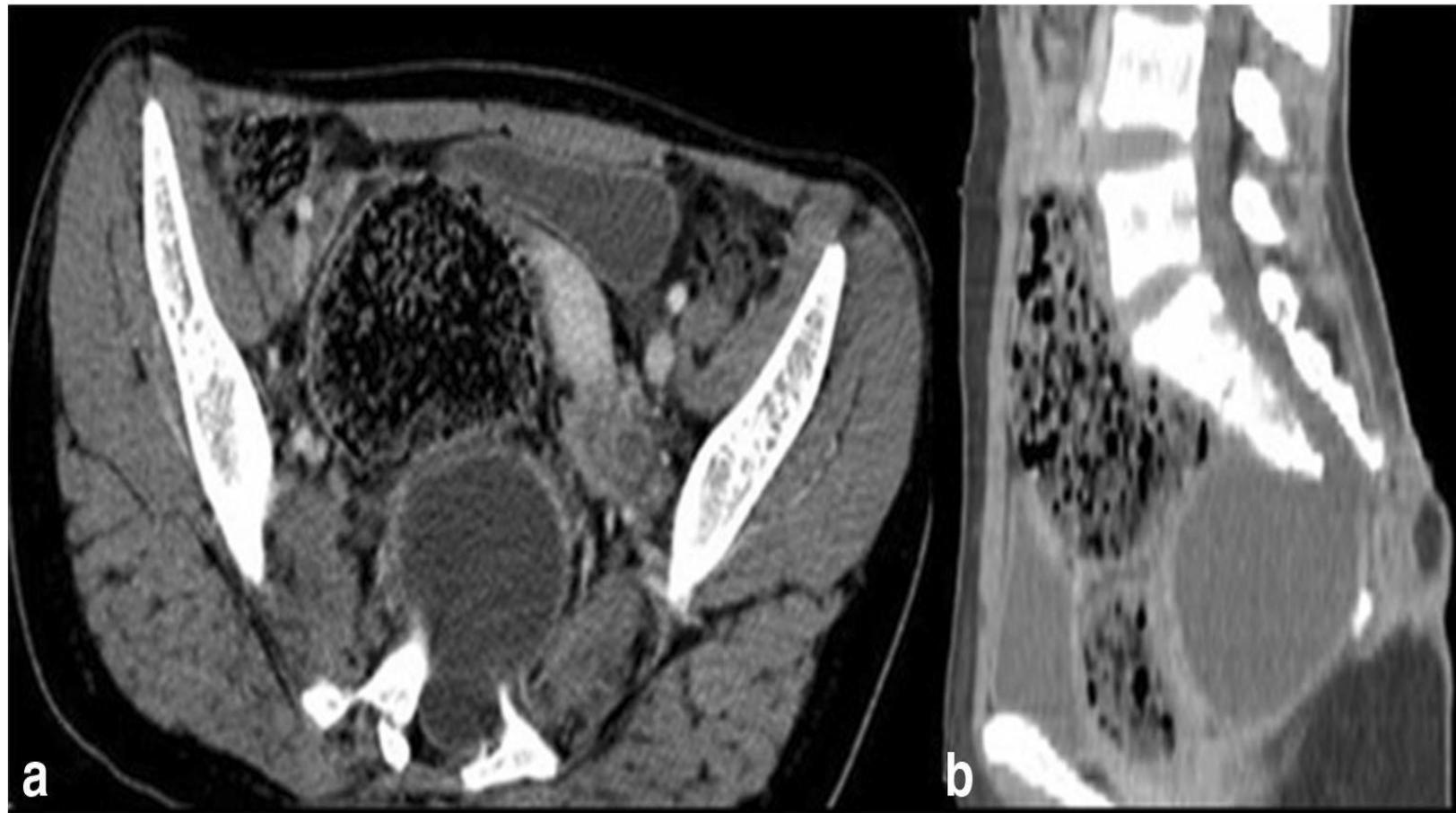


# Disrafia Espinal Cerrada

## Defectos:

- ❑ Columna vertebral está marcada por una **malformación de grasas, huesos o membranas.**
- ❑ Entre ellos, diversos tipos de lipomas, la diastematomielia, quistes dermoides y epidermoides, mielocistocele terminal y, la más frecuente, la médula anclada.
- ❑ **Puede o no ser sintomática**, pudiendo presentar desde un compromiso neurológico mínimo hasta parálisis incompleta con disfunción urinaria e intestinal.





# Disrafia Espinal Cerrada

- ❑ La clínica puede evolucionar con el crecimiento.
- ❑ Sospechar ante la presencia de quiste piloso, hemangiomas, sinus dérmico e hiperpigmentación y/o aparición de signos clínicos de compromiso medular.



# Disrafia espinal cerrada

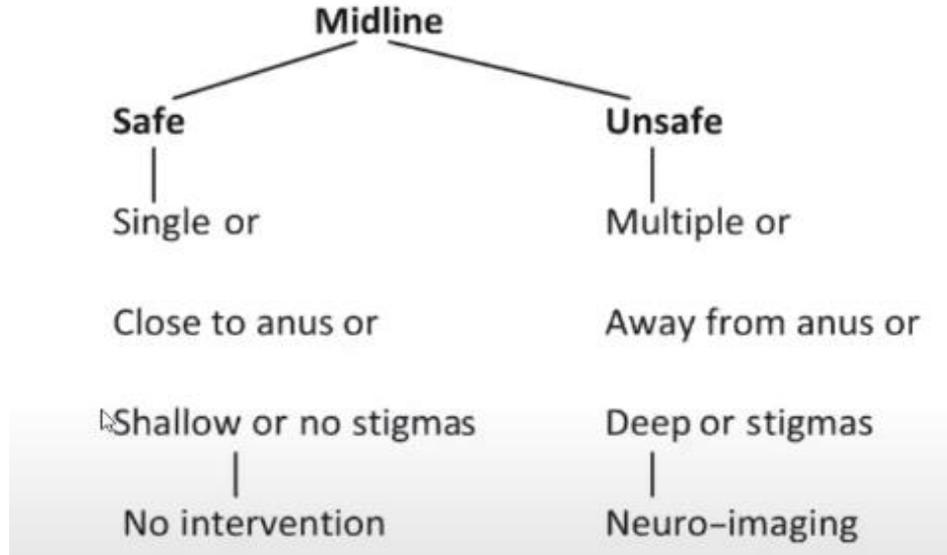
## BOX 2. Indications for imaging with regard to lumbosacral lesions<sup>a</sup>

1. Sacral dimples that are >0.5 mm, extend through the dural/subarachnoid space, and are located above the gluteal crease
2. Midline mass near L5
3. Hemangioma
4. Midline hypertrichosis
5. Asymmetrical gluteal crease

Data from Hertzler et al., 2010; Lew & Kothbauer, 2007; and Splete, 2007.

<sup>a</sup>Rule of thumb: All midline lesions are suggestive of a spinal anomaly until proven otherwise.

# Disrafia espinal cerrada



# Disrafia espinal cerrada

## The simple sacral dimple: diagnostic yield of ultrasound in neonates

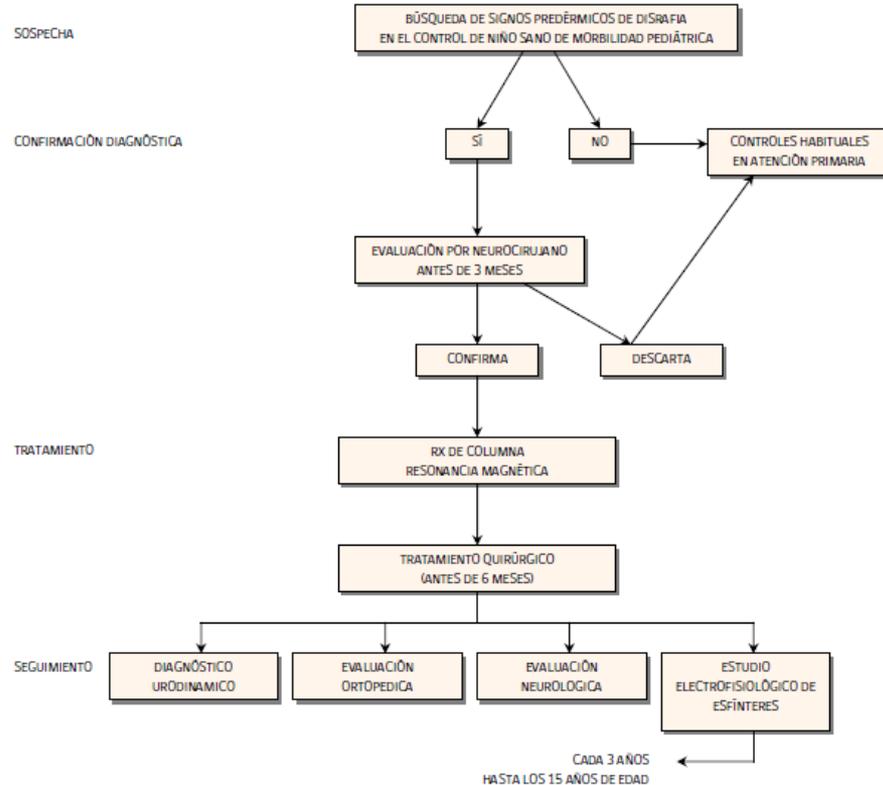
Estudio de aprox 4000 pacientes con fosita pilonidal y solo el 3% (177) de estos salió con ecografía anormal.

De estos solo 76 con estudio de resonancia mostro anormalidad.

Finalmente solo 5 fueron operados.

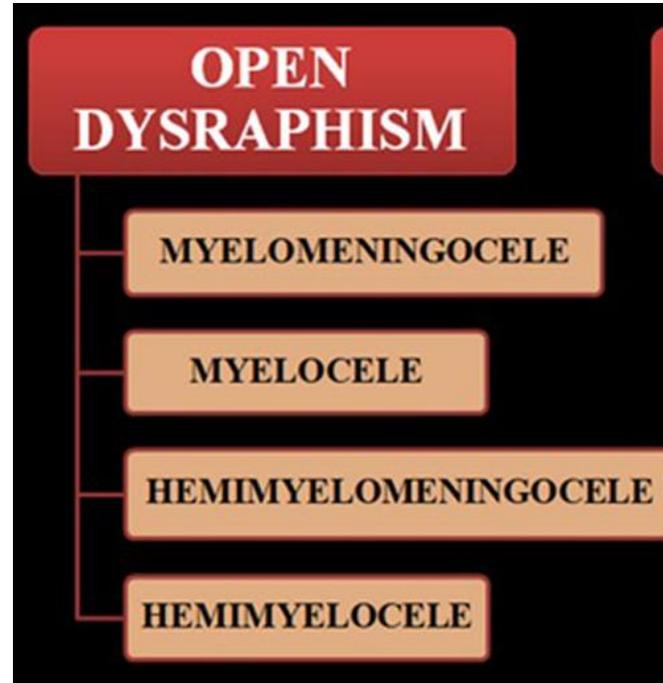
Kucera JN, Coley I, O'Hara S, Kosnik EJ, Coley BD. The simple sacral dimple: diagnostic yield of ultrasound in neonates. *Pediatr Radiol.* 2015 Feb;45(2):211-6. doi: 10.1007/s00247-014-3110-1. Epub 2014 Jul 5. PMID: 24996813.

# Disrafia espinal cerrada



# Disrafia Espinal Abierta

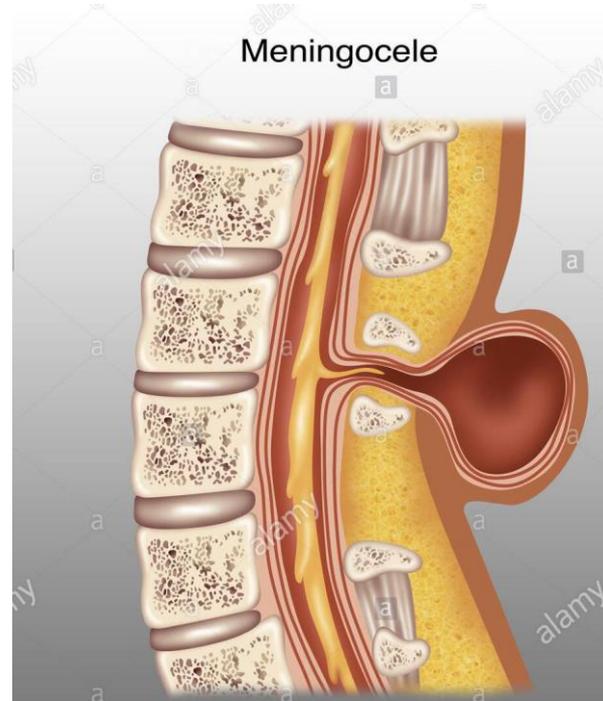
Corresponden a malformaciones precoces en el desarrollo embrionario de las estructuras medulares y raquídeas, y en todas ellas las estructuras nerviosas y meníngeas se encuentran comunicadas con el medio externo, lo que hace que su corrección quirúrgica sea urgente.



# Disrafia Espinal Abierta

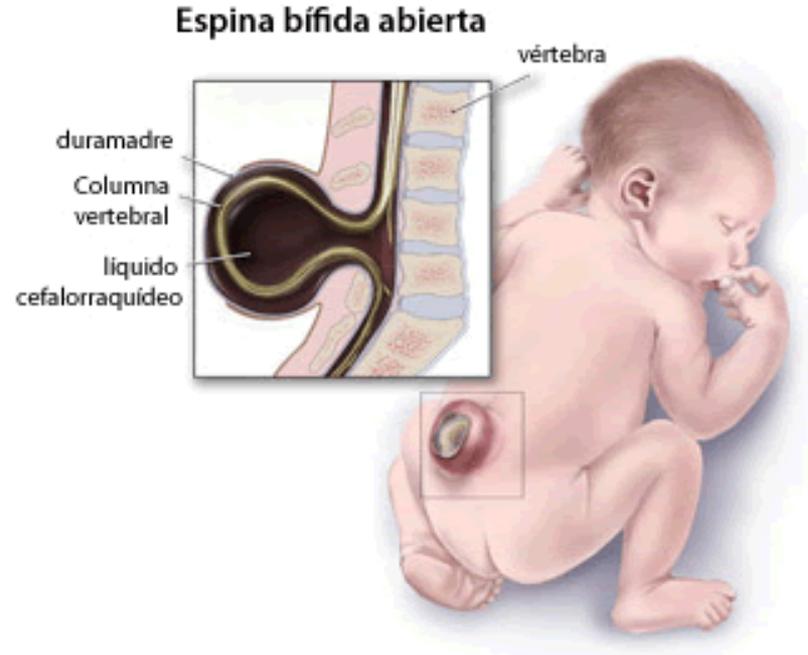
El **Meningocele** es una Disrafia en que las meninges sobresalen de la apertura espinal; puede o no estar cubierta por una capa de piel.

Generalmente es poco sintomático.



# Disrafia Espinal Abierta

- ❑ El **Mielomeningocele** constituye la **forma más grave** de Disrafia Espinal Abierta.
- ❑ El **riesgo de muerte es de 10 veces mayor que la población.**
- ❑ Compromete la **médula espinal**, y/o meninges.
- ❑ El líquido cefalorraquídeo, están contenidos en un saco quístico que protruye a través del defecto óseo, **pudiendo o no estar roto y originando síndromes medulares de diversos grados de severidad.**



# Manifestaciones Clínicas

- ❑ **Parálisis o paresia, generalmente flácida.** La observación de la postura y movimientos espontáneos del lactante permiten una aproximación diagnóstica del nivel motor.
- ❑ **Alteración de la sensibilidad superficial y profunda.** Aun cuando en los primeros años de vida el nivel sensitivo es difícil de precisar, los padres y cuidadores deben ser advertidos a fin de evitar lesiones en la piel.
- ❑ **Disfunción vesical,** el perfil de la vejiga neurogénica es variable y requiere de estudio, manejo y seguimiento urológico.

## Manifestaciones Clínicas

- ❑ **Disfunción intestinal**, caracterizada por la **alteración de los movimientos peristálticos y del control esfinteriano**. En el lactante se puede apreciar la hipotonía anal y, posteriormente, constipación.
- ❑ **Malformaciones ortopédicas**: pueden ser dinámicas, por los desequilibrios musculares dependientes del nivel y extensión de la lesión medular, o estáticas, por las posturas mantenidas en el tiempo.
- ❑ Se debe descartar esta etiología al menos en el **pie bot congénito** y en los **síndromes artrogripóticos**.

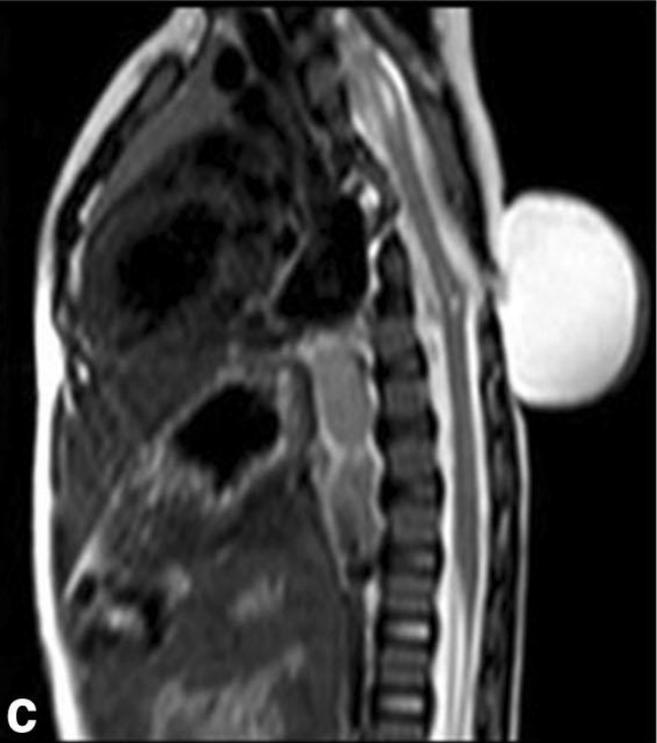
# Diagnóstico

- ❑ La disrafia espinal abierta puede ser diagnosticada en forma prenatal con la determinación de alfa feto proteína desde la semana 16 del embarazo.
- ❑ Este examen se hace a solicitud de la embarazada, si están elevadas hay que determinar el nivel en líquido amniótico de AFP y de acetil colinesterasa. Combinando ambos métodos se logra detectar el 99% de los fetos afectados. En el 98 % de los casos el diagnóstico prenatal es por ultrasonografía en controles de rutina del embarazo.
- ❑ El screening o tamizaje de aneuploidias (Síndrome de Down es el más frecuente) y de defectos del tubo neural en la población general, mediante AFP en sangre materna a las 16 semanas de gestación no se realiza en Chile.

# Diagnóstico

- ❑ En Chile existe un consenso de realizar un examen de ultrasonido antenatal a toda la población de embarazadas del sector público y privado, entre las **20 a 24 semanas de gestación**.
- ❑ Este examen también se realiza en el primer y tercer trimestre. Es decir tres ecografías antenatales.

# Disrafia Espinal Abierta



# Mielomeningocele: Manejo Inicial

- Estabilización clínica.
- **Evolución multidisciplinaria:** Neonatología, Urología, Ortopedia, Cardiología y Genética.
- **Reparación Quirúrgica del defecto**
- **Tratamiento de Hidrocefalia**
- **Tratamiento del Chiari.**

# Mielomeningocele: Manejo Inicial

## Examen clínico:

- Placoda, piel
- Escoliosis

**Examen Motor:** proporción significativa tiene función motora mejor de lo que aparenta.

- Circunferencia craneana y fontanela.
- Pares Bajos
- Anomalías congénitas.

Kucera JN, Coley I, O'Hara S, Kosnik EJ, Coley BD. The simple sacral dimple: diagnostic yield of ultrasound in neonates. *Pediatr Radiol.* 2015 Feb;45(2):211-6. doi: 10.1007/s00247-014-3110-1. Epub 2014 Jul 5. PMID: 24996813.

# Mielomeningocele: Manejo Inicial

- Cubrir el área con apósito húmedo con suero fisiológico estéril.
- Paciente en prono.
- Cobertura antibiótica.
- Ecografía cerebral de base.
- Resonancia Magnética?

# Mielomeningocele: Manejo - Cierre

- Tiempo: mientras antes mejor. <72 horas.
- Preservar la función de la placoda. (cierre tardío, genera disminución moderada de función neurológica).
- Prevenir la infección (ventriculitis aumenta en cierre tardío).
- Principio:
  - Cierre de la placoda
  - Crear cobertura dural
  - Cierre musculo cutáneo.

# Cirugía Prenatal o Posnatal

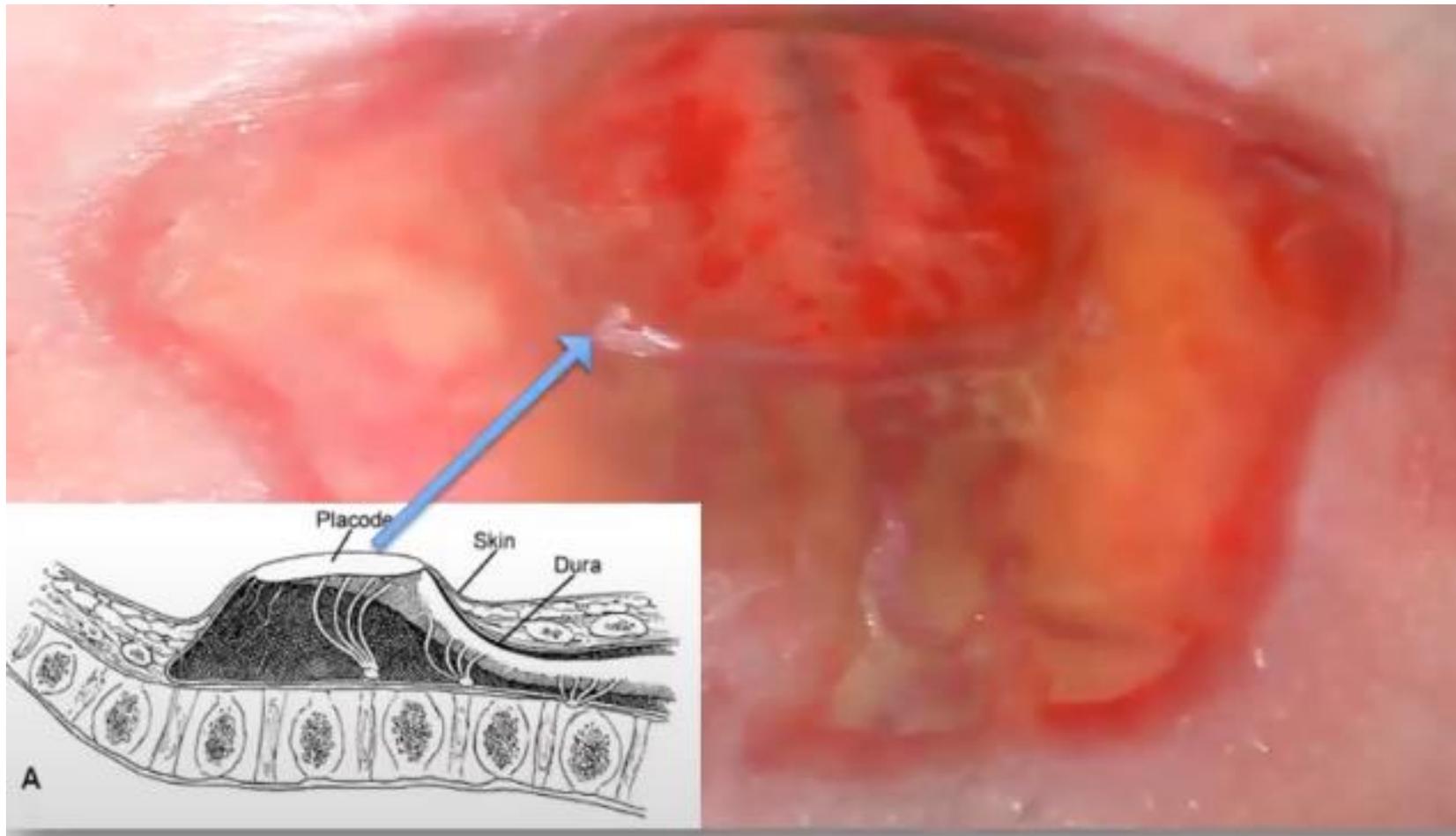
## Conclusiones de los autores:

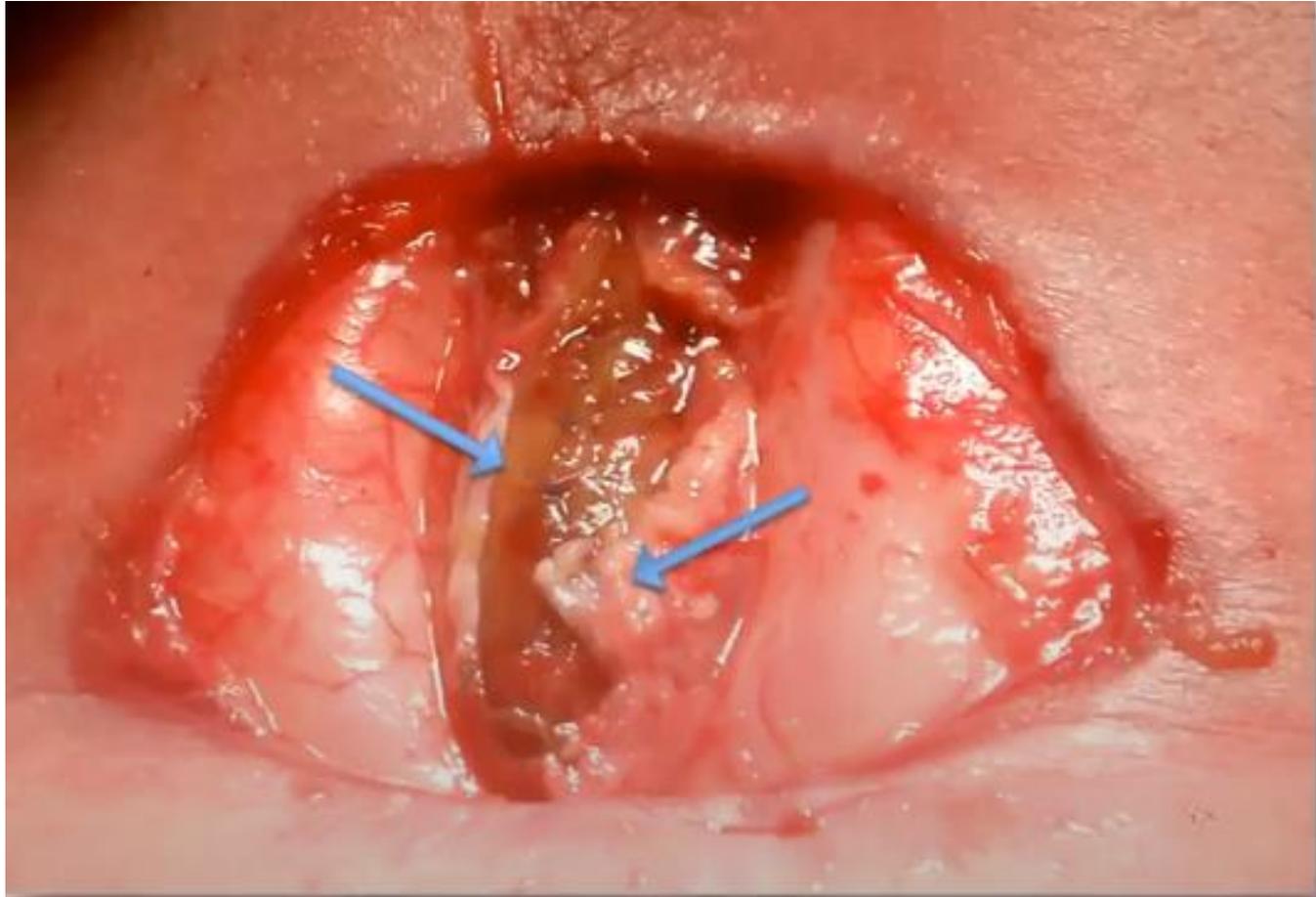
Esta revisión se basa en un estudio pequeño bien realizado. No hay pruebas suficientes para establecer conclusiones firmes sobre los efectos beneficios o perjudiciales de la reparación prenatal como una intervención para los fetos con espina bífida. Las pruebas actuales están limitadas por el escaso número de embarazos que se incluyeron en el único ensayo aleatorio realizado hasta la fecha.

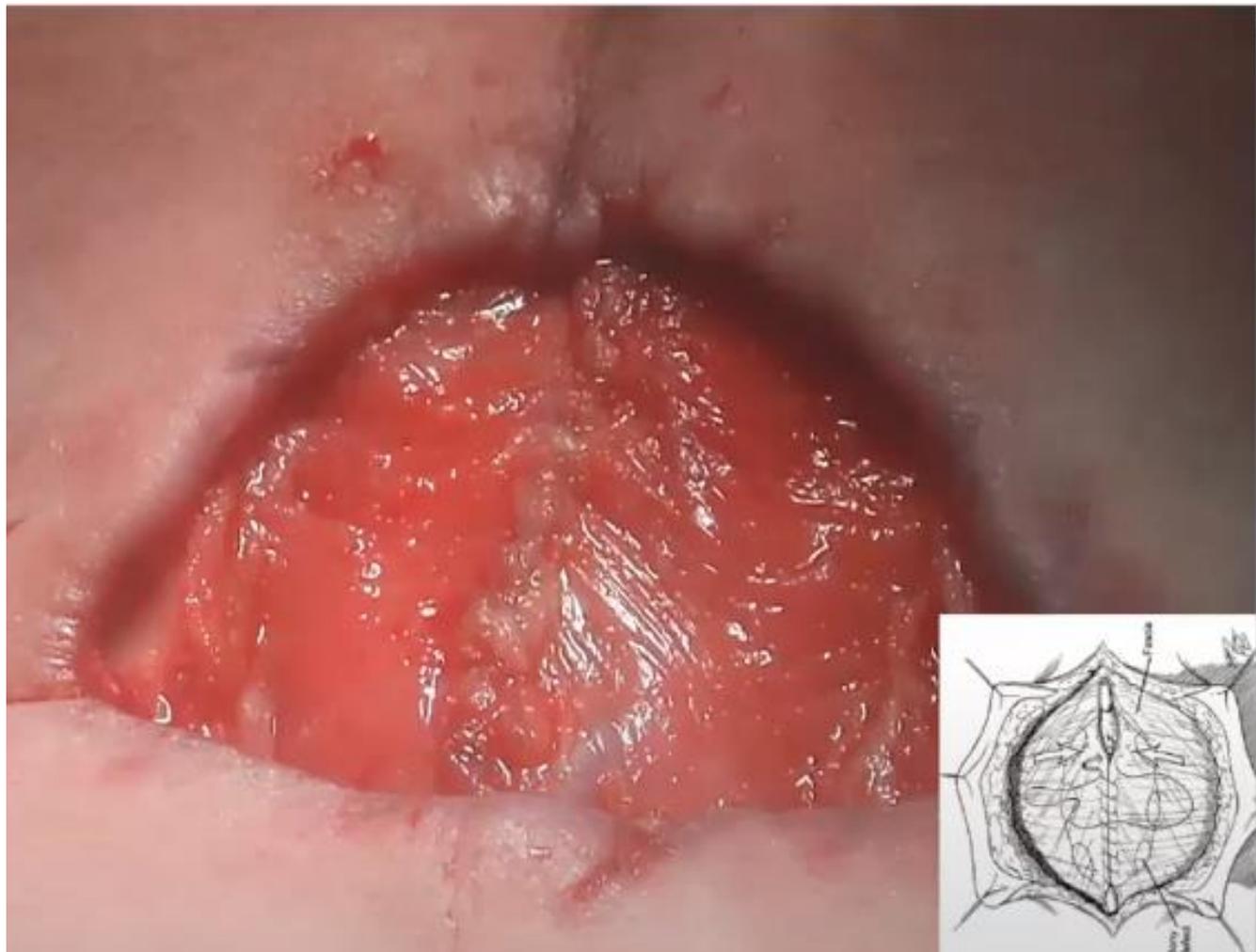
Grivell RM, Andersen C, Dodd JM. Prenatal versus postnatal repair procedures for spina bifida for improving infant and maternal outcomes. Cochrane Database of Systematic Reviews 2014, Issue 10. Art. No.: CD008825. DOI: 10.1002/14651858.CD008825.pub2





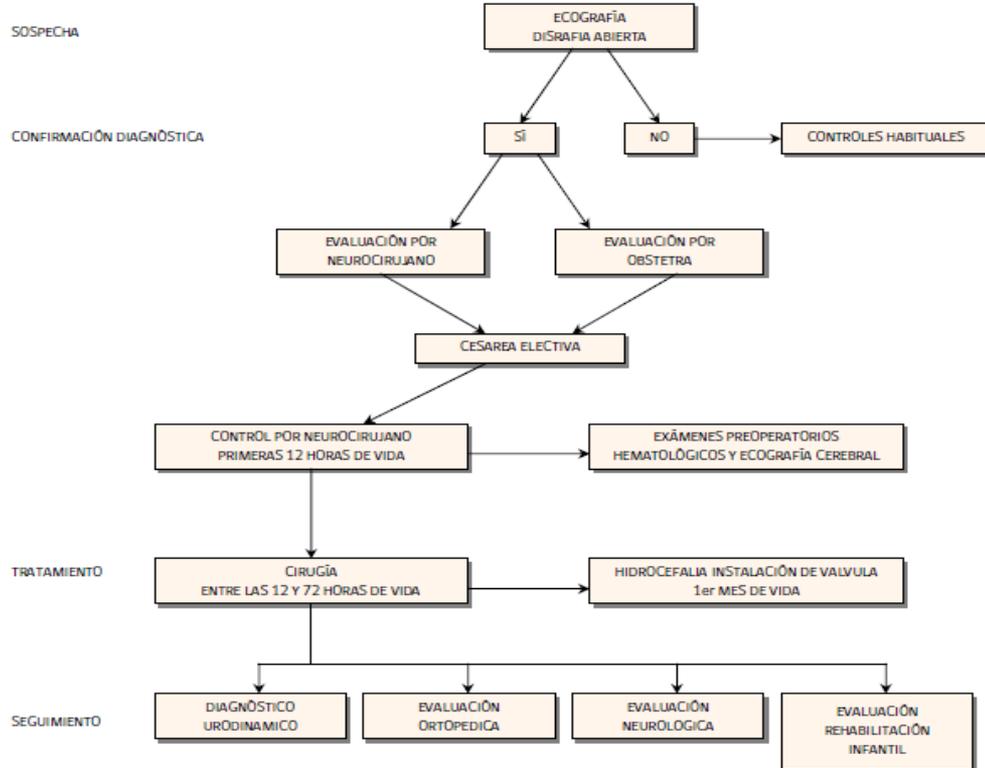








# Disrafia Espinal Abierta



# Mielomeningocele: Pronostico

- > 75% tendrá un IQ >80
- 80% requiere DVE
- 10 – 20% descompresión Chiari
- 20 – 30% re anclaje medular
- >50% deambula antes de la adolescencia.
- Incontinencia, constipación y limitada función sexual
- Deformidades Ortopédicas.

# Mielomeningocele: Pronóstico

NIVEL	PRONÓSTICO	OBJETIVOS
<b>Torácico alto</b>		
Insuficiencia musculatura tronco (erectores dorsales y abdominales). Escaso equilibrio en sedestación sin apoyo. Desviaciones de raquis (escoliosis paralítica).	Vida en silla de ruedas.	Intentar sedestación estable. Mantenimiento de articulaciones libres, evitar rigideces articulares. Manejo independiente de la silla de ruedas. Capacidad independiente para las actividades de la vida diaria. Ser socialmente aceptables.
<b>Torácico bajo</b>		
Buena musculatura de tronco, sedestación estable. Desviaciones de raquis (cifoescoliosis).	Bipedestación con ortésis. Silla de ruedas para desplazamientos.	Potenciar sedestación. Los mismos que para el Torácico Alto.
<b>Lumbar alto L1-L2</b>		
Musculatura flexora y adductora de cadera de potencia variable. La actitud de las EEEI tiende a la flexión y aducción de caderas. Problemas de centraje de caderas. Luxación de caderas.	Capacidad de marcha con aparatos largos y bastones para desplazamientos cortos. Silla de ruedas para el resto de actividades.	Mantenimiento articulaciones libres. Evitar flexo de cadera y rodilla. Posición vertical y marcha con aparato. Manejo independiente con la silla de ruedas.

<b>Lumbar bajo L4-L5</b>		
Musculatura flexora y adductora de cadera. Cuádriceps con fuerza normal. Isquiotibiales internos con potencia variable. Insuficiencia del tibial anterior.	Capacidad de marcha por todo tipo de terreno con aparatos cortos. Habitualmente no precisan bastones. La marcha es en Trendelenburg.	Prevención y control de las deformidades ortopédicas a nivel de pies. Marcha habitual. Independencia personal.
<b>Nivel sacro S1-S5</b>		
Potencia muscular a nivel de glúteos (abductores y extensores de cadera). Potencia musculatura de pies.	Capacidad de marcha sin ortésis. Pies talos. Dedos en garra.	Marcha habitual. Prevención y/o control de las deformidades y retracciones tendinosas con la ayuda de férulas si es preciso.

# Conclusiones

- ❑ Enfermedad de manejo Multidisciplinario.
- ❑ Lo ideal es el diagnostico y manejo precoz para evitar complicaciones.
- ❑ La sobrevida ha mejorado gracias al rápido manejo y cuidado de las complicaciones.

# Bibliografía

- 1.- Guía Clínica de Disrafias Espinales; diagnóstico y tratamiento; Serie Guías Clínicas MINSAL 2011.
- 2.- Guía Clínica de Disrafias Espinales; diagnóstico y tratamiento; Serie Guías Clínicas MINSAL 2017.
- 3.- Asma B, Dib O, Chahinez H, Seddiki K, El Montassir O, Nacereddine B (2017) Hallazgos de imagen en disrafismos espinales. <https://doi.org/10.1594/ecr2017/C-1516>
- 4.- Dunlevy LPE, Chitty LS, Doudney K et al (2007) Abnormal folate metabolism in fetuses affected by neural tube defects. Brain 130: 1043 –1049
- 5.- De-Regil L, Peña-Rosas J, Fernández-Gaxiola AC, Rayco-Solon P. Effects and safety of periconceptional oral folate supplementation for preventing birth defects. Cochrane Database of Systematic Reviews 2015, Issue 12. Art. No.: CD007950. DOI: 10.1002/14651858.CD007950.pub3.
- 6.- Kucera JN, Coley I, O'Hara S, Kosnik EJ, Coley BD. The simple sacral dimple: diagnostic yield of ultrasound in neonates. Pediatr Radiol. 2015 Feb;45(2):211-6. doi: 10.1007/s00247-014-3110-1. Epub 2014 Jul 5. PMID: 24996813.



UNIVERSIDAD  
SAN SEBASTIAN

**H.P.M.**  
HOSPITAL PUERTO MONTT

# Disrafia Espinal.

Yerco Soto Interno de Medicina  
Dr. Gerardo Flores Pediatra Neonatólogo