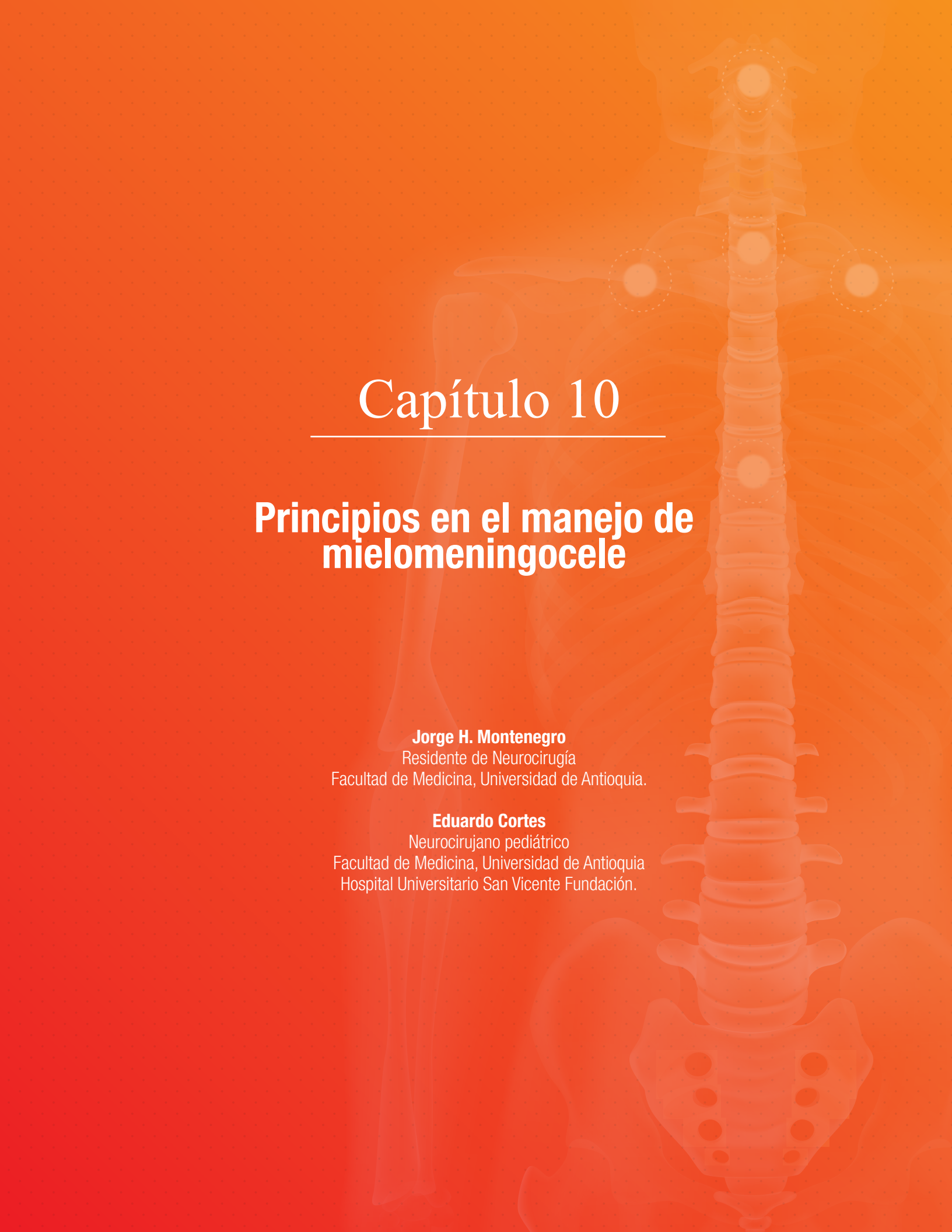




# Capítulo 10

---

## Principios en el manejo de mielomeningocele

**Jorge H. Montenegro**

Residente de Neurocirugía  
Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia.

**Eduardo Cortes**

Neurocirujano pediátrico  
Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia  
Hospital Universitario San Vicente Fundación.

### Definiciones y clasificación

Los defectos del tubo neural (DTN) son malformaciones del cerebro, la médula espinal o ambos que se originan durante el desarrollo embrionario cuando el tubo neural no se cierra por completo. Se pueden clasificar en cerrado o abierto según la presencia o ausencia de cobertura de piel respectivamente. Se incluyen defectos que surgen del plegamiento y la fusión inadecuada del tubo neural (craneorraquisquisis), falla en el cierre del neuroporo anterior (anencefalia) y falla en el cierre del neuroporo posterior (espina bífida).

La espina bífida o disrafismo espinal se caracteriza por un defecto óseo en los arcos vertebrales. La espina bífida quística es un subtipo de espina bífida abierta en la que la lesión está contenida dentro de un revestimiento meníngeo que forma un saco o "quiste" lleno de líquido cefalorraquídeo (LCR); si solo hay hernia de meninges a través del defecto espinal, se considera meningocele, y si hay hernia de meninges y elementos neurales se denomina mielomeningocele. En el mielomeningocele, la médula espinal no se fusiona dorsalmente durante la neurulación primaria, lo que genera una placa plana de tejido neural denominada placoda neural, y en la mielosquisis se hace referencia al mielomeningocele sin una cubierta quística llena de LCR (1).

La espina bífida oculta o espina bífida cerrada son lesiones cubiertas por la piel que pueden provocar un deterioro neurológico al inmovilizar la médula espinal. Debido a que tales lesiones no son inmediatamente visibles, su diagnóstico a menudo depende del reconocimiento de los signos cutáneos, ortopédicos, urológicos o neurológicos que puede incluir un "parche piloso" (hipertriosis), hoyuelo sacro, lipoma subcutáneo, hemangioma, discrepancia en la longitud de las piernas, deformidad del pie, vejiga neurógena, infecciones del tracto urinario frecuentes, signos de neurona motora superior o inferior, dificultad para caminar o cambios sensoriales (2).

### Epidemiología

La prevalencia de DTN abiertos ha disminuido en las últimas décadas debido al diagnóstico prenatal, la interrupción electiva de los embarazos afectados y la administración de suplementos de ácido fólico. En los Estados Unidos, las tasas de DTN disminuyeron de 1,3 por 1.000 nacimientos en 1970 a 0,6 en 1989 (3).

En 1992, el Servicio de Salud Pública de EE. UU. recomendó que todas las mujeres en edad de quedar embarazadas consumieran 0,4 mg de folato al día. Hubo una reducción del 19 % en la prevalencia de nacimientos de DTN, lo que representa la prevención de aproximadamente 1.000 casos al año (4).

Existe una variación geográfica y racial significativa en la prevalencia de los DTN. Las tasas más altas se han registrado en el Reino Unido, particularmente en Irlanda y Gales, donde la incidencia supera 1 por cada 1.000 nacimientos. Esto se compara con 0,7 por 1.000 nacimientos en los Estados Unidos, la cual es más alta entre los hispanos (0,6) y más baja entre los asiáticos (0,23).

La carga de enfermedad de DTN abiertos es alta. Cada año en los Estados Unidos, 3.000 fetos se ven afectados por espina bífida o anencefalia, y casi un tercio de estos se pierden por aborto espontáneo o electivo. La anencefalia es fatal, mientras que la espina bífida abierta a menudo se asocia a una discapacidad física y psicosocial considerable de por vida, cuya gravedad probablemente depende del nivel rostral-caudal de la lesión, la extensión del déficit neurológico, la presencia de hidrocefalia y el requerimiento de derivación del LCR. Los costos económicos de DTN también son elevados. Los costos directos de por vida para un niño con espina bífida se estiman en 560.000 dólares (5).

### Patogenia

El cierre del tubo neural se inicia en múltiples puntos. Estudios en humanos han logrado identificar 5 puntos de cierre, el más estudiado ha sido el modelo de roedores, donde la fusión comienza en la unión entre el rombencéfalo y la médula espinal (cierre 1). Los sitios de cierre adicionales comienzan en el límite entre el cerebro anterior y el mesencéfalo (cierre 2) y en la extensión rostral del cerebro anterior (cierre 3). El resultado son tres regiones de pliegues neurales abiertos entre los sitios de cierre inicial que se cierran progresivamente a medida que avanza la fusión en forma de cremallera bidireccionalmente (6).

La falla en el cierre del tubo neural produce un DTN abierto, y el sitio sin cierre determina el tipo de defecto. La craneorraquisquisis resulta del fracaso del cierre 1; sin embargo, la mayoría de los embriones que desarrollan defectos del tubo neural fallan más tarde durante la

neurulación y presentan defectos abiertos del neuroporo rostral (anencefalia) o del neuroporo caudal (espina bífida abierta). El cierre en cremallera del tubo neural puede detenerse en cualquier punto y en cualquier longitud a lo largo del neuroeje, lo que produce defectos abiertos de diferentes tamaños en diferentes niveles.

La malformación de Chiari II en niños con mielomeningocele se genera porque después del cierre del neuroporo anterior, el neurocele (canal central embrionario de la médula espinal) se comunica con el líquido amniótico a través del neuroporo posterior. Antes del cierre del neuroporo posterior, el neurocele se ocluye transitoriamente (oclusión). El resultado es que las vesículas craneales quedan aisladas del líquido amniótico, lo que impide el drenaje de líquido de las vesículas y las mantiene distendidas. Una vez que el neuroporo posterior se ha cerrado, el neurocele se vuelve a abrir y no se pierde líquido de las vesículas craneales. La presión dentro de las vesículas craneales aumenta en comparación con la del líquido amniótico, y esto es fundamental para el crecimiento

y desarrollo normal del cerebro. Cuando el tubo neural no se cierra antes de la reapertura del neurocele, la salida de LCR del defecto evita la acumulación de líquido y presión dentro de las vesículas craneales. La falta de distensión da como resultado una malformación del cráneo, incluida una pequeña fosa posterior. A medida que se desarrollan el cerebelo y el tronco del encéfalo, se extruyen hacia abajo en el conducto raquídeo y hacia arriba en la fosa media. Otras anomalías del cráneo y su contenido incluyen circunvoluciones anormales, displasia cerebelosa, colpocefalia y pico tectal (6).

## Etiología

La etiología de DTN es multifactorial, con contribuciones tanto genéticas como ambientales. La amplia variación geográfica y racial en la prevalencia de DTN refleja contribuciones de los factores de riesgo como el estado nutricional, el uso de suplemento de ácido fólico y la exposición a toxinas, superpuestos a la diferente predisposición genética entre varias poblaciones, **Tabla 1** (7).

| Variable                  | Riesgo (%)    |             |                             |
|---------------------------|---------------|-------------|-----------------------------|
|                           | Espina bífida | Anencefalia | Espina bífida y anencefalia |
| Sexo femenino             | 1,1           | 8,7         | 3,3                         |
| Historia familiar         | 1,8           | 2,2         | 1,9                         |
| Etnia hispana             | 8,1           | 15,2        | 9,9                         |
| Obesidad                  | 9,9           | 2,2         | 7,1                         |
| Sin suplementos de folato | 1,8           | 4,5         | 2,6                         |
| Bajo consumo de folato    | 4,2           | 10,0        | 5,7                         |
| Uso de anticonvulsivos    | 0,9           | 0,6         | 0,8                         |
| Diabetes pregestacional   |               | 0,4         |                             |
| Uso de jacuzzi o sauna    |               | 0,4         |                             |
| <b>Conjunto</b>           | <b>27,6</b>   | <b>44,4</b> | <b>31,1</b>                 |

**Tabla 1. Factores de riesgo asociado a defectos del tubo neural.**

### Diagnóstico prenatal

El asesoramiento prenatal con respecto a la preparación para el parto y el cuidado del bebé enfermo puede afectar la decisión de si la familia desea continuar con el embarazo o interrumpirlo.

El cribado prenatal se inicia de forma rutinaria con la prueba de los niveles de alfafetoproteína sérica materna (AFPSM) y la ecografía anatómica fetal del segundo trimestre. La AFPSM puede predecir de manera confiable el riesgo de defectos del tubo neural. Si tanto la AFPSM como la ecografía son anormales, se puede realizar una amniocentesis para mejorar la precisión del diagnóstico y evaluar posibles afecciones genéticas asociadas.

### Alfafetoproteína sérica materna

El AFPSM se puede realizar entre las 14 y 21 semanas de gestación; sin embargo, el momento óptimo para la prueba es entre las 16 y las 18 semanas. La precisión diagnóstica de la AFPSM en el segundo trimestre oscila entre el 70 % y el 90 %. Si el riesgo previsto por AFPSM es superior a 1:500, se sugiere una evaluación posterior con pruebas repetidas de AFPSM o ecografía anatómica. La edad incorrecta, los embarazos múltiples, la muerte fetal imprevista y otras anomalías fetales pueden dar como resultado valores anormales de AFPSM (8).

### Ultrasonografía

La ecografía anatómica de segunda generación realizada entre las 18 y las 22 semanas de gestación es la modalidad de detección preferida para los DTN debido a su seguridad, rentabilidad y sensibilidad de detección. Su tasa de detección de DTN es de hasta el 94 %. Se requieren secciones transversales en serie de cada segmento vertebral para detectar una columna bífida y un defecto de la médula espinal. La precisión del nivel anatómico del defecto dentro de un nivel para la espina bífida abierta oscila entre 64-79 %, y esto debe tenerse en cuenta al asesorar a los pacientes sobre el pronóstico. Además de visualizar los defectos de la columna, la ultrasonografía se puede usar para confirmar la edad gestacional, el número de fetos y también detectar anomalías congénitas adicionales como hidrocefalia y malformación de Chiari II, las cuales están asociadas con mielomeningoceles (8).

### Amniocentesis

En pacientes con hallazgos ecográficos anormales y AFPSM elevado, se puede ofrecer una muestra de líquido amniótico para cariotipo, AFP y acetilcolinesterasa. Con sensibilidad y especificidad de los niveles de AFP amniótica de hasta 100 % y 99 %, respectivamente. El muestreo de líquido amniótico también se puede utilizar para el cariotipo fetal. La tasa de anomalías cromosómicas varía del 2,6 % al 25 % para la espina bífida, y el grado de variabilidad depende de la presencia de anomalías estructurales adicionales. Las trisomías 18, 13 y la triploidía son las anomalías cromosómicas más comunes, y la información obtenida del cariotipo fetal puede influir en el asesoramiento y la toma de decisiones de las familias (8).

### Resonancia magnética

La resonancia magnética fetal de 1,5 Tesla se puede realizar de forma segura en cualquier trimestre. Sirve para confirmar el diagnóstico cuando los resultados de las pruebas bioquímicas o de ultrasonido son equívocos o cuando las imágenes de ultrasonido pueden ser técnicamente difíciles de adquirir (obesidad materna, polihidramnios). Estas imágenes suelen obtenerse entre las 19 y 24 semanas de gestación. Además de ayudar en el diagnóstico, la resonancia magnética fetal puede tener el potencial de delinear una anatomía importante que puede ser pertinente para los tratamientos en el útero (9).

### Consejería prenatal

El objetivo es proporcionar información imparcial sin impartir las propias creencias o valores sobre el pronóstico neurológico. La anencefalia se considera una condición letal y, por lo tanto, se puede ofrecer la interrupción del embarazo a cualquier edad gestacional. Las mujeres que deseen continuar con el embarazo en fetos con esta afección deben comprender que se exponen a complicaciones del embarazo potencialmente graves como hemorragia anteparto, preeclampsia y diabetes gestacional. Para la espina bífida, los cuatro problemas principales que deben abordarse son la continencia, el nivel de movilidad, el funcionamiento cognitivo y las condiciones asociadas (hidrocefalia) (8).

### Manejo perinatal

Dada la complejidad de los pacientes con DTN es necesario un abordaje multidisciplinario con especialistas competentes

en el manejo de estos pacientes. Aunque es posible que los neurocirujanos no participen directamente en la atención intraparto de pacientes con defectos del tubo neural, se necesita una descripción y comprensión básicas para una atención integral. Los fetos deben nacer en un centro con una unidad de cuidados intensivos (UCI) neonatal y acceso a atención neuroquirúrgica especializada. En pacientes con espina bífida, la disfunción de las extremidades inferiores y la macrocefalia conducen con frecuencia a la presentación de nalgas y, por lo tanto, el parto por cesárea generalmente es necesario en estos casos. En los fetos con presentación de vértice hay alguna evidencia que sugiere que el parto vaginal puede conferir un riesgo de pérdida adicional de la función neural por la presión sobre las raíces nerviosas expuestas. Sin embargo, la evidencia no es clara y, por lo tanto, el modo de parto debe dejarse a discreción del obstetra tratante y de la madre. Dada la mayor incidencia de alergia al látex entre esta población, se deben usar guantes sin látex para minimizar la sensibilización al látex al manipular al recién nacido (8,10).

Después del parto, como en todos los nacimientos, las principales preocupaciones son la estabilidad cardiorrespiratoria. Una vez que el recién nacido se considera estable, el defecto debe examinarse y limpiarse con solución salina estéril. Es importante anotar y documentar la ubicación del defecto, el tamaño y el grado de fuga de LCR, si lo hubiera. Luego, el defecto debe cubrirse con un vendaje estéril empapado en solución salina y luego el torso puede envolverse circunferencialmente con una envoltura de plástico para evitar la deshidratación, la pérdida de calor y la contaminación del defecto. Luego se coloca al bebé en posición prona o lateral para evitar la presión sobre el defecto expuesto, con el defecto elevado por encima del nivel de la cabeza para evitar la salida de LCR. Se requiere un examen neurológico completo para evaluar el nivel motor del recién nacido y la gravedad de la hidrocefalia. Esto debe incluir la evaluación de la fontanela y las suturas craneales, el examen de los nervios craneales, el examen de fondo de ojo, la observación de la actividad espontánea, el grado de actividad en respuesta a estímulos nocivos y los reflejos. También es imprescindible una evaluación de los signos cutáneos de una posible espina bífida oculta en tándem y una evaluación de la cifoescoliosis. Por último, también se debe evaluar al recién nacido en busca de anomalías asociadas como pie zambo, displasia de cadera, y anomalías estructurales del sistema cardiorrespiratorio, costillas, sistema gastrointestinal y sistema genitourinario. La gran mayoría de los pacientes

experimenta dificultades urológicas significativas como vejiga neurógena, infecciones recurrentes del tracto urinario, anomalías anatómicas genitourinarias e insuficiencia renal crónica. Como tal, un especialista en nefrología pediátrica debe participar desde el principio en el cuidado de estos pacientes. Es importante tener en cuenta que los recién nacidos que no pueden orinar espontáneamente deben someterse a cateterismos intermitentes limpios (8,11).

Por lo general, se obtiene una resonancia magnética completa del cerebro y la columna para delinear la anatomía del defecto y evaluar la presencia de una malformación de Chiari II y descartar otras patologías intracraneales asociadas. Se vigila de cerca al paciente para detectar síntomas y signos de presión intracraneal elevada y malformación de Chiari II, incluidos letargo, llanto débil, apnea central, bradicardia, disfagia y estridor. El perímetro cefálico debe registrarse diariamente para evaluar las tendencias que pueden requerir una mayor investigación. La ecografía craneal seriada también se puede obtener en el período neonatal para determinar las tendencias en la configuración ventricular. La ecografía abdominopélvica también puede ayudar a identificar anomalías comunes asociadas en los sistemas genitourinario y gastrointestinal. Los recién nacidos con espina bífida abierta suelen presentarse con un grado de disfunción incompleta de la médula espinal con signos de mielopatía. El ano suele tener un tono flácido. Se deben extraer hemocultivos para la evaluación inicial de la bacteriemia, y los pacientes deben comenzar con antibióticos de amplio espectro con penetración adecuada en el sistema nervioso central. (8,10,11)

## Bibliografía

1. Obeidi N, Russell N, Higgins JR, O'Donoghue K. The natural history of anencephaly. *Prenat Diagn.* 2010 Apr;30(4):357-60.
2. Lew SM, Kothbauer KF. Tethered cord syndrome: an updated review. *Pediatr Neurosurg.* 2007;43(3):236-48.
3. Yen IH, Khoury MJ, Erickson JD, James LM, Waters GD, Berry RJ. The changing epidemiology of neural tube defects. United States, 1968-1989. *Am J Dis Child.* 1992 Jul;146(7):857-61.
4. Williams J, Mai CT, Mulinare J, Isenburg J, Flood TJ, Ethen M, Frohnert B, Kirby RS; Centers for Disease Control and Prevention. Updated estimates of neural tube defects

## Principios en el manejo de mielomeningocele

prevented by mandatory folic Acid fortification - United States, 1995-2011. MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2015 Jan 16;64(1):1-5.

5. Grosse SD, Ouyang L, Collins JS, Green D, Dean JH, Stevenson RE. Economic evaluation of a neural tube defect recurrence-prevention program. Am J Prev Med. 2008 Dec;35(6):572-7.

6. Copp AJ, Stanier P, Greene ND. Neural tube defects: recent advances, unsolved questions, and controversies. Lancet Neurol. 2013 Aug;12(8):799-810.

7. Greene ND, Copp AJ. Neural tube defects. Annu Rev Neurosci. 2014;37:221-42.

8. Wilson RD; SOGC GENETICS COMMITTEE; SPECIAL CONTRIBUTOR. Prenatal screening, diagnosis, and pregnancy management of fetal neural tube defects. J Obstet Gynaecol Can. 2014 Oct;36(10):927-939.

9. Mirsky DM, Schwartz ES, Zarnow DM. Diagnostic features of myelomeningocele: the role of ultrafast fetal MRI. Fetal Diagn Ther. 2015;37(3):219-25.

10. Snow-Lisy DC, Yerkes EB, Cheng EY. Update on Urological Management of Spina Bifida from Prenatal Diagnosis to Adulthood. J Urol. 2015 Aug;194(2):288-96.

11. Badhiwala JH, Nassiri F, Kulkarni AV. Open Neural Tube Defects. In: Di Rocco C., Pang D., Rutka J. (eds) Textbook of Pediatric Neurosurgery. Springer, 2020. pp 2341-2363