

MALFORMACIONES CRANEOENCEFÁLICAS Y RAQUIMEDULARES

MALFORMACIONES CRANEOENCEFÁLICAS

GENERALIDADES

- Las malformaciones congénitas del sistema nervioso central ocupan el segundo lugar dentro de las malformaciones congénitas, sólo superadas por las malformaciones cardiacas.
- El riesgo de malformaciones congénitas es, en general, de aproximadamente un 2% de los nacimientos, mientras que el porcentaje de malformaciones del sistema nervioso central (SNC) es del 3 por mil.
- En los países desarrollados, las malformaciones craneoencefálicas son responsables del 75% de las muertes que ocurren durante el período fetal y del 40% de las muertes durante el 1º año de vida.
- Se pueden dar por factores endógenos como alteraciones genéticas o exógenos, como infecciones, alteraciones nutricionales, etc.

Tubo neural viene del neuroectodermo de ahí da el ectodermo dando el tubo neural y la piel, el mesodermo hueso y musc. El tubo neural da vesículas cerebrales dando el

prosencefalo que dará los hemisferios y el diencefalo.

La formación del tubo neural se dará entre la tercera y cuarta semana.

Todo lo que venga después dara alteraciones de la formación de las vesículas y de la cara entre la 5-8 semana. Y del 3-6 mes se da la proliferación neural e histogénesis. Por ultimo del 7-15 mes se da la organización y mielinización neuronal que continua después del nacimiento.

Estadio gestacional	Malformación sistema nervioso
Semana 3-4 <i>Inducción dorsal: formación y cierre del tubo neural</i>	Anencefalia, encefalocele, Chiari, disrafismos espinales...
Semanas 5-8 <i>Inducción ventral: formación de las vesículas cerebrales y la cara</i>	Holoprosencefalia, agenesia del cuerpo calloso, Dandy-Walker, anomalías faciales...
Meses 3-6 <i>Proliferación, migración neuronal e histogénesis</i>	Heterotopias, agiria-paquigiria, polimicrogiria, malformaciones vasculares, teratomas, facomatosis...
Meses 7-15 <i>Organización y mielinización neuronal</i>	Retraso en el desarrollo, enfermedades desmielinizantes..

- **Semana 3-4**
Inducción dorsal: formación y cierre del tubo neural
- **Semanas 5-8**
Inducción ventral: formación de las vesículas cerebrales y la cara
- **Meses 3-6**
Proliferación, migración neuronal e histogénesis

- **Meses 7-15**
Organización y mielinización neuronal

Malformaciones:

Piel

- Sinus Dérmico
- Aneurisma cirsoideo
- Sinus pericranii

Cerebro

- Disrafias: Encefalocele
- Quistes aracnoideos
- Malformación de Dandy-Walker
- Porencefalia
- Agenesia del cuerpo calloso
- Holoprosencefalia
- Hidranencefalia
- Alteraciones en la migración y proliferación neuronal

Cráneo

- Craneostenosis

SINUS DERMICO:

Defecto de las cubiertas por anomalía en su inducción dorsal durante la 3^a-4^a semana del desarrollo embrionario.

Consistente en que en algún punto no se despegó por completo el tubo neural del ectodermo.

Una invaginación cutánea que forma un tracto más o menos permeable, revestido por epitelio escamoso estratificado, que conecta epidermis con tejido nervioso.

Se localiza en línea media o en su proximidad:

- Defecto cutáneo, pelos..

La localización más frecuente es la lumbosacra.

Asintomáticos hasta que dan meningitis de repetición.

- Tracto recubierto de epitelio que comunica el cuero cabelludo con las estructuras intracraneales. Persistencia anómala de unión entre ectodermo cutáneo y neural.
- Parte de ese tracto puede expandirse formando un quiste o puede cerrarse dejando solo una fosita en la parte externa del cráneo (sería la forma más leve).
- Generalmente en línea media.
- Pueden ser asintomáticos o con meningitis de repetición o clínica de masa intracraneal.
- En el 85% de los casos se diagnostican antes de los 5 años. 5% en la edad adulta.
- Diagnóstico clínico: desembocadura en la piel del tracto fistuloso. Rx (defecto óseo). TC. RM.
- Cirugía incluso en formas asintomáticas, para prevenir el riesgo de meningitis de repetición.

ENCEFALOCELE

- Es un defecto en el cierre del neuroporo rostral, que se produce durante la cuarta semana de embarazo. El contenido cerebral hace protrusión y se hernia a través del defecto craneal.

CLASIFICACION

De acuerdo con el contenido, los encefaloceles pueden ser:

- 1. Meningocele:** Sólo herniación de meninges, con contenido de LCR en la tumoración.
- 2. Encefalomeningocele:** Se hernia tejido cerebral, aparte de meninges.
- 3. Hidroencefalomeningocele:** La malformación es más grave, con salida de una cantidad importante de tejido cerebral (que incluye ventrículo) y meninges.

- Protrusión del contenido intracraneal hacia el exterior del cráneo, a través de un defecto (agujero) óseo.
- Localización más frecuente: región occipital. En niñas.
- Frontoetmoidales: se descubren en el adulto, cuando presentan meningitis de repetición, salida de LCR, o incluso se confunden con pólipos y al pincharlos sale LCR.
- Diagnóstico clínico, se sospecha. Transiluminación (transparente: LCR; opaco: masa encefálica). Podemos visualizarlo con Rx, TC, RM.
- Cirugía. En caso de encefalomeningocele para evitar las meningitis de repetición. Más del 80% tendrán secuelas (físicas o retraso intelectual).

QUISTES INTRACRANEALES MALFORMATIVOS

- **Aracnoideo:** El quiste aracnoideo es una acumulación de líquido, similar al líquido cefalorraquídeo, rodeado de aracnoides. *No comunica con el sistema ventricular ni con espacio subaracnoideo.*

En la *mayoría de los casos el quiste aracnoideo es asintomático*. Los que se hacen sintomáticos normalmente lo hacen en la niñez. Puede ocasionar síntomas de hipertensión intracraneal, epilepsia, anomalías motoras o sensoriales o hidrocefalia.

No se deben tratar los quistes asintomáticos. Si el quiste produce síntomas o produce efecto masa en el estudio radiológico, se debe realizar la intervención quirúrgica. En función de la localización el quiste aracnoideo puede tratarse mediante derivación cisto-peritoneal o fenestración del quiste a cisternas basales. El pronóstico en general es bueno.

- Pueden tener un mecanismo valvular que les hace crecer.
 - Sobre todo en la Cisterna de Silvio.
 - Clínica: Asintomáticos; crisis; masa intracraneal.
 - Diagnóstico: TC. RM.
- .
- Otros quistes se clasifican según la pared que les recubre: quistes endimarios, quistes coroideos, quistes gliales,... Rara vez son sintomáticos.
 - Quistes porencefálicos: defecto congénito del parénquima cerebral en forma de hendidura, desde la superficie cerebral hasta el ventrículo. No tiene tto.

(semanas 5-8- inducción ventral de las vesículas cerebrales y la cara).

AGENESIA DE CUERPO CALLOSO

Fallo en la fase del desarrollo de las fibras comisurales que conectan ambos hemisferios. Los axones que deberían haber cruzado a través del cuerpo calloso se disponen formando haces longitudinales en la cara interna de los hemisferios cerebrales. El sistema ventricular está dilatado.

La agenesia aislada es asintomática, pero puede asociarse con otras malformaciones o alteraciones cromosómicas

HOLOPROENCEFALIA

La holoprosencefalia es debida a una división anómala del telencéfalo durante la formación de los hemisferios cerebrales.

Hay tres formas:

1. *Alobar*: Hay un solo ventrículo con los tálamos fusionados en la línea media.
2. *Semilobar*: Hay una cavidad ventricular única aunque hacia la zona posterior ambos hemisferios se encuentran parcialmente separados.
3. *Lobar*: Exclusivamente existe un grado de fusión variable en la zona del giro cingulado y las astas frontales de los ventrículos laterales.

En cuanto al pronóstico, la forma alobar es letal. La forma semilobar y lobar presentan déficits neurológicos muy graves

(no hay lóbulos)

HIDRANENCEFALIA

- La hidranencefalia es la ausencia de los hemisferios cerebrales que son sustituidos por una estructura similar a un saco que contiene líquido cefalorraquídeo. El cráneo y las meninges son normales.
- Hay que realizar un diagnóstico diferencial con la hidrocefalia muy severa, donde si existirá manto cortical, aunque muy fino.
- El pronóstico es muy malo presentando muy frecuentemente irritabilidad, clonus e hiperreflexia.
- El tratamiento consiste en el manejo del líquido cefalorraquídeo mediante una derivación ventrículo peritoneal, para controlar el tamaño de la cabeza.

A veces con hidrocefalias muy graves parece que tenemos esta patología porque el cerebro se ha quedado reducido a casi nada por la dilatación de los ventrículos pero en estos niños si drenamos el liquido el cerebro se puede re expandir, por lo que habrá que hacer Dx D.

(meses 3-6: proliferación, migración neuronal e histogénesis)

ALTERACION EN LA PROLIFERACION NEURONAL

- **Microencefalia**: suele asociarse a irradiaciones o exposición a toxinas. Consiste en un cerebro pequeño (microencefalia) con reducción del numero de neuronas, con perímetro craneal dos desviaciones estándar por debajo de la media y tienen retraso intelectual. Es importante distinguirlo de la microcefalia secundaria a craneosinostosis.
- **Megalencefalia o macroencefalia**: Aumento del tamaño cerebral debido a la hipertrofia de la sustancia gris y/o blanca. Uno de los hemisferios cerebrales aumenta de forma anormal su tamaño y el niño presenta una epilepsia grave. Debe distinguirse de la macrocefalia, que es el aumento del tamaño del cráneo.
- **Linescefalia**: que no haya giros o circunvoluciones. Es la más severa de todas.
 - Agiria: No se forman circunvoluciones cerebrales, siendo el córtex cerebral plano.

- Paquigiria: menor número de circunvoluciones y engrosadas.
- Polimicrogria: mayor número de circunvoluciones y pequeñas.
- **Esquizoencefalia:** hay una hendidura anormal rodeado de corteza cerebral maldesarrollada. Une los ventrículos y la convexidad cerebral, que puede ser uni o bilateral.
- **Heterotopias cerebrales:** por migración neuronal radial deficiente y acumulación de neurona aberrantes en cualquier punto entre el epéndimo ventricular y la corteza cerebral.
- **Displasias corticales:** Alteraciones más focales a nivel cortical del proceso de migración neuronal

CRANEOSINOSTOSIS

Consiste en el cierre prematuro de una o varias suturas craneales. Su incidencia es de 1/2000 niños, predominando en un 80 % en varones.

- **Escafocefalia:** Es el cierre de la *sutura sagital*. Es la deformidad más frecuente (50%). El cráneo adopta la forma de la quilla de un barco (de ahí su nombre)
- **Plagiocefalia:** Es un cráneo asimétrico por cierre de un lado de la *sutura coronal* y la *sutura escamosa temporal* adyacente.
 - por apoyarse en la pelvis durante partos prolongados. Importante hacer el diagnóstico diferencial.
- **Trigonocefalia:** La produce el cierre de la *sutura metópica*. Los niños tienen la frente estrecha y afilada. El nombre lo toman del aspecto de proa de un barco.
- **Braquicefalia**, acrocefalia o turricefalia: cráneo ancho, alto o en forma de torre.
- **Oxicefalia:** fusión de la coronal y la sagital. Cráneo picudo

Cierre de múltiples suturas con anomalías craneofaciales. Entre éstas destaca la *disostosis craneofacial o enfermedad de Crouzon* y el *Síndrome de Apert o acrofalosindactilia*.

DIAGNOSTICO: Se realiza tras la inspección del recién nacido. La palpación de la sutura permite apreciar un relieve óseo, duro, lineal a todo o largo de la sutura cerrada. Las Rx de cráneo y también la *TAC 3D* permite tener un diagnóstico de certeza.

DIAGNOSTICO DIFERENCIAL. Hay que hacer el diagnóstico diferencial con la *deformidad craneal posicional*,***** (una de las consultas más frecuentes en la consulta de neurocirugía pediátrica). Suele ser en forma de aplanamiento craneal posterior simétrico o asimétrico (*paquicefalia o plagiocefalia posterior posicional*). No asocia cierre precoz de ninguna sutura craneal, y se maneja de forma no quirúrgica con muy buenos resultados: cambios posicionales para que el niño no apoye la cabeza del lado de la deformidad, y si no es suficiente, se añade el uso de “casco ortopédico”.

TRATAMIENTO: El tratamiento es quirúrgico consiste en la apertura de las suturas, así como remodelaciones de diferentes huesos craneales para conseguir un buen resultado estético-funcional

- 1 caso por cada 2.000 nacimientos.
- Las suturas craneales suelen cerrarse al año de vida para que el cerebro pueda crecer en el interior. Si estas se cierran precozmente el crecimiento queda limitado aunque lo intenta abombándose paralelo a las suturas cerradas. Por eso, según la sutura que se cierre, el cráneo adquiere unas formas muy características que le dan su nombre.
Cirugía: craneotomías de las suturas cerradas; entre los 2-6 meses de edad. Importante hacerlo cuanto antes para que el cerebro pueda crecer normalmente

1. MALFORMACIONES A NIVEL DE LA UNIÓN CRÁNEO CERVICAL

- Anomalías óseas:
 - Platibasia
 - Impresión Basilar
 - Anomalías en la charnela occípito cervical
 - Síndrome de Klippel Feil
- Anomalías del SNC:
 - Malformación de Chiari
 - Siringomielia

2. MALFORMACIONES A NIVEL DE LA UNIÓN LUMBOSACRA

- Anomalías óseas:
 - Anomalías de transición
- Disrafia espinal:
 - Espina bífida abierta
 - Mielomeningocele
 - Meningocele
 - Espina bífida oculta sintomática:
 - Sinus dérmico
 - Lipoma sacro
 - Médula anclada
 - Diastematomielia
 - Espina bífida oculta asintomática

PLATIBASIA

- Consiste en un aplanamiento de la base del cráneo, con una apertura o aumento anómalo del llamado "ángulo basal" o Mac Rae.
- La apertura normal de este ángulo es de 120° a 145°. Se considera que existe una platibasia si es mayor de esta medida.
- La platibasia no tiene repercusión en sí misma sobre el encéfalo, ni requiere tratamiento.

IMPRESIÓN BASILAR

- Es la malformación más frecuente de la charnela occípito cervical y consiste en el hundimiento del cráneo sobre la columna cervical. La base del cráneo está descendida con respecto al límite superior de la odontoides
Clínica: Dolor a nivel occípito cervical y progresivo síndrome de compresión medular alta.
Diagnóstico: Con un simple Rx de cráneo podemos efectuar el diagnóstico, dibujando una serie de líneas ya clásicas

MALFORMACION DE CHIARI****

Disociación termoalgésica por siringomielia

- Consiste en una elongación e introducción del cerebelo (amígdalas cerebelosas) en el agujero magno y canal vertebral.
- Chiari las clasificó en 4 tipos:
 - Tipo I. Sólo están descendidas las amígdalas cerebelosas.
 - Tipo II. Descienden las amígdalas más la parte inferior del vermis e incluso la parte inferior del IV ventrículo. Se asocia siempre con espina bífida abierta e hidrocefalia. Aparece en niños.
- En la actualidad se distinguen solamente 2 entidades (Son los más frecuentes):
 - Chiari tipo I. Se presenta clínicamente en la *edad adulta (es el más frecuente)*.
 - Chiari tipo II. Se presenta en *niños* asociado con espina bífida e hidrocefalia.

Síntomas y signos	%
Dolor:	69
Cefalea suboccipital	34
Cervical	13
Brazos	8
Piernas	3
Debilidad extremidades	50
Alteración en la sensibilidad térmica y algésica en extremidades superiores	40
Alteración de la marcha	40
Nistagmo	50
Signos de piramidalismo	55
Signos de alteración cerebelosa	30

Diagnóstico:

- La prueba de elección es la Resonancia Magnética cráneo-cervical. Hablaremos de Malformación de Chiari tipo I cuando las amígdalas cerebelosas descienden al menos 5 mm por debajo del foramen magno.
- Aproximadamente en el 30% de los casos encontraremos una *hidrosiringomielia* asociada, generalmente en zona cervical.

Tratamiento:

La intervención quirúrgica se debe realizar en cuanto aparece nueva sintomatología neurológica, dado que si se interviene precozmente el pronóstico es mejor. La asociación con hidrosiringomielia, aunque el paciente esté asintomático, también es indicación de cirugía.

La técnica quirúrgica estándar consiste en realizar una descompresión de la fosa posterior mediante: una craniectomía suboccipital (aproximadamente 3x3 cm) hasta el forámen magno

DISRAFISMOS ESPINALES

El concepto de disrafia implica un defecto de la fusión del tubo neural y de sus estructuras cutáneas, musculares y óseas adyacentes. Otra forma de denominarlo terminológicamente es el de *espina bífida*, que implica la falta de soldadura del arco posterior vertebral y la apariencia bífida a la palpación de la parte posterior de la vértebra.

Disrafia espinal:

Espina bífida abierta

- Mielomeningocele
- Meningocele

Espina bífida oculta sintomática:

- Sinus dérmico
- Lipoma sacro
- Médula anclada
- Diastematomielia.

Espina bífida oculta asintomática

Espina bífida abierta

- Espina bífida quística o mielodisplasia.
- Se caracteriza porque hay un defecto de cierre en la piel, arco posterior vertebral y médula. Puede localizarse a nivel tóraco lumbar, lumbar o sacro.
- El déficit neurológico dependerá del nivel y de la gravedad de la falta de cierre del tubo neural.
 1. *Mielomeningocele*. El tubo neural está casi cerrado, pero hay una zona quística epitelizada en comunicación con el espacio subaracnoideo, no sale LCR y se produce alteración neurológica por debajo de la lesión. Coronando el defecto quístico, está la placa medular. Los bordes de la placa se continúan sin solución con las meninges y éstas de igual forma con la piel.
 2. *Meningocele*. El contenido es únicamente LCR recubierto por duramadre y por la piel, manteniendo la comunicación con el espacio subaracnoideo. La médula en estos casos no presenta alteraciones, por lo que la repercusión neurológica es mínima.

Todas estas malformaciones se asocian con descenso de amígdalas cerebelosas (Chiari II).

Clínica:

La malformación es visible en el momento de nacer. Dependiendo de la altura en que se localice y del tipo de afectación del tubo neural, el recién nacido presentará una lesión motora y sensitiva más o menos completa en las extremidades inferiores junto con alteración del esfínter vesical y anal.

Diagnóstico:

Se puede llevar a cabo durante el embarazo, midiendo la alfa-fetoproteína en el suero de la madre o en líquido amniótico. También se puede detectar mediante ecografía o RM. El diagnóstico precoz intrauterino plantea el problema ético de detención del embarazo.

Tratamiento:

Consiste en la reparación quirúrgica, reconstruyendo los planos de duramadre, músculo y piel, evitando la salida de LCR y cuidando de no lesionar la placa neural. Ha de ser realizado de forma urgente (en las primeras 36 horas), sobre todo si hay salida espontánea de LCR, para evitar el riesgo de infección.

Es muy frecuente que, una vez reparado, el niño desarrolle hidrocefalia que precise una derivación ventrículo peritoneal.

HIDROCEFALIA INFANTIL MALFORMATIVA

- Hidrocefalia congénita (prenatal) ocurre en 1 caso por cada 1000 nacimientos. Pueden dar clínica sólo en edad adulta.
- Formas anatomo-clínicas:
 - Estenosis del acueducto de Silvio: obliteración congénita del acueducto de Silvio, de diferente grado.
 - Da hidrocefalia obstructiva (I-II-III ventrículos dilatados).
 - Tratamiento: Fenestración endoscópica del suelo del III o Derivación ventrículo- peritoneal (DVP).
 - Malformación de Dandy-Walker: obliteración congénita de agujeros de Luschka y Magendie.
 - Dilatación quística del IV ventrículo con hipoplasia cerebelosa.
 - Tratamiento: DQP. DVP.
 - Malformación de Arnold-Chiari II: descenso de amígdalas cerebelosas, descenso del IV ventrículo y vermis hipoplásico.
 - Todos asocian mielomeningocele abierto.
 - Tratamiento: DVP. En niños de > 1 año, puede dar clínica cerebelosa-tronco por tanto, hacemos una craneotomía descompresiva de fosa posterior.

MALFORMACIONES DE RAQUIMEDULARES

Parte más importante de la clase

ESPINA BÍFIDA ABIERTA O MANIFIESTA

Epidemiología

- Ocurre en 2 casos por cada 1.000 nacidos vivos.
- Hay una discreta predilección por el sexo femenino.
- Predisposición familiar: si un hijo ya la tiene, el riesgo de que otro nuevo hijo la padezca, aumenta.
- Relación con un gen autosómico dominante, con una penetrancia del 75%. La espina bífida abierta y la oculta serían la diferente expresión fenotípica.

- Ácido fólico: 5 mg/día desde 1 mes antes del embarazo hasta el final del 1º trimestre para evitar la espina bífida.
- Se producen antes de finalizar el 1º mes de gestación.

Causas etiopatogénicas (*No lo explicó*)

- Causas genéticas
- Viruses
- Teratógenos químicos
- Deficiencias alimentarias: Ácido fólico.

Formas anatómo-clínicas.

- Existen varias formas con diferente gravedad y pronóstico.
- Meningocele: masa quística llena de LCR recubierta de meninges y piel.
 - Falta el arco posterior de 1 o más vértebras en la línea media dorso-lumbar.
 - Médula y cauda equina son normales. Puede asociar hidrocefalia.
- Mielomeningocele: forma más frecuente y severa. Masa quística llena de LCR, meninges, médula y/o raíces nerviosas.
 - Línea media dorso-lumbar.
 - Puede salir LCR.
 - Todos asocian Chiari II y en el 90%, hidrocefalia.
- Lipomielomeningocele: igual que la anterior, asociada a un lipoma extra o intradural que afecta a la médula o a la cauda equina.
- Hemimielomeningocele: rara (10% de todos los casos). Se presenta clínicamente como un hemisíndrome, con conservación de la función de un lado. La hemimédula sana está protegida dentro de una vaina dural, recubierta por una hemilámina vertebral.
- Siringomielomeningocele: muy raro. Cervical o torácico. Herniación del canal epéndimario dilatado y de un tejido neural displásico, entre las columnas dorsales de una médula espinal fusionada normalmente.
- Raquisquisis o mielosquisis: fallo de cierre ectodérmico y mesodérmico, que da lugar a una amplia comunicación de la médula espinal con el medio ambiente. Se ve al nacimiento. Incompatible con la vida.

Diagnóstico

- **Prenatal**: Ecografía + Alfa-fetoproteína
 - Alfa-fetoproteína: niveles elevados en el líquido amniótico o en el suero materno, implican malformación por defecto de cierre del tubo neural. Si la alfa-fetoproteína elevada en suero materno, se determina en líquido amniótico. Se puede hacer incluso antes de poder verlo en la eco. Entre las 14 y 18 semanas de gestación.
 - Acetilcolinesterasa: su determinación tiene una eficacia para la espina bífida del 99,5%.
 - Ecografía: determina la localización y el tamaño de la lesión, así como la existencia de hidrocefalia.
- **Postnatal**: Inspección
 - Diagnóstico visual.
 - Valoración de la situación general (cardiopulmonar,...).
 - Valoración neurológica: motor, sensitivo, reflejos (arreflexia) y esfínteres. A más grande y más alta la lesión, más déficit neurológico y peor pronóstico. Perímetro craneal, ecografía transfontanelar.
 - Valoración ortopédica: pie cavo, luxación de caderas, cifosis, escoliosis (30% al nacer, 50% después).
 - Valoración esfinteriana: 90% de los mielomeningoceles tienen vejiga neurógena y alteración del esfínter anal.

- Vejiga grande y flácida (vaciado espontáneo -constante goteo de orina- o por medio de la “maniobra de Credé” -presionar a nivel suprapúbico-).
- Reflejo anal abolido.

Tratamiento

- Higiénicas:
 - Cubrir la lesión con gasas estériles empapadas en suero salino.
 - No usar povidona yodada ni elementos adherentes.
 - Ambiente con temperatura adecuada.
 - Posición del recién nacido en prono.
- Médico:
 - El niño tiene meningitis por definición: antibioterapia.
- Cirugía
 - en las primeras 24-48 horas de vida.
 - Peor pronóstico si demora quirúrgica.
- De Complicaciones
 - Menos del 15% nacen con hidrocefalia. Ésta se desarrolla tras el cierre del mielomenigocele (90%). Se diagnostica con el perímetro craneal y ecografía transfontanelar. Si aparece, se trata en los días siguientes mediante DVP.
 - Si hay infección de la herida quirúrgica y/o fiebre, colocar drenaje ventricular externo transitorio.

Pronóstico

- Supervivencia mayor del 90%.
- La causa fundamental de mortalidad es la infección (meningitis, neumonías, infecciones urinarias, sepsis).
- El pronóstico depende de la afectación neurológica y de la patología ortopédica y urológica asociadas.
- Puede haber nivel intelectual afectado si hidrocefalia y/o crisis asociadas. Problemas psicológicos.

ESPINA BÍFIDA OCULTA

Espina bífida oculta simple

- Defecto en la formación de las láminas y apófisis espinosa de una determinada vértebra.
- Generalmente en región lumbo-sacra.
- Predomina en varones (3/1).
- Hallazgo radiológico sin repercusión clínica.
- Descartar otras patologías malformativas asociadas.
- 50% de los niños menores de 7 años tienen S1 abierto (representa simplemente retraso en el cierre). En el adulto, el 4% de la población a nivel de S1 y el 2% a nivel de L5.

Sinus dérmicos congénitos espinales

- Tracto recubierto de epitelio que comunica la superficie cutánea con estructuras intrarraquídeas. Persistencia anómala de la unión entre ectodermo cutáneo y neural. (Igual que el sinus intracraneal).
- En línea media, generalmente de la región sacrococcígea.
- Clínica: 35%: meningitis de repetición o infección local.
 - 25%: asintomáticos.
 - 20%: Sd. cono medular anclado.
 - 20%: combinaciones de los previos.
- Los sacrococcígeos son asintomáticos y no requieren tratamiento. Para el resto (lumbares,...), se hace cirugía aunque sean asintomáticos, para prevenir infección.

- Diagnóstico diferencial con el “sinus pilonidal”: depresión cutánea sacrococcígea, que contiene pelos y se infecta.

Síndrome del cono medular anclado

- Fallo en el ascenso habitual del extremo caudal de la médula. El cono medular queda bajo y “anclado” por bandas fibrosas, lipoma intradural, filum terminale engrosado,...
- Más frecuente en mujeres (2/1).
- 95% inicio del cuadro antes de los 20 años . Dolor en piernas, dificultad para la marcha, alteraciones sensitivas y esfinterianas, escoliosis,...(patología de médula baja) En el 50% hay lesiones cutáneas lumbosacras asociadas (hipertriosis, angioma, lipoma, sinus dérmico,...).
- Diagnóstico: Rx simple (espina bífida oculta). RM.
- Si aparece clínica, cirugía precoz (sección de bandas fibrosas, del filum o extirpación de lipomas). Mejora fundamentalmente el dolor.

Lipoma lumbosacro

- Pueden extenderse desde la región subcutánea (asintomáticos) hasta el interior del canal raquídeo (sintomáticos, al provocar cono medular anclado).
- Por inclusión de células grasas en la región raquídea.
- Presentes ya al nacer. Más frecuentes en mujeres (2/1).
- Dolor, dificultad para la marcha, alteraciones esfinterianas (incontinencia).
- La piel puede ser normal o puede haber hipertriosis, angioma, sinus dérmico,...
- Rx simple (espina bífida oculta). RM.
- No está indicada per se su resección (puede empeorar el déficit neurológico). Cirugía para desanclar el cono sobretodo si clínica

Espina bífida anterior

- Meningocele intrasacro: divertículo meníngeo que se hernia en el interior del sacro.
 - Clínica: Dolor lumbar y/o ciático, debilidad en las piernas, alteraciones sensoriales o esfinterianas. En el 75% de los casos, la clínica aparece entre los 20 y 40 años de edad.
 - Diagnóstico: Rx simple. RM.
 - Tratamiento: Cirugía: extirpación.
- Meningocele sacro anterior: divertículo meníngeo que se hernia hacia la cavidad pélvica a través de un defecto del sacro. La mayoría en mujeres.
 - Clínica en el adulto (compresión órganos pélvicos).
 - Diagnóstico: Masa quística en pelvis: Rx simple, eco, TC, RM.
 - Tratamiento: Cirugía (extirpación y/o cierre de la comunicación).

Síndrome de regresión caudal o Agenesia del sacro

- .Fallo en la formación total o parcial de las regiones inferiores del raquis.
- El saco dural acaba por encima de la malformación, a la altura del último segmento vertebral sano.
- 15% de los casos son hijos de madre diabética.
- 10% presentan al nacer imperforación anal.
- Se asocia a otras lesiones disráficas.
- Peculiar morfología de la región sacra. Problemas esfinterianos, casi siempre del anal, que aparecen entre los 3-5 años.
- Diagnóstico clínico. Rx simple. TC. RM.
- Tratamiento únicamente de las anomalías asociadas

Diastematomielia

- División de una región medular en dos hemimédulas, de calibre similar, separadas por un tabique (90%) fibroso, cartilaginoso u óseo. Cada hemimédula suele conservar su propia cubierta dural.
- Puede asociarse a espina bífida abierta, anomalías vertebrales (hemivértebras, fusiones,...) y escoliosis.

- Más frecuente en mujeres. En más del 50% la clínica aparece antes de los 5 años. En el 5%, pasados los 20 años.
- Clínica: síndrome de cono anclado. El 80% tienen alteraciones cutáneas a nivel de la malformación: hipertrichosis (50%), sinus dérmico, lipoma, angioma.
- Diagnóstico Rx simple. RM.
- Cirugía (extirpación del septum) si existe déficit neurológico progresivo. Mejoran el 50%.