

La Vox del Residente



COORDINADORAS:

M^a J. Gallego Alcaide, M^a J. Peláez Cabrera, N. Portero García
 gallegoalcaide@gmail.com, marpelcab@gmail.com, nieves.maria.np@gmail.com
 Residentes de Pediatría del Hospital Juan Ramón Jiménez. Huelva

Lactante con asimetría de pliegues y lesión en nalga

María Jose Gallego Alcaide, Noelia Remedios Rivera Sánchez,
 Servicio de Pediatría Hospital Juan Ramón Jiménez (Huelva)
 gallegoalcaide@gmail.com

Recibido 28-1-2016 Aceptado 7-2-2016

Vox Paediatrica 2017; XXIV (I): 54-57

Resumen: Lactante de 3 meses en seguimiento por asimetría de pliegues glúteos y lipoma cutáneo a nivel de la nalga izquierda. Como antecedente solo destaca ventriculomegalia prenatal, siendo la evolución del embarazo, parto y periodo neonatal normales. La exploración neurológica es normal actualmente.

Palabras clave: Marcador cutáneo, disrrafia espinal oculta.

Abstract: 3 months-old infant followed up due to asymmetry of gluteal folds and lipoma on the left buttock. A fetal ventriculomegaly is the only relevant background, with a normal pregnancy, delivery and neonatal period. The neurological examination is normal nowadays.

Keywords: Skin markers, occult spinal dysraphism.

Caso Clínico:

Se presenta el caso de una lactante de 3 meses, que es remitida a nuestras consultas para estudio por antecedente prenatal de ventriculomegalia de 13 mm en ambos ventrículos laterales, con resto del SNC normal. Es la primera hija fruto del primer embarazo controlado, cursado sin otra patología además de la mencionada, de padres no cosanguíneos. La serología de transmisibles materna fue negativa, incluyendo además CMV, parvovirus y VHS tipo 1 y 2; EGB negativo. El parto finalizó a las 39 semanas, instrumentalizado mediante fórceps, con buen estado al nacer y peso de 3.030 gramos. El perímetro craneal fue de 33 cm, normal. No presentó incidencias destacables durante el periodo neonatal.

Ya tras el nacimiento, se detecta la presencia de una pequeña tumoración redondeada en la cara posterior del muslo izquierdo, de muy pequeño pedículo, menor de 5 mm, recubierta por piel, de consistencia

blanda, similar a un pólipo dérmico, sin signos inflamatorios externos, formaciones angiomasas ni otras deformidades asociadas. El resto de la exploración del recién nacido no presenta hallazgos patológicos.

Al mes de vida, se comprueba con control de ecografía cerebral la existencia de una ventriculomegalia leve, de 8 mm de distancia máxima entre las paredes de los ventrículos laterales, y además un índice de Evans $>0,30$, lo cual indica una moderada hidrocefalia. En este momento la paciente continua con buen desarrollo neurológico, el perímetro craneal es de 37 cm y llama la atención el crecimiento de la formación polipoidea que presentaba en la nalga izquierda, llegando a ser de 1 cm. Es también en este momento cuando comienza a evidenciarse una leve y discreta asimetría en los pliegues glúteos, que se va haciendo mayor en consultas sucesivas, así como el lipoma. Se decide derivación de la paciente al servicio de Neurocirugía para valoración.



Pregunta 1:

¿Cuál sería nuestra primera sospecha clínica?

- a) Displasia de caderas.
- b) Malformación del tubo neural.
- c) Angioma

Respuesta correcta: B

En efecto, nos encontramos ante un marcado de disrafia espinal oculta, que es una entidad caracterizada por la fusión incompleta del tubo neural; y en donde en una gran mayoría de ocasiones nos encontramos una lesión cubierta por piel sin evidenciarse tejido nervioso en el exterior necesariamente, constituyendo ésta su única manifestación inicial en muchos casos.

Pregunta 2:

¿Qué prueba complementaria consideras más indicada en este momento?

- a) Radiografía de caderas.
- b) Ecografía de caderas y en la zona de la lesión.
- c) RM lumbosacra.
- d) TC lumbosacro.

Respuesta correcta: C

Como hemos comentado anteriormente, es fundamental tener presente una alta sospecha clínica para permitirnos un diagnóstico precoz y así llevar a cabo intervenciones con la mayor precocidad posible y adelantarnos a la aparición de síntomas. Por ello, tras la detección de alteraciones que nos pongan en su pista, la prueba complementaria de mayor utilidad y que consideramos de primera elección, será la RM, ya que nos va a permitir objetivar su extensión y localización exactas, fundamental para una posible resolución neuroquirúrgica.

A los 4 meses de vida, se realiza RM de columna lumbosacra, que muestra hallazgos compatibles con lipomielocelo transicional (voluminosa masa lipomatoso intracanal en continuidad con lipoma paraespinal) con disgenesia parcial sacra asociadas. Y en controles de ecografía cerebral persiste la ventriculomegalia.

De momento y dada la ausencia de clínica y sintomatología en el paciente, se encuentra en seguimiento estrecho por parte de neurología y neurocirugía, tomando en un primer momento una actitud expectante.

En el momento actual, la paciente tiene 7 meses, presenta un desarrollo psicomotor discretamente retrasado, ya que aún no ha conseguido la sedestación, con

leve hipotonía de tronco aunque moviliza sin dificultad miembros inferiores.

Discusión

Las disrafias espinales son un grupo de patologías que se caracterizan por anomalías en el desarrollo del tubo neural, debida a la fusión incompleta del mismo. El sistema nervioso y la piel derivan de la misma capa embrionaria, el ectodermo, que entre la tercera y la quinta semana de gestación se separan en ectodermo neural y ectodermo epitelial, hecho que coincide temporalmente con el proceso del cierre del tubo neural (inicio en la región cervical y extensión bidireccional). Las disrafias espinales ocultas (DEC) son posiblemente una consecuencia de alteraciones en este proceso. La estrecha asociación de las capas embriológicas podría explicar el por qué diversas lesiones cutáneas congénitas se asocian frecuentemente a disrafias ocultas del tubo neural.

Este defecto del tubo neural es de etiología multifactorial, causado por la interacción de factores ambientales en pacientes con predisposición genética. Se han recogido en la bibliografía numerosos estudios que lo relacionan con el déficit de ácido fólico durante el embarazo y que justifican su suplementación para la prevención de disrafismos abiertos. A día de hoy, no existen estudios que relacionen la disrafia espinal cerrada con el déficit de ácido fólico (que ha disminuido su incidencia gracias a la suplementación periconcepcional), así mismo, como causa única no justificaría las cifras de incidencia descrita en la bibliografía, habiéndose encontrado otros factores relacionados como la diabetes materna y el tratamiento durante el embarazo con Carbamacepina y Valproato.

Las lesiones cutáneas congénitas de la línea media deben alertar al pediatra, dado que pueden ser marcadores de una malformación de la médula espinal. De hecho, en la literatura se describen lesiones cutáneas en la región lumbosacra en 48 a 100% de los pacientes que presentan disrafia espinal. La mayoría de las lesiones se encuentra alrededor de la línea media y en la región lumbosacra, aunque lesiones en la región torácica o cervical también han sido descritas como indicadores de una malformación subyacente.

El diagnóstico precoz es de gran importancia, ya que la corrección quirúrgica oportuna puede prevenir daño neurológico irreversible. Clásicamente se han clasificado en dos grupos: disrafias abiertas y disrafias ocultas o cerradas, en función de que aparezca o no expuesto el tejido nervioso al exterior: las primeras son malformaciones de las estructuras medulares y ra-



quídeas y se encuentran comunicadas con el medio externo, por lo tanto, el diagnóstico se realizará de visu y todas ellas requerirán corrección quirúrgica urgente para evitar su progresión. Las segundas y objetivo de esta revisión, son lesiones cubiertas de piel en las que no hay exposición del tejido nervioso y por lo tanto, los marcadores cutáneos tienen un rol crucial en su detección y diagnóstico.

Dentro de las lesiones dermatológicas en la región lumbosacra, podemos dividir las en función de su relación con las malformaciones espinales subyacentes. Así, podemos distinguir entre lesiones de alta sospecha de DEO: que son la hipertricosis, hoyuelo o seno dérmico, papiloma o pseudocola, lipoma, hemangioma, aplasia cutis, quiste dermoides; y otras que se describen como de baja sospecha, que incluyen: telangiectasia, malformación capilar, hiperpigmentación, nevo melanocítico y teratoma. Existe otro grupo de estigmas cutáneos en región lumbar que habitualmente no se relacionan con DEO, formado por nevus flammeus, hipertricosis generalizada, nevos pigmentarios y mancha mongólica.

Los lipomas, cuando son congénitos, son altamente sugerentes de lesión espinal; pueden estar ubicados en la dermis, en el canal espinal o ser parte del saco que se hace camino a través del defecto vertebral (lipomielomeningocele).

Las manifestaciones clínicas varían ampliamente desde formas benignas o asintomáticas hasta otras con graves anomalías a nivel neurológico, genitourinario, gastrointestinal o músculo-esquelético. Un alto porcentaje de DEO tiene su origen en un síndrome de anclaje del cono medular, que impide el ascenso normal del mismo hasta la que sería su posición definitiva en D12-L1, a lo largo del crecimiento, produciéndose una fijación anormal de la misma a alguno o varios de los tejidos que la circundan. Esta restricción, en principio compensada por la tracción compensatoria del filum, puede traducirse a la larga, en un daño mecánico y/o vascular, provocando una hipoxia en las estructuras distales de la médula.

Según el nivel de atrapamiento del cono medular puede ocasionar clínica motora de 1ª, de 2ª motoneurona o mixta, produciendo en consecuencia clínica diferente, que se manifestará de manera dispar según la edad. En el neonato y lactante, puede ser difícil valorar el defecto motor, ya que puede ser mínimo y asimétrico. Por lo general, en la médula anclada, existe un lento y progresivo deterioro neurológico que puede afectar a los esfínteres, con una debilidad en aumento de los miembros inferiores y deformidad de los pies, siguiéndole el dolor lumbar, la afectación sensorial de extremidades inferiores y escoliosis progresiva. La sintomatología del cono medular atrapado se exagera con el ejercicio físico, sobre todo, con el que implica flexión del tronco.

En el niño mayor la clínica suele ser más insidio-

sa, pudiendo aparecer como debilidad o dolor en los miembros inferiores, alteraciones en la marcha, escoliosis, incontinencia o dificultad para contener esfínteres e infecciones de repetición (infecciones urinarias recurrentes o meningitis). También se evaluarán otras malformaciones e historia familiar de defectos del tubo neural.

Los glúteos deben ser simétricos y el pliegue interglúteo debe ser examinado especialmente en busca de orificios o papilomas. Si este pliegue se curva en su final superior, sugiere una masa subyacente, como podría ser un lipoma. Las extremidades inferiores deben ser valoradas en busca de cambios tróficos secundarios a daño neural.

Se dispone actualmente de varios métodos de diagnóstico por imágenes para estudiar una disrafia espinal. La radiografía simple de columna vertebral tiene bajo rendimiento, especialmente en las formas ocultas y en menores de un año, debido a la escasa osificación de los elementos vertebrales posteriores a esta edad. La ecografía lumbosacra puede ser usada como una prueba de screening en niños menores de 6 meses (falta de osificación completa de la columna) ante la sospecha de una disrafia espinal oculta, para seleccionar los casos que requieran estudio más sofisticado. Sin embargo, existen grandes limitaciones en cuanto a la ecografía, derivadas de la variabilidad interobservador y de la necesidad de experiencia, como así ha sido demostrado en varios estudios llevados a cabo por Guggisberg y McAtee Smith et al, quienes han determinado la superioridad de la RM frente a la ecografía en esta patología.

Por lo tanto, en presencia de lesiones cutáneas de la línea media, se recomienda la realización de una RM, para excluir la presencia de una DEO, incluso en casos en los que se cuenta con una ecografía normal. La RM es una técnica no invasiva, sin radiación y su un alto poder diagnóstico deriva de su capacidad para determinar la extensión intraespinal de las lesiones y la localización exacta del cono medular, lo que es de gran importancia para una eventual resolución quirúrgica.

En lo que respecta al tratamiento del DEO, la cirugía es el tratamiento de elección y debe practicarse antes de que den comienzo los síntomas neurológicos. La cirugía permite la prevención del desarrollo de un déficit neurológico o frenando la progresión del deterioro. Los pacientes con discapacidades debidas a déficits neurológicos, disfunción vesical y dolor crónico serán los más beneficiados.

El momento ideal para la realización de la cirugía es controvertido en los casos asintomáticos como el de nuestra paciente. El tratamiento quirúrgico precoz tiene como objetivo la prevención del deterioro de la función motora y de los síntomas urológicos durante el crecimiento, si bien en los pacientes sin clínica supone asumir riesgos de posibles disfunciones derivadas de la

manipulación del tejido nervioso; en cualquier caso, es fundamental el seguimiento por neurocirugía para determinar el momento óptimo de la intervención. Uno de los mayores problemas de esta cirugía es el dilucidar cuándo nos hallamos o no ante tejido neural funcional. Para ello, se lleva a cabo con ayuda de la monitorización con potenciales evocados intraoperatorios motores y/o sensoriales, así como la estimulación intraoperatoria a través de manometría y/o registro electromiográfico.

En cuanto al pronóstico de las DEO está poco estudiada. Los resultados de la bibliografía son muy variables, y probablemente dependerá de la gravedad de

los déficits en la presentación, así como la naturaleza y extensión de la anomalía. Por un lado, algunos pacientes con observación estrecha y tratamiento conservador permanecen estables durante años, llegando incluso a mejorar espontáneamente o a regresar radiológicamente en el caso de los lipomas espinales. Otras autores aportan datos de deterioro neurológico se produce en hasta en el 25-75% de los pacientes con síndrome de médula anclada, con cierto grado de mejoría tras la cirugía e incluso la resolución completa en algunos casos, sin olvidar el seguimiento estrecho y el riesgo de reanclaje postquirúrgico.