
Complicaciones asociadas al mielomeningocele: reporte de un caso.

Sequels associated with the meningomyelocele: a case report.

Macías Tomalá María Fernanda *
Menéndez Sanchón Jorge *
Vargas Sánchez Mariana *

RESUMEN

El mielomeningocele es un defecto congénito, o rara vez adquirido, en el que existe herniación de las meninges y la médula espinal a través de un defecto óseo de la columna vertebral. La mayoría de estos defectos se producen en la región lumbosacra. Las características clínicas incluyen paraplejía, pérdida de la sensibilidad en la parte inferior del cuerpo, e incontinencia especialmente urinaria. Esta condición se asocia con la malformación de Arnold - Chiari e hidrocefalia. A continuación, presentamos el caso de un paciente de 9 años de edad, quien manifestó varias de las complicaciones asociadas al mielomeningocele. Se discuten los métodos para la prevención primaria de esta enfermedad, así como también los avances en la cirugía para la corrección intrauterina de este defecto.

Palabras clave: Mielomeningocele. Espina bifida. Hidrocefalia. Paraplejía.

SUMMARY

Meningomyelocele is a congenital, or rarely acquired malformation which presents herniation of the meninx and the spinal cord through a bone defect of the spinal column. Most of these malformations are produced in the lumbosacral region. The clinical characteristics include paraplegia, loss of sensibility in the lower part of the body, and incontinence, urinary mainly. This condition is associated with the Arnold - Chiari malformation and hydrocephaly. We are presenting the case of a 9 year-old patient, who developed some of the sequels associated with meningomyelocele. Here the methods for the primary prevention of this disease are discussed, as well as the breakthrough in the surgery for the intrauterine correction of this malformation.

Key words: Meningomyelocele. Bifid spina. Hydrocephaly. Paraplegia.

Introducción

Los defectos de cierre de tubo neural (DTN) corresponden a anomalías estructurales del sistema nervioso, de origen multifactorial, lo que implica la acción de numerosos genes y la influencia de factores ambientales. El cierre defectuoso va a causar distintas manifestaciones de acuerdo al sitio afectado; así un defecto de cierre superior causa anencefalia incompatible con la vida; y un cierre defectuoso en el extremo inferior, ocasiona mielomeningocele lumbosacro^{6,11,14,16}.

El mielomeningocele (MMC), es una masa química formada por la médula espinal, las meninges y/o las raíces medulares acompañadas de una función incompleta de los arcos vertebrales (debido a un trastorno congénito o

“defecto de nacimiento”), que se pueden localizar en cualquier sitio a lo largo de la columna vertebral, en el que la columna y el canal medular no se cierran antes del nacimiento, lo cual hace que la médula espinal y las membranas que la recubren protruyan por la parte lumbosacra del niño^{6,7}.

Aunque no es una enfermedad mortal, produce graves daños neuronales, entre ellos, hidrocefalia y discapacidades motrices e intelectuales en el niño^{2,7,13}.

La causa del mielomeningocele es desconocida; sin embargo, se cree que la deficiencia de ácido fólico juega un papel importante en los defectos del conducto neural⁸.

Este trastorno parece presentarse con mayor frecuencia en familias; si un niño nace con mielomeningocele, los siguientes hijos de esa familia corren un riesgo más alto que el resto de la población en general de presentar dicha condición.

Sus síntomas son parálisis total o parcial de las piernas, con la correspondiente falta de sensibilidad parcial o total y puede haber pérdida del control de la vejiga o los intestinos. La médula espinal que está expuesta es susceptible a infecciones^{2,7,13}, tabla 1.

Tabla 1
Principales manifestaciones clínicas del mielomeningocele

Sistema nervioso
Hidrocefalia, malformación tipo II de Arnold-Chiari, paraplejía flácida y arrefléxica. Alteraciones de la sensibilidad (táctil y dolorosa). Trastornos de los esfínteres (disfunción vesical e incontinencia fecal).
Sistema excretor
Infecciones urinarias a repetición, pielonefritis crónica.
Extremidades inferiores.
Úlceras tróficas, deformidades ortopédicas (pies zambos, subluxación de las caderas, escoliosis).
Sistema esquelético.
Fracturas óseas
Periostitis
Osteomielitis

Fuente: autor.

Un mielomeningocele se debe cerrar en un período de 24 horas después del nacimiento para evitar la infección y, usualmente, se requiere una derivación para drenar el exceso de líquido cefalorraquídeo. Si el bebé presenta hidrocefalia, generalmente se coloca una derivación cuando se repara el meningomelocele³.

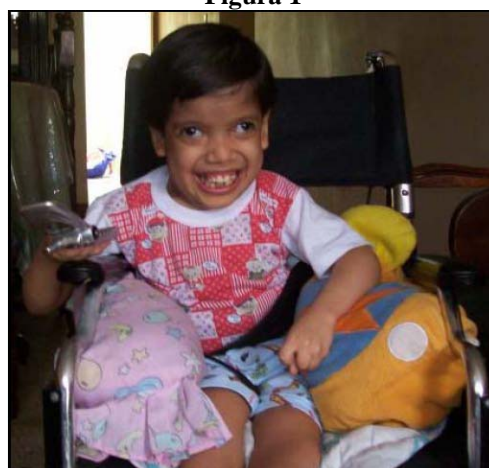
Caso clínico

Paciente de sexo masculino de 9 años de edad, producto de segunda gestación y segunda cesárea, de madre de 30 años, sana, cuyo embarazo tuvo una evolución aparentemente normal, de acuerdo al estudio ecusonográfico. No refiere hábitos prenatales y gestacionales de importancia. Tampoco se evidenciaron antecedentes patológicos familiares relevantes. En una entrevista posterior, la madre reveló que no

acudió a control de la gestación durante todo el primer trimestre.

Al momento del nacimiento, el peso del paciente fue de 7 lb. 3 oz., talla: 49cm, APGAR: 6 al minuto, con llanto débil. Se diagnosticó mielomeningocele e hidrocefalia leve. Una hora tras el nacimiento, el paciente fue intervenido quirúrgicamente dejando como secuela una paraplejía flácida, figura 1.

Figura 1



El paciente utiliza silla de ruedas para su desplazamiento, a consecuencia de la paraplejía flácida.

Fuente: autor.

Al mes de nacido, presentó infección de tracto urinario inferior, que cedió con tratamiento médico. A los 6 meses de edad es intervenido quirúrgicamente para corrección de la hidrocefalia, mediante derivación ventrículo peritoneal, rechazando la válvula a los 15 días. A los 8 meses de edad se realizó una intervención quirúrgica debido a obstrucción intestinal, practicándose un total de ocho cirugías durante los primeros 2 años. Hace 5 años, se le realizó cistostomía por presentar anuria y se diagnóstico insuficiencia renal crónica.

Otros antecedentes patológicos trascendentes incluyen: otitis media bilateral crónica, luxación de cadera izquierda y parálisis cerebral infantil. Al momento, presenta ausencia de control de esfínteres y estreñimiento frecuente. Recibe terapia física con regularidad.

Al examen físico, se observa marcado retraso en el desarrollo motor, psicosocial y pondoestatural correspondientes a la edad; rasgos faciales dismórficos, tales como: hipertelorismo, estrabismo divergente, protrusión del maxilar superior y paladar ojival, figura 2.

Figura 2



Rasgos dismórficos faciales.

Fuente: autor.

Se observa a nivel del cuello: ingurgitación vascular y numerosas cicatrices pos-punción para vía central. A nivel de tórax: pectum excavatum y múltiples telangiectasias. En el abdomen, se evidenció la existencia de hernia umbilical y supraumbilical no presentes desde el nacimiento, figura 3, más cistostomía a nivel de hipogastrio. A nivel de región lumbar, se observó una cicatriz producto de la corrección quirúrgica del mielomeningocele, figura 4. En las extremidades inferiores, se encontró: luxación de cadera izquierda, oncodistrofia y edema bilateral de pies, figura 5.

Figura 3



Hernias umbilical y paraumbilical.

Fuente: autor.

Figura 4



Cicatriz producto de la corrección quirúrgica del mielomeningocele

Fuente: autor.

Figura 5



Edema bilateral de pies.

Fuente: autor.

Discusión

La etiología del mielomeningocele es multifactorial y poligénica.

Se han identificado teratógenos que inducen defectos del tubo neural en animales y en el ser humano. Entre los factores que intervienen en su aparición en el hombre se encuentran: el ácido valproico, la diabetes materna y la hipertermia¹.

Se cree que la deficiencia de ácido fólico, una vitamina soluble en agua del complejo B, juega un papel importante en las anomalías del tubo neural^{8,4,17,19}.

Consideramos que en el presente caso, la aparición del mielomeningocele fue desencadenada probablemente por un aporte insuficiente de ácido fólico en la dieta materna. Tampoco se administró oportunamente ácido fólico como suplemento dietético, dado que la madre del paciente no acudió a control los tres primeros meses del embarazo.

Se sabe hoy que algunas familias con espina bífida podrían ser portadoras de mutaciones de los genes que regulan el metabolismo de folato o la vitamina B12 (cobalamina), tales como mutaciones de la 5,1 metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR) o de la metionina sintetasa reductasa (MTRR)^{12,15}.

El riesgo de espina bífida podría ser especialmente elevado en las madres con genotipos homocigotos para las mutaciones de ambos, MTHFR y MTRR^{10,12,15}.

Estudios realizados en algunas poblaciones han mostrado que los pacientes con DTN, presentan con mayor frecuencia la mutación denominada C677T, que se relaciona con la termolabilidad de la enzima 5,10 - metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR)¹⁰.

Existen estudios que indican que la ingesta insuficiente de ácido fólico en la dieta de la madre es un factor clave en la causa de espina bífida y otros defectos del tubo neural.

La administración de 0,4mg de ácido fólico al día antes de la fecundación y durante el primer trimestre del embarazo reducen en forma significativa el riesgo y la incidencia de espina bífida y de anencefalia incluso en los recién nacidos de madres que tuvieron previamente hijos con defectos del tubo neural⁵.

A las mujeres que ya han tenido un hijo con espina bífida se les aconseja tomar una dosis aun mayor de ácido fólico (4,0mg) por día, aunque es necesario tener presente que, a pesar del suplemento dietario activo con ácido fólico, pueden, no obstante, igualmente tener un bebé con espina bífida⁵.

El tratamiento con ácido fólico no sólo es eficaz en la prevención primaria, sino que también reduce el riesgo de recurrencia de los defectos del tubo neural.

En 1996, la FDA publicó reglamentos que requerían la adición de ácido fólico a panes, cereales, harinas y otros productos de granos enriquecidos. El objetivo específico era reducir el riesgo de defectos del tubo neural (deformaciones de la médula espinal) en los recién nacidos. Los Centros para el Control y Prevención de las enfermedades reportaron en el año 2004 que desde la adición de ácido fólico a alimentos basados en granos, la tasa de defectos del tubo neural se redujo 25% en Estados Unidos⁵.

La espina bífida abierta sigue siendo una fuente importante de discapacidad, a pesar de una disminución general en la incidencia.

Afecta a miles de niños en todo el mundo, con consecuencias devastadoras. Es diagnosticado con frecuencia en la etapa prenatal. En un esfuerzo por mejorar los resultados neurológicos, se ha

practicado la corrección quirúrgica del mielomeningocele en los últimos años.

Los estudios preliminares en animales y humanos sugieren fuertemente que al menos una parte de las alteraciones neurológicas vistas en estos pacientes son secundarias, y se producen a mediados de la gestación⁹.

Se estima que alrededor de 400 operaciones se han realizado en todo el mundo para tratar el mielomeningocele. A pesar de ello, las consecuencias clínicas a largo plazo no son del todo claras¹⁸.

La cirugía posnatal está destinada a cubrir la médula espinal expuesta, a prevenir infecciones, y a tratar la hidrocefalia mediante derivación ventriculoperitoneal.

En el caso de este paciente, aunque la corrección quirúrgica del defecto se realizó sólo horas tras el nacimiento, ésta produjo notables repercusiones neurológicas que perduran hasta el día de hoy. Por ello, debería considerarse la posibilidad de corregir el mielomeningocele dentro del útero, inclusive.

Debemos resaltar que, usualmente el tiempo de vida estimado para los pacientes afectados es de un año, sin tratamiento. El paciente ha logrado sobrevivir nueve años. Este hecho podría atribuirse a una corrección temprana del defecto y a los procedimientos destinados a evitar el empeoramiento de las complicaciones que se produjeron en el paciente.

La reparación de la espina bífida abierta in útero se lleva a cabo en pacientes seleccionados y presenta una nueva alternativa terapéutica para las mujeres embarazadas con un feto con mielomeningocele^{18,19,20}.

Los resultados preliminares sugieren que la cirugía fetal in útero, aunque no mejora significativamente la función sensoriomotora, reduce la herniación del cerebelo asociada a la malformación de Arnold - Chiari de tipo II en la espina bífida abierta y disminuye la necesidad de derivación ventriculoperitoneal. Estos resultados podrían explicarse por el sesgo de selección y cambios en el manejo de la enfermedad^{18,19}.

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%².

Se necesitan investigaciones adicionales para entender mejor la fisiopatología del mielomeningocele, el momento ideal para realizar la intervención quirúrgica, la técnica de reparación más adecuada, y el impacto que tendría la intervención en el útero a largo plazo. Se requieren estudios clínicos, prospectivos, aleatorizados en los que se compare la reparación quirúrgica prenatal y postnatal.

Un ensayo aleatorizado prospectivo (estudio MOMS) se está realizando actualmente en tres centros en los Estados Unidos, y se estima que se completará en el 2009¹.

Conclusiones

Los factores nutricionales y ambientales desempeñan, sin duda, un papel decisivo en la etiología de los DTN.

Se ha encontrado en diversos estudios que el uso de ácido fólico preconcepcional disminuye la incidencia de los defectos del tubo neural.

El 80% de los casos de mielomeningocele presentan hidrocefalia, problema que debe ser corregido inmediatamente con la colocación de una válvula que drenará el exceso de LCR para evitar el daño cerebral.

El mielomeningocele también acarrea problemas de vejiga e intestino neurogénicos, ya que las terminaciones nerviosas que van a la vejiga no se forman normalmente. Estos pacientes presentan incontinencia urinaria e intestino perezoso.

Debido a la malformación de la médula, los nervios que llegan a los miembros inferiores se encuentran dañados. Como el mielomeningocele supone una minusvalía crónica, es necesario un seguimiento multidisciplinario durante toda la vida.

La reparación de la espina bífida abierta in útero presenta una nueva alternativa terapéutica, aunque

no mejora significativamente la función sensoriomotora, pero reduce la herniación del cerebelo y disminuye la necesidad de derivación ventriculoperitoneal.

El diagnóstico prenatal es lo más importante, ya sea mediante ecografía, determinación de alfa feto proteína porque permite programar el tratamiento intrauterino, el parto por cesárea y el manejo neonatológico para mejorar la sobrevida y calidad de vida.

Agradecimiento

Agradecemos la colaboración del Dr. Xavier Landívar en la revisión del presente trabajo.

Referencias bibliográficas

1. Adzick NS, Walsh DS. Myelomeningocele: prenatal diagnosis, pathophysiology and management. *Semin Pediatr Surg.* Aug; 12(3):168-74. 2003.
2. Asociación Española de Pediatría. http://www.aeped.es/protocolos/neurologia/18_espina.pdf
3. Bruner JP, Tulipan N., Paschall RL, et al. Fetal surgery for myelomeningocele and the incidence of shunt-dependent hydrocephalus. *JAMA;* 282:1819 - 1825, 1999.
4. De Marco P, Calevo MG, Moroni A, Arata L, Merello E, Cama A, Finnell RH, Andreussi L, Capra V. Polymorphisms in genes involved in folate metabolism as risk factors for NTDs. *Eur J Pediatr Surg.* Dec; 11 Suppl 1:S14-7. 2001.
5. Elizabeth C. Melvin, MS, CGC, Asesora genética certificada del Centro Médico de la Universidad Duke, Centro de Genética Humana, http://www.sbaa.org/site/c.gpILKXOEJqG/b.2038821/k.56E0/spanish_fact_Genetics.htm
6. Enciclopedia médica en español, "Mielomeningocele (niños)", <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/ency/article/001558.htm>

7. Goldschmidt EL, Tello AM. Prevención de los defectos del cierre del tubo neural. Revista del Hospital de niños de Buenos Aires., 42: 238-244. 2000.
8. Gos, M. Jr, Szpecht-Potocka, A. Genetic basis of neural tube defects. II. Genes correlated with folate and methionine metabolism. J. Appl Genet; 43:511. 2002.
9. Hirose S, Meuli-Simmen C, Meuli M. Fetal surgery for myelomeningocele: panacea or peril? World J Surg. Jan; 27(1):87-94. 2003.
10. Kirke PN, Mills JL, Molloy AM, Brody LC, O'Leary VB, Daly L, Murray S, Conley M, Mayne PD, Smith O, Scott JM. Impact of the MTHFR C677T polymorphism on risk of neural tube defects: case-control study. BMJ. Jun 26; 328(7455):1535-6. 2004.
11. Larsen W., Embriología Humana. La cuarta semana, Cap. IV, pág. 79.
12. Leclerc D, Rozen R. Molecular genetics of MTHFR: polymorphisms are not all benign. Med Sci (Paris). Mar; 23(3):297-302. 2007.
13. López MA, Husulak TM, Barreto SM. Actualización sobre mielomeningocele. Revista de Posgrado de la VIa Cátedra de Medicina -N° 124-febrero, Pág. 14-26, 2003.
14. Moore K., Persaud T. Embriología Clínica del Desarrollo del Ser Humano, El sistema nervioso. 7º Edición. Cap. 18, Pp 428-463. 2004.
15. O'Leary VB, Mills JL, Parle-McDermott A, Pangilinan F, Molloy AM, Cox C, Weiler A, Conley M, Kirke PN, Scott JM, Brody LC; Birth Defects Research Group. Screening for new MTHFR polymorphisms and NTD risk. Am J Med Genet A. Oct 1; 138(2):99, 106. 2005.
16. Sadler, T. Embriología Humana. Sistema nervioso central, Cap. 19, Pág., 398-413.
17. Scott JM. Folate, vitamin B12 and birth defects. Forum Nutr. 56:45-9. 2003.
18. Sutton LN. Fetal surgery for neural tube defects. Best Pract Res Clin Obstet Gynaecol. 2007.
19. Van der Linden IJ, Afman LA, Heil SG, Blom HJ. Genetic variation in genes of folate metabolism and neural-tube defect risk. Proc Nutr Soc. May; 65(2):204-15. 2006.
20. Walsh DS, Adzick NS. Foetal surgery for spina bifida. Semin Neonatol. Jun; 8(3):197-205. 2003.

Md. María Fernanda Macías Tomalá
Teléfono: 593-04-2206220; 093430691
Correo electrónico: maferita_55@hotmail.com
Fecha de presentación: 18 de abril de 2008
Fecha de publicación: 25 de febrero de 2010
Traducido por: Estudiantes de la Carrera de Lengua Inglesa, Mención traducción, Facultad de Artes y Humanidades. Responsable: Srta. Jamilet Loayza Romero.



UNIVERSIDAD CATÓLICA
DE SANTIAGO DE GUAYAQUIL