

Espina bífida. Presentación de una familia

DRA. ELSA LUNA CEBALLOS,¹ DRA. MARÍA E. DOMÍNGUEZ PÉREZ² Y DRA. RUDBECKIA ÁLVAREZ NÚÑEZ³

Luna Ceballos E, Domínguez Pérez ME, Álvarez Núñez R. Espina bífida. Presentación de una familia. Rev Cubana Ortop Traumatol 2000;14(1-2):89-91

Resumen

La espina bífida es un defecto de cierre del tubo neural considerado de etiología multifactorial, no obstante, en la literatura médica se han reportado escasas familias con un patrón de herencia autosómico dominante. En el presente trabajo, a partir de la interrupción de un embarazo, en el cual el feto presentaba raquisquisis lumbosacra, se estudiaron los padres y se detectó una espina bífida oculta de localización sacra en la madre. Comienza así el estudio de la familia materna, en la cual se enfocaron otros familiares afectados y se demostró, al confeccionar el árbol genealógico, la existencia de un patrón autosómico de herencia dominante para esta entidad. Por todo lo anterior, se pone a consideración de otros especialistas esta presentación no habitual de espina bífida familiar.

DeCS: DISRAFIA ESPINAL/genética; ESPINA BIFIDA OCULTA/genética; ESPINA BIFIDA OCULTA/ultrasonografía; ULTRASONOGRAFIA PRENATAL; ENFERMEDADES FETALES/diagnóstico; ENFERMEDADES FETALES/ultrasonografía.

El proceso de cierre del tubo neural se inicia en la región torácica y procede en todas direcciones y finaliza durante la cuarta semana embrionaria. Las formas de espina bífida constituyen uno de los resultados de las alteraciones de este proceso.¹ El término raquisquisis se utiliza a veces para indicar grandes defectos de cierre que implican, la mayoría o la totalidad de las regiones dorsal, lumbar o sacra.²

La forma más común de espina bífida es la oculta, una anomalía mesodérmica en la que no hay fusión de los arcos laminares vertebrales y con frecuencia existe ausencia de los procesos espinosos. La alteración es más común al nivel de la quinta vértebra lumbar y la primera sacra, pero puede afectar cualquier porción de la columna vertebral.³

El diagnóstico de esta anomalía es esencialmente radiológico, ya que la mayoría de los pacientes no presentan síntomas asociados, por

lo cual pasa el defecto inadvertido y constituye en muchas ocasiones un hallazgo en un estudio radiológico ocasional. Un menor número de casos puede presentar alteraciones clínicas. La piel y el tejido celular subcutáneo sobre el defecto pueden mostrar un mechón de pelo anormal, telangiectasias o lipoma subcutáneo, alteraciones del desarrollo funcional en la médula espinal subyacente, molestias dolorosas, etc.⁴

Este defecto del tubo neural es de etiología multifactorial, es decir, el ambiente juega un papel primordial asociado a la predisposición genética del individuo.⁵ En la literatura han sido publicadas escasas familias con esta anomalía, aislada, o en asociación con otras alteraciones como la anencefalia, las distintas formas de regresión caudal, etcétera con patrones de herencia mendeliano, pero esto no constituye una forma habitual de presentación.^{6,7}

Presentación del caso

A partir del estudio de una embarazada, en la cual se detectaron niveles elevados alfafetoproteína

¹ Especialista de I Grado en Genética Clínica.

² Especialista de I Grado en Radiología.

³ Especialista de II Grado en Ortopedia y Traumatología. Profesora Consultante.

en suero materno y una raquisquisis lumbosacra fetal a través del ultrasonido, asociación reportada en la literatura,^{8,9} se procedió al asesoramiento genético de la pareja, posterior a lo cual se decide la interrupción de la gestación.

Esta pareja es remitida a la consulta de genética donde se realizan un adecuado interrogatorio y estudio radiológico de ambos padres, se detecta que la madre presenta una espina bífida oculta de localización sacra.

Atendiendo a este hallazgo, se continuó el examen de la familia materna y se encuentran varios familiares portadores de espina bífida oculta. Una vez concluido el estudio se confeccionó el árbol genealógico que muestra la figura.

Discusión

El árbol genealógico de la familia aquí mostrada es compatible con un patrón de herencia monogénico autosómico dominante.

A pesar de que los defectos del cierre del tubo neural tienen como forma de herencia principal la multifactorial, existen escasas familias como la previamente discutida en que es posible demostrar un patrón de herencia mendeliano.

La mayoría de los casos diagnosticados en esta familia no presentaban síntomas clínicos de la afección, sólo algunos refirieron molestias dolorosas ocasionales y ninguno presentó alteraciones de la piel y el tejido celular subcutáneo sobre el defecto.

Si atendemos a lo anterior, resulta de vital importancia realizar un exhaustivo análisis clínico y radiológico de los miembros de las familias en los que se detecta esta anomalía, y buscar los signos mínimos de esta para poder diagnosticar otros familiares afectados. Así se determinará de forma adecuada el riesgo de recurrencia de este defecto en la descendencia, ya que en muchos casos por la penetración reducido del gen¹⁰ se desconoce el número total de personas afectadas y pueden pasar inadvertidas familias como esta, en las que existe un patrón de herencia mendeliano.

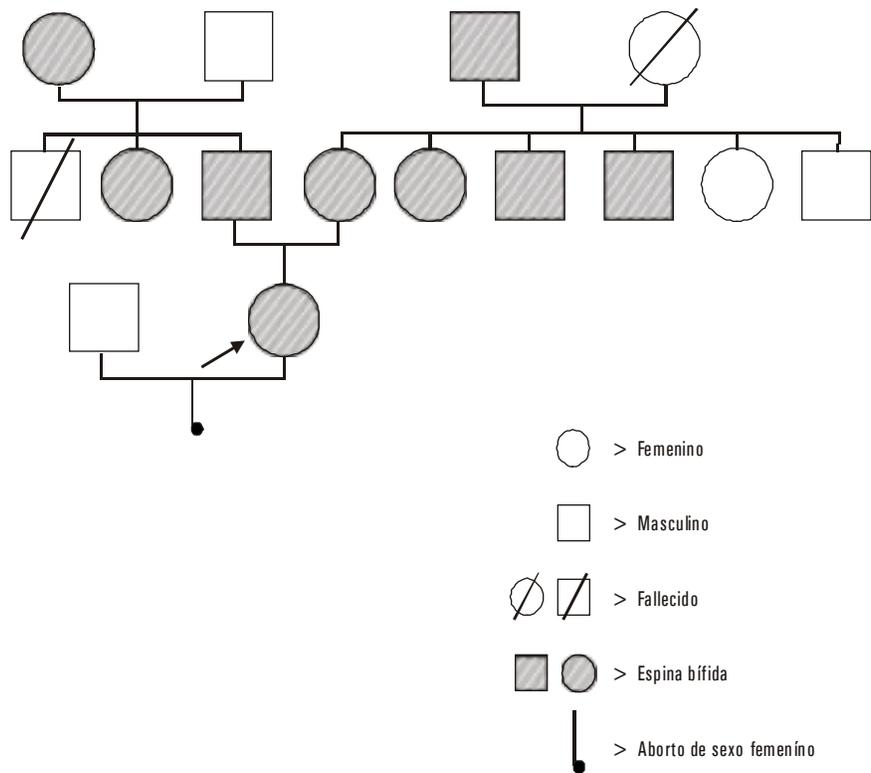


FIG. Árbol genealógico.

Summary

Spina bifida is a closure defect of the neural tube of multifactorial etiology; however, a few families with a pattern of dominant autosomal inheritance have been reported. In the present paper, starting from an abortion, in which the fetus had lumbosacral rachischisis, the parents were studied and a spina bifida occulta of sacral localization was detected. It was started the study of the maternal family, in which other affected relatives were included. It was proved the existence of an autosomal pattern of dominant inheritance for this entity, on making the pedigree. Taking all this into account, this uncommon presentation or familiar spina bifida is put into the consideration of other specialists.

Subject headings: SPINAL DYSRAPHISM/genetics; SPINA BIFIDA OCCULTA/genetics; SPINA BIFIDA OCCULTA/ultrasonography; ULTRASONOGRAPHY, PRENATAL; FETAL DISEASES/diagnosis; FETAL DISEASES/ultrasonography.

Résumé

La spina-bifida est un défaut de fermeture du tube neural considéré d'étiologie multifactorielle; cependant, dans la littérature médicale peu de familles avec un modèle héréditaire autosomique dominant ont été rapportées. Dans ce travail, les parents ont été étudiés à partir de l'interruption de grossesse, dans laquelle le fœtus présentait rachischisis lombo-sacrée, et une spina-bifida occulta localisée dans la région sacrée a été détectée chez la mère. L'étude de la famille maternelle, dans laquelle d'autres parents atteints ont été inclus, fut ainsi commencée; et l'existence d'un modèle héréditaire autosomique dominant pour cette entité a été démontrée en précisant la généalogie de cette famille. C'est pourquoi cette présentation non habituelle de spina-bifida familiale est mise en considération d'autres spécialistes.

Mots clés: DYSRAPHIE SPINALE/génétique; SPINA-BIFIDA OCCULTA/génétique; SPINA-BIFIDA OCCULTA/

ultrasonographie; ULTRASONOGRAPHIE PRÉNATALE; MALADIES FCETALES/diagnostic; MALADIES FCETALES/ultrasonographie.

Referencias bibliográficas

1. Smith DW. Recognizable patterns of human malformation. 3 ed. Philadelphia: WB Saunders, 1982:464-5.
2. Behrman RE; Vaughan VC, Nelson WE. Tratado de Pediatría. 1ra. ed. La Habana: Editorial Científico-Técnica, 1988:1618.
3. Epstein BS. Afecciones de la columna vertebral y de la médula espinal. 3ra. ed. La Habana: Editorial Científico-Técnica, 1981:195-9.
4. Marques GA, Riva AM. Espina bífida. Planteamiento después de 25 años. Cir Pediatr 1995;8(3):92-5.
5. Thompson JS, Thompson MW. Genética Médica. 3ra. ed. La Habana: Editorial Científico-Técnica, 1985:292-4.
6. Estin D, Cohen AR. Caudal agenesis and associated caudal spinal cord malformation Neurosurg Clin North Am 1995;6(2):377-91.
7. Yen S, MacMahon B. Genetics of anencephaly and spina bífida. Lancet 1968;1:623-6.
8. García BC, Daza BC, Zuleta FA, Huete LI, Winter GA. Ultrasonografía en la disrafia espinal y la médula espinal anclada. Rev Chil Pediatr 1991;62(5):302-8.
9. Cragan JD, Roberts HE, Edmonds LD, Khoury MJ, Kirby RS. Surveillance for anencephaly and spina bífida and the impact of prenatal diagnosis. MMWR CDC Surveill Sum 1995;44(4):1-13.
10. McKusick VA. Mendelian inheritance in man. ed. Baltimore: Johns Hopkins Press, 1983:488-9.

Recibido: 24 de diciembre de 1999. Aprobado: 19 de abril del 2000.

Dra. *Elsa Luna Ceballos*. Hospital Pediátrico Docente "Eliseo Noel Camaaño".

Matanzas Santa Isabel y Compostela. Matanzas. Cuba. Teléf: 4586 y 2208