

Malformación del cordón espinal hendido con expresión clínica en el período neonatal

Split spinal cord malformation seen at the neonatal stage

Dr. Manuel Díaz Álvarez, MSc. Maylín Peña Fernández, Dra. Maritza Camejo Medina, Dra. Odalis Céspedes Barrientos, Dr. Miguel Enrique Salinas Verdecia

Servicio de Neonatología. Hospital Pediátrico Universitario "Juan Manuel Márquez". La Habana, Cuba.

RESUMEN

La malformación del cordón espinal hendido es una forma rara de disrafia espinal oculta, se reporta que representa el 3 % de los disrafismos ocultos. El mayor porcentaje de ellos es de localización lumbar. En la literatura cubana solo tenemos referencia de 2 pacientes publicados, una adulta y otro caso pediátrico. Se reporta un recién nacido remitido a nuestro centro por presentar meningocele occipital. Se detecta la presencia de una fosita en región sacro-coccígea, hipotonía muscular en miembro inferior derecho, pie varo con poca movilización del miembro, e incontinencia de esfínter vesical y anal. Los estudios de imagen demuestran la presencia de 2 hemimédulas a nivel lumbar, por lo que se confirma que el recién nacido presenta un síndrome de malformación del cordón espinal hendido, una entidad poco común. Presenta, además, la particularidad de haber sido diagnosticada en el período neonatal por exhibir desde su nacimiento manifestaciones clínicas, como consecuencia de esta entidad, aspecto también relevante, pues, habitualmente, la afección expresa la sintomatología más tarde en la vida, o se mantiene asintomática.

Palabras clave: malformación del cordón espinal hendido, disrafia espinal oculta, diastematomielia, diplomielia, meningocele, recién nacido.

ABSTRACT

Split spinal cord malformation is a rare form of occult spinal dysraphia and is reported in 3 % of occult dysraphisms which are mainly located in the lumbar region. The Cuban literature made reference to two patients with this condition, an

adult and a child. This is the case of a male newborn referred to our center because he presented with occipital meningocele. The examination revealed a small fossa in the sacrococcygeal region, muscular hypotonic in his right lower limb, varus foot and little movement as well as anal and vesical sphincter incontinence. Imaging studies show the presence of two hemicords at the lumbar region, so it is confirmed that this newborn infant had split spinal cord malformation syndrome, which is an uncommon entity. It is interesting to note that this malformation was diagnosed at the neonatal phase because of its clinical manifestations, a relevant aspect since this illness generally shows its symptoms in later life or remains asymptomatic.

Keywords: split spinal cord malformation, occult spinal dysraphia, diastematomyelia, diplomyelia, meningocele, newborn.

INTRODUCCIÓN

Ollivier fue quien, por primera vez, utilizó el término de diastematomyelia, en 1837, que proviene del vocablo griego *diastema* (separación) y *myelo* (médula). En ocasiones se menciona también la diplomyelia como sinonimia, pero *Pang* y otros definieron que la diastematomyelia se refiere cuando la médula está separada sagitalmente, y cada cordón está envainado por la dura de manera individual, separadas por un *septum* rígido (tipo 1), mientras que en la diplomyelia una sola vaina de la dura cubre la médula dividida sin un *septum* rígido (tipo 2).^{1,2} En la actualidad tanto la diastematomyelia, como la diplomyelia, se incluyen en el término malformación del cordón espinal hendido (MCEH).³

La MCEH es una forma rara de disrafia espinal oculta. Se reporta que representa el 3 % de los disrafismos ocultos. El mayor porcentaje de ellos es de localización lumbar.^{2,4} En la literatura cubana solo tenemos referencia de 2 pacientes publicados, una adulta y otro caso pediátrico, este último de inicio sintomático en el tercer año de vida.^{5,6} Este es el primer caso reportado en nuestro servicio desde su fundación en 1992, y tiene la particularidad de ser un recién nacido con evidencia de manifestaciones clínicas, como consecuencia de esta entidad, lo cual también es relevante, y nos ha motivado a presentar los aspectos clínicos de este caso, pues no es común que se manifieste sintomáticamente tan temprano, según lo revisado en la literatura internacional.

PRESENTACIÓN DE CASO

Se trata de un recién nacido del sexo femenino, hija de una madre de 19 años de edad, G₁-P₀-A₀, con captación intermedia del embarazo a las 17 semanas, sin antecedentes patológicos maternos de enfermedades, ni de alteraciones en los estudios prenatales establecidos para el seguimiento del embarazo. Parto distócico por cesárea a las 40 semanas por estado fetal intranquilizante, líquido meconial, puntaje de Apgar 9-9 y peso de 3 260 g. En el examen físico inicial se detecta como hallazgo positivo una tumoración en la región parieto-occipital, en la línea media, de consistencia blanda, cubierta por membrana íntegra, de cerca de 2 cm.

Se remite a nuestro servicio de Neonatología desde el hospital materno donde nació por presentar esta anomalía, y con la impresión diagnóstica de encefalocele. Aquí se constata, además, la presencia de una fosita en región sacro-coccígea, hipotonía muscular en miembro inferior derecho, pie varo con poca movilización del miembro, e incontinencia de esfínter vesical y anal (Fig. 1).



Fig. 1. A: fosita en región sacro-coccígea. Pliegues anales ligeramente protruidos por la incontinencia de esfínter. B: pie varo con hipotonía muscular en miembro inferior derecho.

En la tomografía computarizada de cráneo se aprecia imagen hipodensa (densidades 5-10 UH) correspondiente a líquido cefalorraquídeo y discontinuidad de tabla interna; y en resonancia magnética de cráneo, se aprecia imagen hiperintensa y homogénea que protruye a nivel occipital a través de un defecto óseo, sin que exista protrusión del tejido encefálico. Hemograma y coagulograma normal. Se decide el tratamiento quirúrgico de urgencia por Neurocirugía para corrección del defecto, y se confirma el diagnóstico de meningocele, sin compromiso de otras estructuras (encéfalo).

La evolución posoperatoria fue favorable, pero no existía correspondencia de las manifestaciones clínicas neurológicas de afectación del miembro inferior derecho e incontinencia esfinteriana, con su problema del meningocele occipital. Se decide realizar otros estudios de imagen. En la resonancia magnética de la columna, en su corte axial de abdomen, se observa inicialmente en región torácica saco dural, con médula normal, y descendiendo hacia región lumbar alta, dos hemimédulas con discreta dilatación del canal (Fig. 2). En ultrasonografía de columna lumbar alta, se observa saco dural ecolúcido que confirma la presencia de dos hemimédulas (Fig. 3).

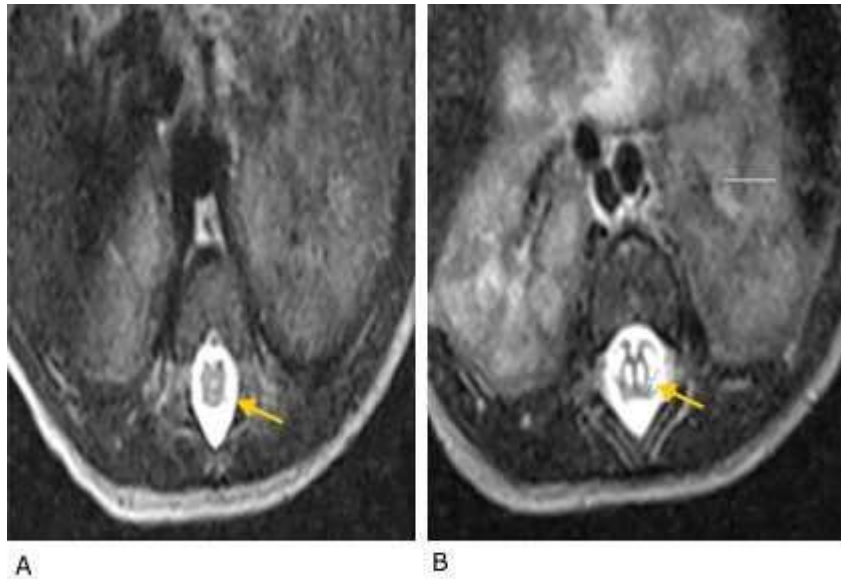


Fig. 2. Resonancia magnética en corte axial T2. A: columna dorsal baja normal. B: columna lumbo-sacra que muestra la médula dividida en 2 hemimédulas.

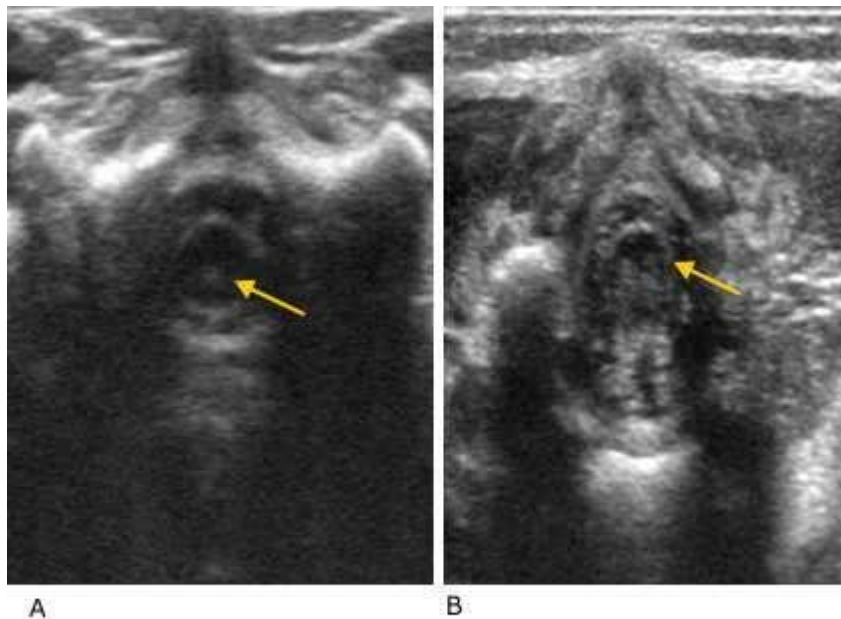


Fig. 3. Ultrasonido en corte axial. A: columna dorsal baja normal. B: columna lumbo-sacra que muestra la médula dividida en 2 hemimédulas.

DISCUSIÓN

La MCEH es un defecto en la embriogénesis del tubo neural que podría ser debido a la formación de un tracto endomesenquimatoso por un canal neuroentérico accesorio, entre el saco germinal y el amnios, lo cual divide el canal neural y la notocorda, que da origen a una médula bífida. Según el momento de la formación del tracto endomesenquimatoso y la infiltración mesenquimatoso subsecuente, el tubo neural puede dividirse en 2 componentes separados con un *septum* óseo o

fibrocartilaginosa (diastematomielia), o permanecer un tubo neural simple con un cordón dividido por tejido fibroso (diplomielia), por lo que se considera en la actualidad que ambas condiciones tienen una embriogénesis similar.^{1,7}

Esta malformación congénita es más común en el sexo femenino, tal como reportan en estudios de serie de casos.^{8,9} Coexiste generalmente con otras malformaciones raquimedulares como: mielomeningocele, siringomielia, lipomielomeningocele, hemivértebras y otras.^{2,10,11} La MCEH, a su vez, se expresa en 3 grupos de manifestaciones clínicas, los cuales pueden dar la pista para estudiar y diagnosticar esta anomalía. Los 3 grupos de manifestaciones clínicas serían: alteraciones cutáneas, deformidades ortopédicas y síntomas o signos de disfunción neurológica. Las alteraciones cutáneas que acompañan a la afectación medular pueden ser manchas color vino de oporto en región lumbar y facial, poro dérmico, fístula de la piel, hipertrichosis acentuada, hemangioma, manchas oscuras o hipopigmentadas, acrocordones, pseudocolas y colas verdaderas y lipomas cutáneos. Las deformidades ortopédicas que se presentan pueden ser escoliosis intensa, pie cavo-varo, dedos en garra y restricción de la movilidad. La expresión de la disfunción neurológica está dada por alteraciones sensitivas de las extremidades inferiores, debilidad y atrofia de los miembros, hiporreflexia rotuliana bilateral y simétrica, aumento de la dorsiflexión lumbar y afectación del tono esfinteriano anal y vesical.¹²⁻¹⁵

El paciente que se presenta exhibía algunas de las manifestaciones relacionadas con los 3 grupos; en este sentido, como manifestación cutánea, tenía el hoyuelo sacro-coccígeo, que como apuntan algunos autores,^{16,17} puede calificarse de marcador o estigma de una disrafia cerrada. Dentro de las afectaciones ortopédicas, el pie varo; y por último, los hallazgos neurológicos de hipotonía e hipomotilidad del miembro inferior derecho, así como incontinencia esfinteriana.

Clásicamente se describe que las manifestaciones clínicas, como consecuencia de la MCEH, no comienzan tan temprano en la vida,^{10,17,18} incluso puede ser diagnosticado fortuitamente, estando el paciente asintomático.¹⁹ En ocasiones el comienzo de la sintomatología aparece con el crecimiento del niño y está determinado por la presencia de médula anclada.^{12,20}

En el estudio de *Miller* y otros se señala un caso en el cual la edad de inicio de las manifestaciones neurológicas fue antes del primer año de vida, pero no está explícito si comenzaron en el período neonatal, o en los meses siguientes de la etapa de lactante.¹² Este paciente se presentó con disfunción vesical, déficit sensorial y debilidad, y respecto a las manifestaciones músculo-esqueléticas presentaba disrafia espinal, pie cavo y escoliosis.

Carrasco y otros²¹ reportan un caso de holoprosencefalia lobar asociada a diastematomielia, en el que un neonato presentaba paresia congénita de ambos miembros inferiores, y mencionan que no encontraron descrita previamente la asociación entre la forma menos severa de holoprosencefalia y la afectación motora de los miembros inferiores, la cual estaba presente desde el período prenatal, y consideran que probablemente era debido a la malformación medular acompañante.

Un neonato con diagnóstico prenatal de una lesión lumbar, y que se comprobó posnatalmente la presencia de diastematomielia asociada con mielosquisis en un hemicordón, exhibió en el examen neurológico pobre respuesta motora de la extremidad inferior derecha con alguna rigidez en la caída del pie de ese lado, mientras que en la extremidad contralateral se notó disminución de la fuerza motora con cierta hipertonia.²²

Los casos mencionados anteriormente son apenas los que hemos podido identificar en la literatura internacional que presentaron sintomatología desde el período neonatal, por lo que nuestro paciente resulta relevante en este sentido.

Mediante estudio de ultrasonografía a la embarazada se puede identificar esta anomalía en el período prenatal.^{4,18,20,23,24} La captación del embarazo de la madre de este paciente no se hizo tempranamente, pero a partir de su captación, no se hace referencia a que haya tenido alteraciones en los estudios de seguimiento a la embarazada para detectar anomalías prenatales. En el período posnatal el diagnóstico de esta entidad se fundamenta en las manifestaciones clínicas mencionadas anteriormente, junto con los estudios de imagen (ultrasonido, tomografía computarizada y resonancia magnética nuclear).^{18,25,26} Para algunos autores la resonancia magnética es el estudio imagenológico más sensible para detectar un paciente con MCEH, y como tal, debe ser de primera elección en aquellos casos de alta sospecha diagnóstica,^{19,27} o para confirmar los hallazgos detectados por ultrasonografía, y perfilar otros detalles pronósticos.²⁴ Además, recomiendan que debe realizarse a lo largo de toda la médula, ya que los defectos en la piel no siempre están sobre el disrafismo espinal, como ha sido demostrado en estudios de serie de casos.¹⁶

Para el tratamiento de este tipo de paciente se necesita de un equipo multidisciplinario, que incluye a neonatólogos, neurocirujanos, ortopédicos, fisiatras, imagenólogos, urólogos, genetistas y pediatras.

Se concluye que la paciente que se presenta con MCEH tiene una entidad poco común, y tiene además la particularidad de haber sido diagnosticada en el período neonatal, por exhibir desde su nacimiento manifestaciones clínicas, como consecuencia de esta entidad, aspecto también relevante, pues, habitualmente, la afección expresa la sintomatología más tarde en la vida o se mantiene asintomática.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pang D, Dias MS, Ahab-Barmada M. Split cord malformation I. A unified theory of embryogenesis for double spinal cord malformations. *Neurosurg.* 1992;31:451-80.
2. Gan YC, Sgouros S, Walsh AR, Hockley AD. Diastematomyelia in children: treatment outcome and natural history of associated syringomyelia. *Childs Nerv Syst.* 2007;23:515-9.
3. Turgut M, Döğler FK. A case of diastematomyelia associated with hamartoma masquerading as meningocele in the newborn infant. *Pediatr Neurosurg.* 2008;44:85-7.
4. Li S, Luo G, Norwitz ER, Wang C, Ouyang S, Wen H, et al. Prenatal diagnosis of diastematomyelia: A case report and review of the literature. *J Clin Ultrasound.* 2012;40:301-5.
5. Díaz Rodríguez JH, Llanos Palmira LE, Ayrado Núñez AY, Fonseca León A. Anestesia en gestante con diastematomelia. Caso inusitado. *MEDICIEGO* [serie en Internet]. 2014 [citado 14 de abril de 2015];20(2). Disponible en: http://bvs.sld.cu/revistas/mciego/vol20_no2_14/pdf/T14.pdf

6. Lerma López JA, Sandín Hernández N, Barbosa Pastor A, Goyenechea F, Elizondo Barriel LM, Fermín E, et al. Diastematomyelia: una forma de disrafia espinal. Presentación de un caso. I Congreso Virtual de Neurocirugía [homepage en Internet]. 1999 [citado 14 de abril de 2015]. Disponible en: <http://neuroc99.sld.cu/text/diastem.htm>
7. Copp AJ, Greene NDE. Neural tube defects-disorders of neurulation and related embryonic processes. *Wiley Interdiscip Rev Dev Biol.* 2013;2(2):213-27.
8. Cheng B, Li FT, Lin L. Diastematomyelia: a retrospective review of 138 patients. *J Bone Joint Surg Br.* 2012;94(3):365-72.
9. Borkar SA, Mahapatra AK. Split cord malformations: a two years experience at AIIMS. *Asian J Neurosurg.* 2012;7(2):56-60.
10. Li S, Luo G, Norwitz ER, Wang C, Ouyang S, Wen H, et al. Prenatal diagnosis of diastematomyelia: a case report and review of the literature. *J Clin Ultrasound.* 2012;40:301-5.
11. Akman AÖ, Demirel A, Senayli A, Ünal S. A Newborn with Klippel-Feil Syndrome in Association of Annular Pancreas and Diastematomyelia. *Turk J Pediatr Dis.* 2015;9(1):1-3.
12. Miller A, Guille JT, Bowen JR. Evaluation and treatment of diastematomyelia. *J Bone and Joint Surg.* 1993;75-A(9):1308-17.
13. McLone DG. Diastematomyelia. *Pediatr Neurosurg.* 1999;31:224.
14. Kachewar SG, Sankaye SB. Diastematomyelia-A report of two cases. *J Clin Diag Res.* 2014;8(4):1-22.
15. Dahl M, Ahlsten G. Spina bifida occulta in children: presentation and outcome. *Cerebrospinal Fluid Res.* 2010;7(Suppl 1):S9.
16. Guggisberg D, Hadj-Rabia S, Viney C, Bodemer C, Brunelle F, Zerah M, et al. Skin markers of occult spinal dysraphism in children. A review of 54 cases. *Arch Dermatol.* 2004;140:1109-15.
17. Hung PH, Wang HS, Lui TN, Wong AMC. Sonographic findings in a neonate with diastematomyelia and a tethered spinal cord. *J Ultrasound Med.* 2010;29:1357-60.
18. Kutuk MS, Ozgun MT, Tas M, Poyrazoglu HG, Yikilmaz A. Prenatal diagnosis of split cord malformation by ultrasound and fetal magnetic resonance imaging: case report and review of the literature. *Childs Nerv Syst.* 2012;28:2169-72.
19. Bordel Gómez MT. Diastematomyelia: una forma de disrafia espinal. *An Pediatr (Barc).* 2006;64(5):485-8.
20. Turgal M, Ozyuncu O, Talim B, Yazicioglu A, Onderoglu L. Prenatal diagnosis and clinicopathologic examination of a case with diastematomyelia. *Congenital Anomalies.* 2013;53:163-5.
21. Carrasco Marina MLL, Ramos Lizana J, Vázquez López M, Garrote de Marcos J, Arregui Sierra A. Holoprosencefalia lobar asociada a diastematomyelia como causa de paraparesia congénita. *An Esp Pediatr.* 1997;46:613-6.

22. Yamanaka T, Hashimoto N, Sasajima H, Mineura K. A case of diastematomyelia associated with myeloschisis in a hemicord. *Pediatr Neurosurg.* 2001;35:253-6.
23. Eleftheriades M, Grigoriadis C, Sotiriadis A, Botsis D, Konstantinidou A, Souka AP. Intracranial translucency and spinal cord defects: early prenatal diagnosis of diastematomyelia (letter). *J Ultrasound Med.* 2013;32(9):1676-7.
24. Hannebicque-Montaigne K, Chaffiotte C, Joriot S, Vinchon M, Deruelle P. Diastématomyélie: difficultés du diagnostic anténatal. *Rev Méd Périnat.* 2010;2:223-6.
25. Crivii C, Opincariu I. Diastematomyelia (split cord malformation). *Clujul Medical.* 2011;84(4):608-11.
26. Huang SL, He XJ, Xiang L, Yuan GL, Ning N, Lan BS. CT and MRI features of patients with diastematomyelia. *Spinal Cord.* 2014;52(9):689-92.
27. Zugazaga A, Martín C, Durán C, Bella MR, Serra L. Magnetic resonance imaging in the prenatal diagnosis of neural tube defects. *Insights Imaging.* 2013;4:225-37.

Recibido: 10 de junio de 2015.

Aprobado: 2 de julio de 2015.

Manuel Díaz Álvarez. Hospital Pediátrico "Juan Manuel Márquez". Ave 31 y 76, municipio Marianao. La Habana, Cuba. Correo electrónico: mfdiaz@infomed.sld.cu