

Lipomieleningocele y médula anclada en un neonato: a propósito de un hallazgo cutáneo

Lipomyelomeningocele and tethered cord in neonate: a cutaneous finding

Lipomieleningocele e medula ancorada em recém nacido: um achado cutâneo

Alicia Martínez¹

Resumen

Introducción: el disrafismo espinal oculto comprende las anomalías congénitas caracterizadas por la fusión incompleta del tubo neural, en las que la lesión se encuentra cubierta por piel sin observarse exposición del tejido nervioso. Existen estigmas cutáneos que se asocian a su presencia, siendo los lipomas congénitos en la línea media posterior altamente sugerentes de lesión espinal. Su principal complicación es la asociación con el síndrome de médula anclada, que puede causar un daño neurológico irreversible.

Caso clínico: recién nacida de sexo femenino, durante la exploración en Maternidad detectamos un estigma cutáneo del tipo lipoma en la región sacra sospechoso de disrafismo espinal oculto, confirmándose posteriormente, mediante estudio con ecografía y resonancia magnética, la presencia de lipomieleningocele y médula anclada.

Conclusiones: el reconocimiento de los marcadores cutáneos, que constituyen a veces la única manifestación de la enfermedad en pacientes asintomáticos, posibilitaría un diagnóstico precoz y manejo individualizado con posible corrección quirúrgica según el caso, que podría prevenir el daño neurológico irreversible asociado a la médula anclada.

Palabras clave: Disrafia espinal
Defectos del tubo neural
Médula anclada
Recién nacido

Summary

Introduction: hidden spinal dysraphism involves congenital anomalies characterized by an incomplete fusion of the neural tube, where the lesion is covered by skin and the nervous tissue is not exposed. Some skin stigmas are linked with this spinal injury, mainly congenital lipomas in the posterior midline of the lesion. Hidden spinal dysraphism's main complication could be tethered cord syndrome, which can cause irreversible neurological damage.

Clinical case: female newborn showing a lipoma-like skin stigma in the sacral region, looking like hidden spinal dysraphism, which was later confirmed through ultrasound and magnetic reso-

1. Pediatra. Adscrita Servicio Pediatría. Hospital Universitario Doctor Peset. Valencia. España.

Hospital Universitario Doctor Peset. Valencia. España.

Trabajo inédito.

Declaramos no tener conflictos de intereses.

Este trabajo ha sido aprobado unánimemente por el Comité editorial.

Fecha recibido: 14 abril 2021

Fecha aprobado: 16 septiembre 2021

nance imaging, which showed lipomyelomeningocele and a tethered cord.

Conclusions: early detection of these skin markers is sometimes the only tool to early diagnosis and personalized treatment in asymptomatic patients. It enables a possible surgical remediation and may prevent the irreversible neurological damage linked to the tethered cord.

Key words: Spinal dysraphism
Neural tube defects
Tethered cord
Newborn

Resumo

Introdução: o disrafismo espinhal oculto envolve anomalias congênitas caracterizadas por uma fusão incompleta do tubo neural, onde a lesão é coberta por pele e o tecido nervoso não fica exposto. Alguns estigmas de pele estão relacionados a essa lesão espinhal, principalmente lipomas congênitos na linha média posterior da lesão. A principal complicação do disrafismo espinhal oculto pode ser a síndrome da medula ancorada, a qual pode causar danos neurológicos irreversíveis.

Caso clínico: recém-nascida apresenta estigma cutâneo semelhante a lipoma na região sacral, semelhante a disrafismo espinhal oculto, posteriormente confirmado por ultrassonografia e ressonância magnética, o que evidenciou lipomielomeningocele e medula ancorada.

Conclusões: a detecção precoce desses marcadores cutâneos às vezes é a única ferramenta para o diagnóstico precoce e tratamento personalizado em pacientes assintomáticos. Permite uma possível correção cirúrgica e pode prevenir os danos neurológicos irreversíveis ligados à medula ancorada.

Palavras chave: Disrafismo espinhal
Defeitos do tubo neural
Medula ancorada
Recém nascido

Introducción

El disrafismo espinal oculto (DEO) o cerrado incluye un grupo de anomalías del desarrollo de la médula espinal, en las que la lesión se encuentra cubierta por piel sin observarse exposición del tejido nervioso al exterior, a diferencia del disrafismo espinal abierto (espina bífida abierta), más frecuente (98% de los disrafismos espinales) y fácil de identificar, al quedar el tejido neural expuesto. Se desconoce la incidencia real de DEO en la población debido a la dificultad en su detección, aunque se estima una incidencia para todas las formas de disrafismo de entre 0,5-8 casos por cada 1.000 nacidos vivos, observándose un predominio femenino para DEO⁽¹⁾.

Los disrafismos espinales tienen una etiología multifactorial, en la que se han visto implicados tanto factores genéticos (predisposición genética, mayor recurrencia si hay un hijo previo con disrafismo, sexo femenino, alteraciones cromosómicas como la trisomía de 9, 13 y 18) como ambientales (el déficit de ácido fólico constituye la causa más frecuente, alcoholismo, tabaquismo, diabetes mellitus, antiepilépticos, déficit de zinc, etc.)⁽²⁾.

La detección de estigmas cutáneos como la aplasia cutis, el hoyuelo dérmico atípico (mayor de 5 mm, localizado a más de 2,5 cm del ano, profundo, múltiples, localizados cranealmente al pliegue glúteo o fuera de la línea media), el seno dérmico, la hipertriosis, cola o pseudocola, algunas lesiones vasculares como hemangiomas o telangiectasias, los nevus conectivos o melanocíticos y los lipomas subcutáneos (la anomalía más frecuentemente descrita) constituyen, en muchos casos, la única manifestación inicial de disrafismo espinal, como en el caso que presentamos. La asociación de dos o más de estas lesiones cutáneas de la línea media aumentan la probabilidad de estar ante un caso de DEO, clasificando a los pacientes según el hallazgo cutáneo en riesgo bajo, moderado o alto⁽³⁾.

En el neonato podemos observar alguna anomalía cutánea muy sutil, en la línea media de la cabeza o en cualquier lugar del raquis, medial o paramedial al mismo; de ahí la enorme importancia de estar familiarizado con estas lesiones para facilitar su detección en una exploración rutinaria de manera precoz. Normalmente se observan en la línea media posterior a nivel de la lesión subyacente, son múltiples, y se hallan presentes entre 50%-80% de los niños con DEO^(2,3).

Presentamos el caso de un neonato de sexo femenino con DEO asociado a médula anclada en el que se realizó un diagnóstico precoz a través de la detección de un estigma cutáneo tipo lipoma.



Figura 1. Lipoma con desplazamiento de pliegue interglúteo hacia la derecha.

Caso clínico

Recién nacida de sexo femenino de 4 horas de vida, durante la primera exploración en Maternidad se objetiva una tumoración en región sacra no indurada con desviación de la línea interglútea hacia la derecha y pequeño angioma milimétrico en la superficie (figura 1). No presentaba mechón cutáneo, ni hoyuelo, ni trayecto fistuloso. Movimientos activos y armónicos en ambos miembros inferiores, con reflejo de prensión plantar bilateral y reflejos osteotendinosos presentes, bilaterales y simétricos. El resto del examen neurológico fue normal. Expulsión de meconio y diuresis durante las primeras 24 horas de vida. Examen cardiovascular, pleuropulmonar y abdominal sin particularidades.

Antecedentes: nacida por parto eutócico (con expulsivo espontáneo), a una edad gestacional de 37 semanas con un peso de 2.780 g (p50-75), talla 45 cm (p3-10), perímetro cefálico 32,5 cm (p10-50). Como único antecedente gestacional de interés, destaca rotura prematura de membranas correctamente tratada con antibioticoterapia (cultivo para estreptococo grupo B negativo). Embarazo controlado, ecografías prenatales normales. Durante la gestación la madre recibe tratamiento con hierro y ácido fólico orales, manteniendo hábito tabáquico activo (10 cigarrillos/día). Como antecedentes familiares destaca que la madre de 27 años es portadora de una mutación para atrofia medular espinal (AME). Sobrino paterno afecto de AME. Padre de 29 años, sano. No hay consanguinidad entre progenitores.

Durante su ingreso se realiza estudio ecográfico en el que se objetiva una masa grasa subcutánea en re-

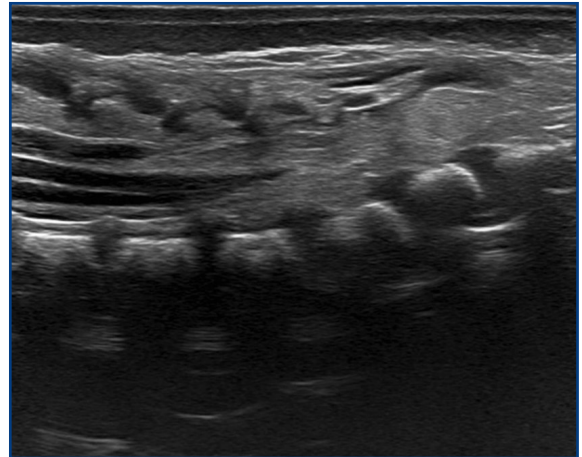


Figura 2. Ecografía lumbosacra. Anclaje medular en L5 con lipoma intradural L3-L5.

gión glútea izquierda adyacente al pliegue interglúteo, que se continúa a través de un defecto de fusión de los elementos posteriores espinales con el saco tecal y el cono medular, que se muestra descendido (figura 2). Estos hallazgos son compatibles con la presencia de un lipomieleningocele y una médula anclada a la altura de L5, por lo que ampliamos el estudio con resonancia magnética (RM) (figura 3) confirmando la presencia de un disrafismo espinal cerrado.

La paciente es derivada para valoración por los servicios de neurocirugía y urología, que deciden mantener una actitud expectante respecto a la cirugía, debido a que la paciente se mantiene asintomática hasta la actualidad (12 meses) con movilidad simétrica de ambas extremidades inferiores, sin anomalías en pies, con adecuado ritmo defecatorio y miccional sin retención, sin infecciones urinarias de repetición, manteniendo revisiones periódicas cada 6 meses por parte de ambos con RM medular y ecografía urológica.

Discusión

Una vez que se han detectado los marcadores cutáneos sospechosos, es necesario descartar el diagnóstico de DEO, para lo que se han utilizado distintas técnicas, siendo la RM del canal medular en toda su extensión el examen de primera elección para la detección, determinar la extensión intraespinal y la localización exacta del cono medular. Así pues, la ecografía lumbosacra se muestra útil para el *screening* en niños menores de 4-6 meses gracias a la ausencia de osificación completa de la columna, lo que posibilita una buena ventana acústica, como se realizó en el caso que presentamos como primera prueba diagnóstica por su accesibilidad, optando por la RM como prueba confirmatoria.

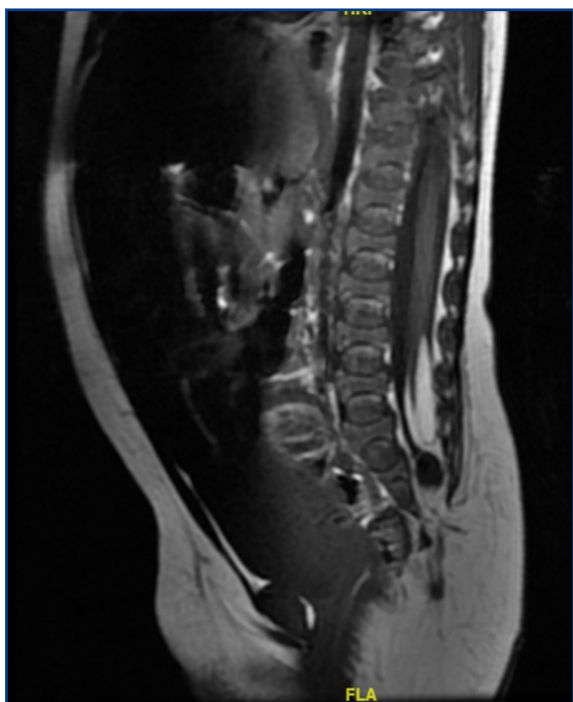


Figura 3. RM medular. Anclaje medular L5 con lipoma intradural L3-L5 rodeando al cono y dilatación quística distal al cono y al lipoma. Defectos de elementos posteriores sacrococcígeos.

El cuadro clínico de estos pacientes puede hallarse presente al nacer, pero la mayor parte desarrolla la clínica neurológica en las dos primeras décadas de la vida, preferentemente en la adolescencia. Gran parte de la clínica del DEO tiene su origen en un síndrome de anclaje del cono medular (a veces conocido como síndrome neuroortopédico), que impide el ascenso normal del mismo hasta la que sería su posición definitiva en el adulto (D12-L1) y conlleva una tracción constante ante los movimientos de flexión, lo que puede traducirse a la larga, en un daño mecánico y/o vascular, provocando una hipoxia en las estructuras distales de la médula, que puede ocasionar un síndrome motor de primera, segunda motoneurona o mixto, dependiendo del nivel de la malformación. En el neonato y lactante puede ser difícil dilucidar si existe defecto motor o no, pues muchas veces este es mínimo y asimétrico. Por lo general, en la médula anclada existe un lento y progresivo deterioro neurológico. Este puede afectar a los esfínteres (25%) siendo la falta de control esfinteriano progresivamente creciente, con vejiga neurógena en sus diferentes tipos siendo la hipertónica con disnergia vesicoesfinteriana la de mayor riesgo por su repercusión renal e infecciones urinarias a repetición. A nivel motor puede producir una debilidad creciente de los miembros inferiores y deformidad de los pies o asimetría en la longitud de

las extremidades inferiores, así como dolor lumbar o de miembros inferiores que se exacerba durante el ejercicio físico (presente en 20% de los niños), afectación sensorial de extremidades inferiores y escoliosis progresiva. Los padres deben prestar especial atención a la aparición de alguno de estos hallazgos para no demorar la consulta. Para el pediatra lo más importante será detectar la lesión cutánea que puede estar asociada o la alteración en la exploración física o historia clínica sugestiva de DEO, para realizar el diagnóstico y así prevenir el daño neurológico progresivo e irreversible, que puede producir la médula anclada⁽⁴⁾.

En cuanto a las manifestaciones cutáneas, los lipomas, cuando son congénitos, son altamente sugerentes de lesión espinal; pueden estar ubicados en la dermis, presentarse como una masa de grasa subcutánea medial o paramedial irregular en su distribución, no dolorosa y blanda al tacto que, normalmente, se continúa a través de un defecto vertebral posterior y dural, al interior del canal raquídeo (lipomieleningocele). El lipomieleningocele es la forma más frecuente (75% de los lipomas). Este es una herniación de meninges, líquido cefalorraquídeo y tejido neural a través de un defecto espinal óseo posterior asociado a la presencia de un lipoma y coexistiendo, de forma constante, con el anclaje del cono medular. Existe, por lo tanto, tejido graso localizado a nivel subcutáneo, epidural, intradural e intramedular, infiltrando el cono y entremezclándose con las raíces que forman la cola de caballo. El 90% de los lipomieleningoceles presentan una masa blanda subcutánea, acompañada o no de otros estigmas cutáneos de DEO, objetivando un lipoma con un pequeño angioma en nuestro paciente^(4,5).

En el diagnóstico neurorradiológico con RM lumbosacra, se observa perfectamente el lipoma con una señal de intensidad aumentada respecto al resto de los tejidos esqueléticos y neurales, la posición del cono medular y su relación con el lipoma y las raíces lumbosacras.

En cuanto al tratamiento del DEO, la cirugía es el tratamiento de elección (en la mayoría de los casos) y debe practicarse en el momento oportuno antes que den comienzo los síntomas neurológicos. La cirugía, consistente en el desanclaje de la médula espinal, permite la prevención del desarrollo de un déficit neurológico, que puede ser irreversible y permanente una vez establecido ya, que una vez detectado, el tratamiento quirúrgico solamente podría restablecer un 25% o 50% de la función perdida, aunque en la mayoría de los casos actúa únicamente frenando la progresión del deterioro, puede por otro lado mejorar la función urológica (síntomas urológicos y paráme-

tros urodinámicos). Si bien el momento ideal para la realización de la cirugía es un elemento controvertido en los casos asintomáticos, el tratamiento quirúrgico precoz tiene como objetivo la prevención del deterioro de la función motora y esfinteriana durante el crecimiento⁽⁶⁻¹⁰⁾.

Estos pacientes requerirán un abordaje multidisciplinario por parte de pediatría, neurocirugía, urología y ortopedia infantil, según el caso y la evolución, requiriendo controles neurológicos y urológicos bianuales en un inicio y anuales una vez se adquiere la continencia, aconsejando únicamente seguimiento con RM cuando los hallazgos clínicos indiquen un deterioro⁽⁷⁾.

Conclusiones

La detección de los estigmas cutáneos que pueden estar asociados a DEO es fundamental y requieren un alto índice de sospecha por parte del pediatra, para evitar el daño irreversible que puede producir el anclaje del cono medular asociado a estos defectos.

Referencias bibliográficas

1. Escalada S, Hernández R, Pardo E. Síndrome de médula anclada en el periodo neonatal: comunicación de un caso. *Acta Pediatr Esp* 2020; 78(3-4):e161-e163.
2. Recio V, Vereas A, López L. Anomalia cutánea lumbar e

un lactante: ¿siempre una lesión banal? *Rev Pediatr Aten Primaria* 2018; 20(79):e69-e73.

3. Holmes L, Li V. Occult spinal dysraphism. *Pediatr Rev* 2019; 40(12):650-2.
4. Budke M. El disrafismo espinal oculto. *Pediatr Integral* 2014; 18(12):729-38.
5. Huang S, Shi W, Zhang L. Surgical treatment for lipomyelomeningocele in children. *World J Pediatr* 2010; 6(4):361-5.
6. Choi S, Yoon H, Hwang J, Suh C, Jung A, Cho Y, et al. Incidence of occult spinal dysraphism among infants with cutaneous stigmata and proportion managed with neurosurgery: a systematic review and meta-analysis. *JAMA Netw Open* 2020; 3(7):e207221. doi: 10.1001/jamanetworkopen.2020.7221
7. Tuite G, Thompson D, Austin P, Bauer S. Evaluation and management of tethered cord syndrome in occult spinal dysraphism: recommendations from the international children's continence society. *Neurourol Urodyn* 2018; 37(3):890-903.
8. Tu A, Steinbok P. Occult tethered cord syndrome: a review. *Childs Nerv Syst* 2013; 29(9):1635-40.
9. White J, Samples D, Prieto J, Tarasiewicz I. Systematic review of urologic outcomes from tethered cord release in occult spinal dysraphism in children. *Curr Urol Rep* 2015; 16(11):78.
10. Sysoev K, Tadevosyan A, Samochernykh K, Khachatryan W. Prognosis of surgical treatment of the tethered cord syndrome in children. *Childs Nerv Syst* 2018; 34(2):305-10.

Correspondencia: Dra. Alicia Martínez.

Correo electrónico: aliciamarsebastian@gmail.com