

Mielomeningocele: un desafío al manejo integral

Dra. María Concepción Lezcano de Alvarenga^(*)

1 - GENERALIDADES

* ¿Qué es?

El mielomeningocele es la más compleja de las deformidades raquídeas congénitas y afecta a todas las capas subyacentes (médula espinal, raíces nerviosas, meninges, cuerpos vertebrales). Forma parte del amplio capítulo de las *Alteraciones del Tubo Neural*.(1)

Tiene una incidencia en EEUU de 2-3 casos por 1000 nacidos vivos, sin embargo existen reportes en Latinoamérica con una incidencia mayor, como el de Nicaragua de 7 a 8 por 1000. Los reportes señalan una relación importante con bajos medios económicos, hábitos de tabaquismo, desnutrición materna.

A pesar de ser una de las patologías más frecuentes y de mayor mortalidad la etiología permanece desconocida. Estudios sobre marcadores nutricionales, relacionan a la Vitamina B12 y el Ac. Fólico. Demuestran un defecto en el metabolismo de la homocisteína, una variante termolábil de la metilén tetrahidrofolato reductasa, enzima que metaboliza la homocisteína a metionina, lo que explicaría la mayor susceptibilidad de ciertos grupos poblacionales.(1)

* Embriología

La placa Neural en el día 20 de gestación, se invagina formando un surco rodeado de pliegues, la fusión de dichos pliegues constituye el tubo neural, en el día 23 aproximadamente. Los trastornos en dicha fusión originan esta patología, que hoy se sabe no se realiza por el neuroporo anterior y posterior, sino existen 5 puntos de cierre y estos tienen diferentes factores que los pueden afectar, hipertermia materna, déficit de folatos, hiperglicemia materna, radiaciones, déficit o exceso de vitamina A, Ac. Valproico, etc.(1,2)

Esta patología forma parte de un amplio grupo, con grado de compromiso y localización anatómica diversa, como lo expresa el siguiente cuadro:

Defectos Congénitos Relacionados a la Formación del Tubo Neural 1

Sx de Chiari

Craneosquisis : Anencefalia
Encefalocele
Excencefalia
Meningocele

Raquisquisis: Meningocele
Mielomeningocele
Espina Bífida

* Genética, Diagnóstico prenatal

Puede transmitirse con rasgo autosómico recesivo, sin embargo los datos estadísticos demuestran una etiología poligénica.(1,2)

El riesgo de recidiva de los defectos del Tubo Neural tras el nacimiento de un niño afectado es del 5%, y aumenta como mínimo a un 10% tras el nacimiento de 2 hijos afectados. El riesgo de recidiva en un niño con progenitor afectado es del 3% al 5%. (1)

Actualmente el uso sistemático de Ultrasonido y la determinación de las concentraciones de alfa-feto proteína en líquido amniótico hacen habitual el diagnóstico prenatal. Niveles elevados de alfa fetoproteína en líquido amniótico tiene un falso positivo <0,5% y un falso negativo < a 2%. La medición de Alfafetoproteína en suero materno a partir del 2º trimestre presenta una fiabilidad del 80%. (1,2)

CASO CLÍNICO

Paciente de 10 meses de edad, sexo femenino, consulta por aumento de tamaño de la cabeza. Se refiere *crecimiento cefálico* de 7 meses de evolución de manera progresiva que le impide sentarse y *tumoración en región lumbosacra*.

^(*) Neurología Infantil

Su desarrollo psicomotor: sostén cefálico a los tres meses no logra sentarse, balbucea, reconoce a familiares, juega con las manos.

Exploración Física

Peso: 8,200 Kg. (P25)

Talla: 69 cm. (P10-25)

CC: 53 cm (P>97)

Lactante menor, hipotrófico, pálido, con úlceras en ambos glúteos, en quien llama la atención aumento de tamaño cefálico y tumoración de 5 cm. azulada en región lumbosacra.

Miembros: pie equinovaro bilateral, fuerza muscular y tono disminuidos en miembros inferiores. Reflejo de estiramiento muscular: presente en miembros superiores, ausentes en inferiores.

Diagnósticos al ingreso:

Milomeningocele lumbosacro, Hidrocefalia secundaria, Desnutrición calórico proteica, Retraso del desarrollo psicomotor, Pie Bot Bilateral.

Evolución:

Evaluado por Neurocirujanos con indicación de colocación de válvula de derivación ventrículo peritoneal. Se solicita previamente cultivo de LCR, y TAC de cráneo.

Presenta abdomen globuloso, distendido, se palpa masa de consistencia sólida pastosa en todo el marco colónico. Se interconsulta con el servicio de cirugía, quienes indican enema evacuador. Se constata globo vesical, sugieren ecografía renoureteral y vesical post-miccional. Se decide en sala no realizar el estudio de urodinamia por ecorenal normal sin residuo importante. Con indicación de seguimiento por neurocirugía.

2da. Internación:

Edad 1 año 8 meses, consulta por fiebre y tos. Hace 5 meses presentó infección urinaria.

- * Se constata en cultivo de orina bacilo gram negativo, multirresistente.
- * Se realiza uretrocistografía miccional: Se evidencia gran residuo post-miccional.
- * Urodinamia. Cistometría: Vejiga hiperrefléxica con presiones de alto riesgo.

Se solicita consulta con Nefrología iniciándose profilaxis con antibióticos y sondaje intermitente cada 4hs. Egresos con indicación de seguimiento por pediatría, nefrología.

DISCUSIÓN

- * **Todos los pacientes con MMC, desarrollan hidrocefalia?, cuál es la relación entre la edad del**

paciente en el momento de la colocación de la válvula de derivación y el Coeficiente Intelectual posterior?

- * **Es posible ofrecer alternativas en el manejo de la vejiga neurogénica?**
- * **Siendo la sobrevida de estos pacientes larga, qué hacemos con la calidad de vida?, es posible la rehabilitación motora?**

2) CLINICA Y MANEJO

Manejo de urgencia: causas de muerte

Tiene una mortalidad del 50%, y esto se encuentra en relación a la **hidrocefalia, meningitis e insuficiencia renal.**(1)

*** Corrección quirúrgica :**

El cierre precoz, dentro de las primeras 24 hs. Si no existe fuga de LCR se puede demorar hasta 48hs. Cuando la superficie cutánea afectada es muy amplia en ocasiones es necesaria una reepitelización. Si lleva más tiempo de nacido se considera que la placa neural puede estar contaminada, debiendo iniciarse en general previa toma de los cultivos correspondientes, antibióticos.(2)

*** Hidrocefalia:**

El seguimiento con Ultrasonido Transfontanelar es imprescindible. Es un defecto concomitante frecuente y es consecuencia de la malformación de Chiari en muchos casos, que puede estar acompañado de estenosis del acueducto. El 70 a 80% de los pacientes con Mielomeningocele presentan hidrocefalia, la cual es más frecuente en la localización lumbar, que corresponde prácticamente al 90% de los casos .(1,2,3)

En aquellos en quienes la evaluación inicial demuestra ausencia de hidrocefalia, se sugiere *seguimiento* hasta la edad escolar.(3,4,5)

Se describe actualmente en trabajos recientes la necesidad de revisar la anatomía ventricular en pacientes con Mielomeningocele. Análisis de las tercer ventriculostomías realizadas muestran en algunos casos variantes como ausencia de septum pellucidum, ausencia de vena septal, forámenes de Monro pequeño, etc lo que nos hablaría de que los pacientes con disrafia espinal pudieran tener connotaciones anatómicas especiales.(6)

Un hecho importante a resaltar es la relación *Tiempo de instalación del Sistema de derivación ventricular, y el Coeficiente intelectual del paciente* en controles posteriores, se ha visto que el tiempo ideal es en los primeros 7

días, disminuyendo progresivamente en el transcurrir del mes. La compresión cortical con pérdida neuronal puede ser vista después de un periodo de 30 días de hidrocefalia no controlada en cerebro de ratones. Astroglisis reactiva puede ser vista en capas corticales profundas así como cambios a nivel del hipocampo y tronco cerebral. Se describe también la afectación de núcleos hipotalámicos que podrían explicar los trastornos neuroendócrinos observados en algunos de estos pacientes. Así mismo la presencia de infecciones del sistema de derivación arrojó peores resultados, existiendo reportes que hablan de una mayor frecuencia de infecciones en pacientes con mielomeningocele que en aquellos con hidrocefalia secundaria a otra patología.(3)

Se describe también una relación entre el perímetro cefálico y las capacidades intelectuales posteriores, encontrándose en la media los mejores resultados, así como aquellos que han cursado con menor número de recambios valvulares.(3)

Epilepsia e Hidrocefalia, es también un amplio tema, en un estudio realizado en Alemania por Klepper y colaboradores, luego de un año de seguimiento a 182 pacientes, con hidrocefalia de diversa etiología, (post- hemorragias, post-infecciones, tumorales, congénitas,mielomeningocele) encontraron que 20% desarrolló epilepsia, de estos un 2% eran portadores de Mielomeningocele. La presencia de epilepsia está determinada de manera muy importante por la etiología de la hidrocefalia y no por ella misma. (7)

Los hallazgos reportados de atopia, como la alergia al Látex en pacientes con mielomeningocele constituyen otros datos importantes en el manejo quirúrgico de estos pacientes.(8,9)

* *Disfunción Vesical y Rectal*

La disfunción vesical y la incontinencia urinaria plantean importantes problemas terapéuticos, pudiendo estos presentarse tras el nacimiento.(1)

La disfunción tiene su origen en la interrupción de las raíces nerviosas sacras y las conexiones entre el tronco del encéfalo y la médula espinal. El 10 % de los niños con Mielomeningocele tienen un control vesical normal, lo cual está en relación al dato anatómico, las lesiones más rostrales producen menos afectación esfinteriana. (1,2)

El examen del Recién Nacido está limitado a: observar la micción espontánea, la respuesta a la compresión suprapúbica, sensibilidad perineal, tono del esfínter anal, y del piso pelviano. Con estos datos clínicos podemos establecer tres grupos:(2)

- # Lesión de Motoneurona Inferior con esfínter y vejiga flácidos: expresión urinaria fácil por compresión. Corresponde a 1/3 de los casos.

- # Función voluntaria incompleta con variable actividad del detrusor y el esfínter externo se contraerá en forma voluntaria o refleja. La vejiga estará distendida pero será difícil vaciarla.

- # Función de la médula sacra aislada con un detrusor y un esfínter activos en forma refleja.

Los métodos auxiliares cumplen un rol fundamental, el Ultrasonido renal para descartar hidronefrosis, la Uretrocistografía buscando reflujo vesico ureteral, los estudios urodinámicos : cistometría, flujometría, perfil uretral, EMG, midiendo presión intravesical.(1, 10,11)

El seguimiento de los pacientes con mielodisplasia debe prolongarse especialmente hasta la edad escolar, reportes de estudios realizados en el Hospital de Niños de Boston, USA, con un seguimiento de 6 años, con Ultrasonido renal, estudios urodinámicos, química urinaria, y cultivos de orina, demuestran un riesgo elevado durante los primeros 6 años de vida, de modo a lograr un diagnóstico precoz y la corrección oportuna.(11)

En el manejo existen diferentes opciones, teniendo en cuenta la clínica, las condiciones socio culturales del paciente.

El manejo ya conocido de la colocación de sonda de manera intermitente para mantener volúmenes pequeños de orina residual, administrando antibacterianos de manera profiláctica buscando prevenir las infecciones sigue utilizándose con muy buen resultado. Sin embargo esto no siempre es posible y aceptado. (12)

El manejo farmacológico de los niños con vejiga neurogénica consiste en el uso de drogas anticolinérgicas como la Oxibutinina, y la cateterización estéril intermitente 4 o 5 veces al día, si esto fallaba anteriormente ya estaba la indicación quirúrgica. Actualmente el uso de la Toxina Botulínica A sobre el músculo del esfínter detrusor se plantea como manejo alternativo.(13,14)

Así mismo el uso de lidocaina intravesical mejora la capacidad y compliance .Se menciona también el uso de la conocida Oxibutinina pero en administración intravesical.(15)

La dilatación del esfínter ureteral externo en experiencias de varios años de seguimiento ha mostrado eficacia.(16)

Es importante mencionar que la manipulación de la médula espinal y raíces nerviosas, en el momento del cierre quirúrgico del defecto lumbar, puede resultar en trastornos temporales de la función vesical, generalmente se presentan con la clínica de shock espinal, esto suele durar de 2 a 6 semanas manejándose con cateterización intermitente.(17)

A menudo se produce reflujo vésico ureteral durante el 2º y 3er. año de vida, que debe recibir seguimiento.(1)

Desde el punto de vista quirúrgico, la urétero cistoplas-

tía para vejigas de baja capacidad y mala acomodación, que presentaban reflujo e hidronefrosis ha mostrado ser una alternativa de manejo, en otros la ampliación o sustitución vesical, con reservorio ileal o sigmoideo. (18)

El esfínter urinario artificial, más allá de las limitantes económicas, se presenta como opción en el tratamiento de la incompetencia esfinteriana. (19,20)

En cuanto a la evacuación intestinal, está comandada por segmentos sacros, hasta un 50% logrará control de la defecación. Una afectación de motoneurona superior nos dará constipación y continencia adecuada. La afectación de Motoneurona Inferior incontinencia y prolapso. (2)

El tratamiento habitual de la constipación incluye dieta, enemas, extracción manual del fecaloma. (21)

Existen trabajos que demuestran que bajo ciertas circunstancias, edad, presencia de sensibilidad anorectal, con un umbral de percepción menor de 60 ml de distensión rectal, habilidad del niño para contraer y relajar el glúteo es posible lograr la reeducación del esfínter anal. La bioretroalimentación basada en procedimientos anomanométricos es un medio útil. (22)

El problema de la incontinencia, persiste en la vida adulta, y es motivo importante de estrés para el paciente y la familia. Desde el punto de vista quirúrgico el enema anterógrado a través de apendicocostomía según el procedimiento de Malone, o percutánea, se ha mostrado como una alternativa válida en estudios de seguimiento a largo plazo con efectos psicológicos y psicosociales favorables. (21,23). Las neuroprótesis y el esfínter anal artificial constituyen otras opciones en desarrollo.

En muchos casos la coexistencia de vejiga neurogénica y la incontinencia fecal nos llevan a evaluar un tratamiento quirúrgico en simultáneo. (24)

3) ¿CÓMO MEJORAR LA CALIDAD DE VIDA?

Superada la mortalidad neonatal, la supervivencia es del 80 al 90 % en los primeros 2 años de vida. (1) Pasadas las primeras pruebas, hidrocefalia, infecciones, encaminado en la prevención y manejo nefrológico, nos encontramos con otros aspectos fundamentales para el futuro de estos pacientes:

* "Los defectos ortopédicos."

Estos pueden ser graves y requieren tratamiento precoz. Debemos adelantarnos a la subluxación de cadera, la escoliosis, las anomalías plantares. El 25 a 60% utilizarán sillas de ruedas. (1,25)

Estudios retrospectivos demuestran que la actividad física de adolescentes con mielomeningocele es notablemente inferior, y esto encuentra un factor importante en los defectos ortopédicos. Esto implica que la orientación precoz hacia la rehabilitación es fundamental. (26,28)

* "Las lesiones en piel":

La presencia de úlceras cutáneas, sobre todo en glúteos, zonas de roce en pacientes con trastornos de la sensibilidad, es un hecho frecuente, por lo que se debe controlar el tipo de calzado, la higiene, cambios de posición, etc. (1)

* "La función sexual"

En estos pacientes (erección –eyaculación) está ausente si se comprometen S2-S4. Sin embargo lesiones superiores permiten respuesta refleja. (2)

Adecuada orientación psicosexual se impone por la mayor sobrevida que actualmente tienen estos pacientes, de manera a enfrentar el trauma emocional que pudiera estar presente. (26)

* "Los trastornos endocrinológicos"

Los pacientes con Mielomeningocele tienen una incidencia mayor de trastornos endocrinológicos durante la edad escolar, encontrándose datos de pubertad precoz, deficiencia de hormona de crecimiento y obesidad. (28,29)

4) ¿EVOLUCIÓN ATÍPICA?

En el seguimiento de estos pacientes asimismo es importante controlar la aparición de deformidades *progresivas*, de piernas, pies, dolor, debilidad, alteración de la marcha, o función vesical, que implica una restricción del crecimiento medular. La presencia de apnea, estridor, retrocolis, señala una malformación del tronco del encéfalo. (1,2,30)

Estos datos nos hablan de una *medula trabada o de una malformación de Chiari*. En neonatos y lactantes esta última patología, muestra generalmente una afectación grave y rápidamente progresiva, con llanto débil, disfgia estridor, signos piramidales y apnea. En escolares el curso suele ser más lento y menos grave con manifestaciones cerebelosas, cefalea, dolor cervical, disfgia. (30,31)

COMENTARIO

El mielomeningocele se constituye así en una enfermedad compleja tanto por el compromiso de varios órganos y sistemas, como por la sobrevida prolongada de quienes la padecen.

Por ese motivo el acompañamiento de los pacientes con esta malformación asume vital importancia en lo que respecta a su calidad de vida.

Es necesario pues el compromiso multidisciplinario, pero que esto no implique un manejo parcializado, sino el

aporte de cada uno para el bienestar integral .

Existen actualmente algunas experiencias de tratamiento quirúrgico experimental intraútero,(32,33) con los ries-

gos de muerte fetal que esto conlleva, es opinión personal del autor que la vida debe ser defendida en todo momento, por la dignidad que ya lleva dentro ese nuevo ser humano.

BIBLIOGRAFÍA

- 1) Ashwal S. Defectos estructurales congénitos, en Swaiman F. *Neurología Pediátrica*. 2ª ed. Madrid: Mosby, 1996: 429-476
- 2) Jaimovich R. Espina Bífida, en Fejerman N, Fernández A. *Neurología Pediátrica*. 2ª ed. Bs.As: Panamericana, 1997: 821-828.
- 3) Fobe J, Rizzo A, Silva I. IQ in hydrocephalus and myelomeningocele: implications of surgical treatment. *Arq. Neuropsiquiatr.* 1999;57(1):44-50.
- 4) Salomão JF, Pinnheiro JA. Mielomeningocele : tratamiento cirúrgico e resultados. *J.Pediatr.* 1995;71(6) : 317-21.
- 5) Iborra J, Pages E. Increased intracranial pressure in myelomeningocele patients never shunted : results of a prospective preliminary study. *Spinal cord*.2000; 38(8): 495-7.
- 6) Salazar Z, Pavez S. Anatomía ventricular endoscópica en pacientes con malformaciones congénitas cerebrales. *Rev. chilena de neurocirugía*2000;16:25-9.
- 7) Klepper J, Busse M. Epilepsy in shunt-treated hydrocephalus. *Dev Med Child Neurol.*1998;40(11): 731-6.
- 8) Banhabib O, Maspero J. Alergia al latex en un niño con mielomeningocele. *Arch. Argent. Alergia Inmunol. Clin.* 1993; 24 (4): 166-8.
- 9) Shah S, Cawley M. Latex allergy and latex sensitisation in children and adolescent with myelomeningocele. *J Allergy Clin Immunol.*1998;101(6):741-6.
- 10) Escala JM, Zubieta R. Vejiga neurogénica por mielomeningocele : evaluación y tratamiento inicial. *Rev. Chil. Urol.* 1997; 62(2): 253-6.
- 11) Rosenfeld R, Chiang H. Manejo urológico de 437 pacientes con mielomeningocele. *Rev. Chil. Urol.* 1990; 53 (2): 172-5.
- 12) Schlager T, Clark M. Effect of a single-use sterile catheter for each void on the frequency of bacteriuria in children with neurogenic bladder en intermittent catheterization for bladder emptying. *Pediatrics.* 2001; 107 (4): 996.
- 13) Amaro J, Vercesi L. Oxibutinina intravesical. *J. Bras.Urol.* 1997; 23(1) 25-7.
- 14) Schulte-Baukloh, Michael T. Efficacy of botulinum A toxin in children with detrusor hyperreflexia due to myelomeningocele: preliminary results. *Urology* 2002; 59 (3): 325-8.
- 15) Mall V, Glocker F. Treatment of neuropathic bladder using botulinum toxin A in a 1-year-old child with myelomeningocele. *Pediatr. Nephrol.* 2001; 16: 1161-2.
- 16) Parki JM, McGuire EJ. External urethral sphincter dilation for the management of high risk myelomeningocele: 15-year experience. *J Urol.* 2001; 165 (6): 2383-8.
- 17) Stoneking BJ, Brock JW. Early evolution of bladder emptying after myelomeningocele closure. *Urology.* 2001; 58 (5): 767-71.
- 18) Pascual L. Ureterocistoplastia: pequeños segmentos ureterales son suficientes para revertir los cambios producidos por vejigas de baja capacidad y mala acomodación. *Rev.Cir.Infant* 2000; 10(4): 228-31.
- 19) Miller EA, Mayo M. Simultaneous augmentation cystoplasty and artificial urinary sphincter placement: infection rates and voiding mechanisms. *J Urol.*1998; 160(3):750-3.
- 20) Denes E. Experiencia inicial con el esfínter urinario artificial en pediatría. *Rev cir. Inf.* 2000; 10(1): 17-26.
- 21) Bica D, Braz M. Apendicecostomía ortotópica continente(procedimiento de Malon): evaluación de 5 casos. *Rev.Cir.Inf.* 1996; 6(4):193-5).
- 22) Gunnar Aksnes, Diseth T. Appendicostomy for Antegrade Enema: Effects on Somatic and Psychosocial Functioning in Children With Myelomeningocele. *Pediatrics.* 2002; 109 (3): 484-9.
- 23) Blanco Fernández, Blesa Sierra. Reeducción del esfínter anal en el mielomeningocele. *An. Esp. Pediatr* 2002; 56 (2): 111-115.

- 23) Esteves E, Pereira R. Tratamiento quirúrgico simultáneo de la vejiga neurogénica y la incontinencia fecal en niños. *Rev. Cir. Inf.* 1999; 9(2): 88-93.
- 24) Miscione H, Arendar G. Fijación externa de la cadera en pediatría. *Rev. Asoc. Arg. Ortop. Traumat.* 1995; 60(3): 216-23.
- 25) Salomão JF, Leibinger R. Acompanhamento ambulatorial de pacientes com mielomeningocele em um hospital pediátrico. *Arq. Neuropsiquiatr.* 1995; 53 (3:444-50).
- 26) Van Den Berg-Emons. Bussmann J. Everyday physical activity in adolescents and young adults with myelomeningocele as measured with a novel activity monitor. *The Journal of Pediatrics.* 2001; 139 (6): 880-6.
- 27) Galluzzi F, Bindi G. Precocious puberty, Gh deficiency and obesity can affect final height in patients with myelomeningocele: comparison of males and females. *Pediatr Med Chir.* 1999;21(2): 73-8.
- 28) Trollman R, Strehl E. Does growth hormone enhance growth in GH- deficient children with myelomeningocele? *J Clin Endocrinol Metab.* 2000; 85(8): 2740-3.
- 29) Ulloa Santamaría, Cifuentes Sabio. Parálisis bulbar aguda en un caso de mielomeningocele y malformación de Chiari tipo II. *Anales españoles de Pediatría.* 2000; 52 (4): 138-40.
- 30) Martínez-Lage, Piqueras C. Lumbar canal stenosis : a cause of late neurological deterioration in patients with spina bifida. *Surg Neurol.* 2001; 55(5):256-60.
- 31) Rintoul N. Sutton L. A new look at Myelomeningoceles: Functional level, vertebral level, shunting, and the implications for fetal intervention. *Pediatrics.* 2002; 109 (3): 409-13.
- 32) Correia Pinto J, Reis JL. In utero meconium exposure increases spinal cord necrosis in a rat model of myelomeningocele. *J Pediatr Surg* 2002; 37 (3): 488-92.

