

# MALFORMACIONES RAQUIMEDULARES

Al igual que ocurre a nivel craneoencefálico, podemos encontrar una serie de malformaciones a nivel raquímedular que son de interés no sólo para el neurocirujano, sino también para el médico general, ya que muchas veces la sintomatología es vaga e inespecífica y sólo determinados estigmas cutáneos permitirán sospechar, por ejemplo, un caso de espina bífida oculta. Las entidades a estudiar son las siguientes:

- I. **ESPINA BIFIDA MANIFIESTA**
- II. **ESPINA BIFIDA OCULTA**
- III. **MALFORMACIONES DE CHIARI**
- IV. **ARNOLD-CHIARI**
- V. **SIRINGOMIELIA**

## **I. ESPINA BIFIDA MANIFIESTA**

### **1. FORMAS ANATOMOCLINICAS:**

Existen diferentes formas anatomoclínicas de espina bífida manifiesta, con diferente gravedad y pronóstico. La mayoría se produce muy tempranamente, normalmente antes del primer mes de desarrollo.

#### ***Meningocele:***

Malformación consistente en una masa quística en línea media dorsal, recubierta de piel, y con mayor frecuencia a nivel dorso-lumbar. Generalmente el arco posterior de las vértebras está ausente y el saco está lleno de LCR. Cierta número de casos se asocian a hidrocefalia.

#### ***Mielomeningocele:***

Forma más frecuente y severa de espina bífida manifiesta. La lesión quística contiene LCR, meninges, médula y/o raíces nerviosas. Ocasionalmente la cubierta meníngea está rota, poniendo en contacto el tejido nervioso con el exterior. Todos estos enfermos tienen un descenso anómalo de las amígdalas cerebelosas (malformación de Chiari tipo II) y cerca de un 90% van a desarrollar una hidrocefalia. Existe una variante, con sólo afectación de un lado, que es el hemimielomeningocele

#### ***Lipomielomeningocele:***

Es una lesión similar a la anterior, asociada a un lipoma.

### ***Raquisquisis o mielosquisis:***

Fallo del cierre tanto ectodérmico como mesodérmico, con amplia comunicación de la médula espinal con el medio ambiente. Por lo general es incompatible con la vida.

### ***Siringomielomeningocele***

Muy infrecuente y que suele situarse a nivel cervical o torácico. Consiste en una herniación del canal central endodimario dilatado con un tejido displásico neural.

## **2. INCIDENCIA**

Discreta predilección por el sexo femenino y con una frecuencia aproximada de 2 casos por cada 1.000 nacidos vivos. Existe cierta predisposición familiar.

## **3. ETIOLOGÍA**

Fundamentalmente estados deficitarios de ácido fólico. Otros, como la hipervitaminosis A, alteraciones hormonales o virus, han sido también implicados como factores etiológicos.

## **4. CLINICA Y EVALUACION INICIAL**

El mielomeningocele y el mielocelo son, por regla general, evidentes en el momento del nacimiento. La lesión debe cubrirse con una compresa estéril con suero fisiológico, y con el recién nacido en posición de decúbito prono. Hay que hacer una valoración del estado general y la presencia de otras malformaciones asociadas.

Desde el punto de vista neurológico es fundamental el tamaño y la localización de la lesión. Cuando la lesión es a nivel lumbar, lo más habitual es presentar una parálisis flácida con arreflexia. El nivel sensitivo suele estar en relación con el motor, por lo general uno ó dos segmentos más altos. Como consecuencia de las alteraciones musculares secundarias aparecen deformaciones musculoesqueléticas, entre otras el pie cavo, la luxación de cadera, la cifosis o la escoliosis.

Aproximadamente el 90% tiene asociada una vejiga neurógena, así como alteración esfinteriana anal. Y en la misma proporción pueden presentar hidrocefalia, asociada a la malformación de Chiari.

## **5. DIAGNOSTICO PRENATAL**

En 1972 se descubrió la asociación de niveles elevados de alfa-fetoproteína en el líquido amniótico con la anencefalia y, poco más tarde, con niveles elevados en el suero materno. Por ello, se realiza una determinación en el suero materno entre las 14

y 18 semanas, y si la cifra de alfa-fetoproteína es elevada, se realizará una amniocentesis para la determinación en líquido amniótico. Actualmente la mayor información la obtenemos con la ecografía, con la que tenemos una alta fiabilidad, además de obtener información sobre una posible hidrocefalia. Con esta información se ha conseguido una reducción drástica de la incidencia en los últimos años, al permitirse la interrupción voluntaria del embarazo.

Recientemente, y en casos muy seleccionados, se puede practicar una RMN en secuencias muy rápidas, que a partir de la semana 20 de gestación, en la que se ha formado ya el cuerpo calloso, nos ofrece una información anatómica mucho más detallada que la que dispensan los ultrasonidos.

En la resonancia de la izquierda, practicada a una madre en las 20 semanas de gestación, se aprecia con nitidez la presencia de una importante hidrocefalia en el feto. En la resonancia de la derecha se consiguió obtener un corte a nivel sagital medio de todo el feto, comprobándose la existencia de una hidranencefalia.

Este caso muestra la evolución fetal de una hidrocefalia secundaria a una estenosis del acueducto de Silvio. En la RMN potenciada en T2 practicada en la 21ª semana de gestación se aprecia una hidrocefalia leve. En la RMN de la semana 32 se observa un incremento dramático del tamaño ventricular. En la TAC practicada poco después de nacer la hidrocefalia es máxima. Pese a la implantación precoz de una derivación, el niño presentó un profundo retraso psicomotor. En este grupo se puede considerar el shunt fetal, pero sólo en centros concretos y en el contexto de un ensayo clínico.

## 6. TRATAMIENTO

En la actualidad se recomienda la reparación del mielomeningocele dentro de las primeras 12 a 24 horas, a no ser que existan contraindicaciones o malformaciones importantes que predigan una muerte inmediata. Cuando son pequeños y están recubiertos con piel pueden ocasionalmente ser manejados de forma conservadora.

Tras la anestesia general, el recién nacido es colocado en decúbito prono. Se mide la lesión y se marca el límite entre el tejido displásico y la epidermis normal lo que es importante para estimar que es suficiente el tejido sano disponible para el cierre quirúrgico. A continuación se diseña la placoda nerviosa del tejido meníngeo circundante, preferiblemente con tijeras en vez de utilizar coagulación, para minimizar la agresión sobre el tejido nervioso. En todo momento es crucial mantener una adecuada hemostasia en el campo quirúrgico. Poco a poco se va disecando la

placoda en su periferia. Mientras tanto, se drena LCR, que facilita la identificación de la placoda.

Tras la movilización circunferencial de la placoda neural, el siguiente paso consiste en disecar el tejido meníngeo displásico y las capas cutáneas insuficientemente vascularizadas. El borde externo que demarcaba el límite de la lesión puede ser resecado. Antes de la excisión se protege la placoda neural y se mantiene húmeda con suero salino. Podemos utilizar un fino coagulador monopolar en esta fase para minimizar el sangrado, además que estamos lejos de los elementos neurales protegidos y no los dañaremos. El tejido displásico meníngeo y cutáneo se excinde para evitar problemas a largo plazo con la formación de quistes de inclusión. Hay que tener cuidado en no dañar estructuras subyacentes, incluyendo la dura.

El siguiente paso es la reconstrucción y cierre del tejido nervioso. Se identifican los bordes de la placoda, y se reconstruye el tubo neural mediante sutura de los bordes piales desplazados lateralmente. Se puede utilizar sutura reabsorbible de 4-0, evitando incluir epitelio dentro en este plano. Después del cierre se pueden distinguir incluso las raíces nerviosas emergiendo del saco dural, aunque sabemos que su parte proximal permanece alterada. Teóricamente el intento de normalización de la anatomía del saco minimizará el desarrollo de una médula anclada.

El siguiente paso consiste en delimitar el plano dural, identificado por su aspecto brillante, en oposición a la fascia y al tejido adiposo. Una inadecuada identificación de este plano puede dificultar el cierre del saco tecal. Se debe disecar suficiente tejido para que permita un cierre holgado, disminuyendo también la formación de una médula anclada en el futuro. Se cierra entonces el plano dural de una manera hermética. En el caso de que la dura disponible sea insuficiente puede ser necesaria la utilización de una plastia dural.

En algunos casos puede cerrarse el plano subcutáneo y la piel a la vez, pero parece preferible hacerlo en dos planos, elevando en primer lugar la fascia de la musculatura paraespinal mediante electrocoagulación. Se obtiene suficiente tejido en grosor y anchura para cubrir adecuadamente el saco dural. Frecuentemente es necesaria una disección amplia. En ocasiones puede ser necesario rebajar las prominencias óseas de la espina malformada para evitar que erosionen la piel. Este plano puede mejorar el cierre hermético del saco dural y evitar fístulas de LCR, y además ofrece una barrera más de protección en caso de dehiscencia de la piel.

Después del cierre de los diferentes planos es el momento de cerrar la piel. Normalmente suele haber piel suficiente, pero en casos concretos puede ser necesaria la consulta con el cirujano plástico para implantar algún injerto o diseñar algún colgajo de rotación. Normalmente esta situación es rara, y suele ser posible realizar un cierre directo de la herida. Es necesaria una adecuada movilización del tejido para minimizar la tensión de la herida y facilitar el cierre. Si en el proceso de cierre observamos que la piel presenta una mala vascularización, significa que puede ser preciso una mayor disección del tejido subcutáneo. Hay que excindir cualquier "culo de pollo" para favorecer el resultado estético de la herida.

En el postoperatorio se debe mantener al niño 48 horas más en decúbito prono, con las caderas extendidas para disminuir la tensión sobre la herida. Debemos realizar también mediciones diarias del perímetro craneal para valorar el desarrollo de hidrocefalia.

## **7. RESULTADOS Y PRONOSTICO:**

La supervivencia ha aumentado en las últimas décadas, hasta alcanzar una media próxima al 90% en los dos primeros años de vida. La causa fundamental de fallecimiento es la infección, en forma de meningitis, ventriculitis o neumonía. Las complicaciones renales pueden incidir en gran medida sobre la morbilidad. El nivel intelectual está en relación con el desarrollo de hidrocefalia y con sus complicaciones

## **8. COMPLICACIONES TARDIAS:**

Estos enfermos precisan de un control periódico neurológico, ortopédico y urológico. Las complicaciones pueden incluir crisis convulsivas, malfunción valvular, síndrome de la médula anclada, alteraciones secundarias al Arnold-Chiari, etc.

# **II. ESPINA BIFIDA OCULTA**

El disrafismo oculto puede pasar inadvertido. Se encuadran en este epígrafe las siguientes entidades:

## **1. ESPINA BIFIDA OCULTA SIMPLE**

Defecto en el cierre de láminas y apófisis espinosas de las vértebras, sin ninguna manifestación clínica. Puede ser un hallazgo casual radiológico en el 4,4% de la población a nivel S1, y con menor proporción a nivel L5.

## **2. SINUS DERMICO**

Consiste en un tracto limitado por epitelio y que puede comunicar la superficie cutánea y los tejidos profundos. Son mucho más frecuentes a nivel sacrocoxígeo. El 25% son prácticamente asintomáticos. El 35% se manifiesta con meningitis de repetición o infección local. En el 20% aparece un síndrome de anclaje medular.

En aquellos sintomáticos y en los de la región lumbar se recomienda la exéresis quirúrgica. Hay que distinguirlo del sinus pilonidal, en el que el tracto es mínimo y existe reacción granulomatosa e infección.

## **3. SINDROME DE LA MEDULA ANCLADA**

Síndrome neurológico consistente en un fallo en el ascenso del extremo caudal de la médula espinal. El cono medular queda anormalmente bajo y anclado. Es más frecuente en mujeres (2/1), y entre las manifestaciones clínicas hay que señalar dolor en las piernas, dificultad para la marcha, alteraciones de los esfínteres, escoliosis, etc. En el 50% existen lesiones cutáneas en la región lumbosacra (hipertrichosis, angioma, lipoma, seno dérmico, etc.) y en el examen radiológico suele ser constante la presencia de espina bífida. El estudio RMN mostrará el cono medular anormalmente bajo, y se puede ver un filum terminal engrosado.

El tratamiento, cuando la sintomatología lo justifica, debe ser quirúrgico y consiste en la sección del filum. Los resultados quirúrgicos suelen ser buenos en cuanto al dolor y menos espectaculares en cuanto a la resolución de las alteraciones musculo-esqueléticas o de los esfínteres.

## **4. LIPOMA LUMBOSACRO**

Consiste en la presencia de un lipoma en la región lumbosacra, que puede limitarse a la zona subcutánea o bien extenderse hacia el interior del raquis. La exéresis quirúrgica debe plantearse cuando exista sintomatología.

## **5. DIASTEMATOMIELIA**

Malformación embrionaria cuyo resultado es la división de una determinada zona de la médula en dos hemimédulas, con un tabique óseo fibroso o cartilaginoso que las separa. Es más frecuente en mujeres y la mayoría de las veces se hace patente en los primeros 5 años de vida. Normalmente aparecen manifestaciones cutáneas y un síndrome de anclaje medular. Si existe déficit neurológico el tratamiento es quirúrgico, limitándose a la extirpación del septum.

## 6. SINDROME DE REGRESION CAUDAL

Con este nombre suelen designarse los casos raros de agenesia del sacro, que obedecen a un fallo total o parcial de las regiones inferiores del raquis.

En este capítulo citar otras malformaciones ocultas, como son: el quiste neuroentérico, el mielomeningocele sacro anterior, el mielomeningocele intrasacro, quistes aracnoideos, etc.

## III. MALFORMACIONES DE CHIARI

También denominadas de Arnold-Chiari, constituyen un grupo de 4 malformaciones descritas por Chiari entre 1981 y 1986. Las 3 primeras se enumeran de menor a mayor gravedad y se caracterizan por la herniación de estructuras de la fosa posterior a través del foramen magnum. El tipo IV no está relacionado con los anteriores, ya que consiste meramente en una hipoplasia cerebelosa.

### 1. MALFORMACION DE CHIARI TIPO I:

Elongación y desplazamiento caudal de las amígdalas cerebelosas y porciones inferiores de los hemisferios cerebelosos, por debajo del plano del foramen magnum. Suele estar asociado a siringomielia y aproximadamente un 10% tiene hidrocefalia.

Suele manifestarse en el adulto joven por dolor suboccipital y por síntomas derivados de la siringomielia. También pueden referir disartria, disfagia, diplopia y atrofia lingual por afectación de pares craneales bajos.

La radiología simple de cráneo es normal en el 90% de los casos. La TAC muestra el descenso de las amígdalas cerebelosas por debajo del foramen. En la arteriografía se observa un descenso de la PICA por debajo del foramen. El procedimiento diagnóstico de elección es la RMN, que de forma no invasiva demuestra todas las características morfológicas de esta lesión.

Está indicada la intervención quirúrgica tan pronto como los pacientes presenten sintomatología, pues los resultados son mejores cuanto más precoz sea el tratamiento. La intervención consiste en la descompresión de la fosa posterior y de la unión bulbo medular mediante una craneotomía de fosa posterior y laminectomía cervical hasta el nivel inferior a las amígdalas herniadas, con apertura de la duramadre, liberación de las adherencias aracnoideas, reapertura de los orificios de Magendie e implantación de plastia de duramadre.



## **2. MALFORMACION DE CHIARI TIPO II:**

Desplazamiento caudal por debajo del plano del foramen magnum de vermis cerebeloso, bulbo, protuberancia y IV ventrículo. El tronco del encéfalo y el IV ventrículo están elongados y existe un acodamiento de la unión bulbo-medular. Los tubérculos cuadrigéminos suelen estar fusionados formando un mamelón, existe una hipertrofia de la masa intermedia del tálamo, y el vermis superior se encuentra por encima del tentorio que suele ser hipoplásico.

Prácticamente la totalidad tiene un mielomeningocele y más del 80% tiene hidrocefalia con macrocefalia en la que existe una desproporción entre la bóveda craneal que está agrandada y la fosa posterior hipotrófica.

Suele manifestarse en el neonato o en el lactante. En el 90% presentan hidrocefalia en los primeros meses de vida y en un tercio debutan con síntomas de afectación de tronco, tales como pausas de apnea, estridor inspiratorio por parálisis bilateral del X par, alteraciones de la deglución, por lo que son propensos a las neumonías por aspiración, nistagmus, paresia facial disconjugada con los movimientos oculares, tetraparesia espástica de predominio braquial y ataxia. Estos síntomas pueden mejorar al corregir la hidrocefalia.

La radiología puede mostrar signos de hidrocefalia, platibasia o impresión basilar, con desproporción craneofacial por la hidrocefalia, con fosa posterior pequeña y descenso de la inserción del tentorio, agrandamiento del foramen magnum y anomalías de la unión craneocervical. También la RMN es la prueba de elección.

En el tipo II los primeros pasos del tratamiento son la reparación quirúrgica del mielomeningocele y la implantación de una derivación ventrículo peritoneal para corregir la hidrocefalia. Si a pesar de esto persiste la sintomatología de tronco, está indicada la descompresión de fosa posterior y de la unión bulbomedular, que en el período neonatal tiene una mortalidad de cerca del 40% de los casos, por lo que en los lactantes se prefiere realizar simplemente una laminectomía cervical hasta el límite de la herniación e implantar una plastia de duramadre. A pesar de la intervención más de un 20% de los casos empeoran. Los resultados de la descompresión son mejores si la sintomatología se manifiesta con posterioridad al año de edad.

## **3. MALFORMACION DE CHIARI TIPO III:**

Fosa posterior y columna cervical disráficas estando el cerebelo y el tronco herniados dentro de un mielomeningocele occipital. Es muy rara y es letal en el período neonatal.

## IV. SIRINGOMIELIA

Consiste en una progresiva dilatación del conducto ependimario medular. Siguiendo la teoría de Gardner, la inadecuada permeabilización de los agujeros que comunican el IV ventrículo con las cisternas aracnoideas origina un acúmulo de LCR que trataría de escapar hacia el conducto ependimario. Este mismo acúmulo de LCR conduciría a una hidrocefalia capaz de empujar el encéfalo hacia el raquis, lo que daría lugar al descenso de las amígdalas cerebelosas.

Puede asociarse a patología de la unión craneocervical, como malformaciones de Chiari, impresión basilar, aracnoiditis y tumores supra e infratentoriales. O también a patología medular, como espina bífida, médula anclada, diastematomielia, tumores, aracnoiditis, traumatismos y enfermedades degenerativas

Clínicamente suele iniciarse en la tercera década de la vida alterándose en primer lugar la sensibilidad termoalgésica. El paciente se alarma al comprobar que se ha quemado la mano o los dedos al coger objetos calientes sin haber sentido ningún dolor. A veces se inicia como parestesia o dolores de inicio neurálgico, para luego dar paso a los trastornos sensoriales, que suelen mostrar una distribución segmentaria (anestesia suspendida), pero no necesariamente simétrica.

Las alteraciones motoras generalmente limitadas a los miembros superiores, suelen ser al principio de tipo radicular con claras atrofas musculares por la lesión de las motoneuronas del asta anterior. Si se afecta la inervación de los pequeños músculos de la mano, inervados por el cubital, aparece la "mano en garra". Si se atrofian los músculos inervados por el mediano aparece la "mano de simio" y si se lesionan los músculos flexores del antebrazo y los pequeños músculos de la mano aparecerá la "mano en predicador". Si las cavitaciones medulares se extienden a la sustancia blanca se afecta la vía piramidal apareciendo hiperreflexia.

La lesión del centro cilioespinal en la región cervico-dorsal da lugar a un síndrome de Horner homolateral, con miosis, enoftalmos y ptosis palpebral.

La RMN nos permite visualizar con precisión el grado y extensión del quiste intramedular.

El curso suele ser crónico e impredecible para cada caso particular. Cuando existe afectación bulbar (siringobulbia), el pronóstico suele ser fatal a corto plazo, pero en las formas más estrictamente medulares lo más frecuente es observar un curso muy lentamente evolutivo, o bien con brotes de empeoramiento alternando con fases largas de estabilización.

La variabilidad de la historia natural del proceso y la discordancia entre el tamaño y extensión del quiste intramedular y el grado de afectación neurológica, hace difícil la decisión quirúrgica. La alternativa quirúrgica consiste en la colocación de derivaciones del LCR de la cavidad medular al peritoneo o al espacio subaracnoideo. Si existe hidrocefalia puede colocarse una derivación ventrículo peritoneal. Si existe malformación de Chiari, se realizará una descompresión de fosa posterior

Desde un punto de vista objetivo se consigue una relativa estabilización de los síntomas en sólo el 50% de los casos.