

CASO CLÍNICO RADIOLÓGICO MARCADORES CUTÁNEOS Y DISRAFIA ESPINAL: A PROPÓSITO DE UN CASO

SPINAL DYSRAPHISM AND SKIN MARKERS: A CLINICAL CASE

DRA. MANUELA PÉREZ M. (1), DRA. KARLA MOËNNE B. (1), DR. FELIPE OTAYZA M. (1) Y DR. MARCELO GÁLVEZ M. (2)

1. DEPARTAMENTO DE IMÁGENES, CLÍNICA LAS CONDES.

2. DEPARTAMENTO DE NEUROCIRUGÍA, CLÍNICA LAS CONDES.

Email: maneperez@yahoo.com

INTRODUCCIÓN

Las llamadas "marcas de nacimiento" o lesiones cutáneas congénitas se encuentran entre las causas de consulta frecuentes en pediatría, que constituyen un motivo de preocupación habitual para los padres. Un porcentaje significativo de éstas se localiza a nivel lumbo-sacro. Múltiples estigmas cutáneos localizados en línea media han sido clásicamente descritos como marcadores de patología del sistema nervioso central (1), en especial cuando se trata de lesiones hiperpigmentadas, vasculares, lipomatosas o con solución de continuidad cutánea.

Presentamos el caso de una recién nacida (RN) con un lipomeningocele lumbosacro, con evidente alteración cutánea lumbar al examen físico. Revisamos los principales marcadores cutáneos congénitos asociados a disrafias del tubo neural, describiendo su aspecto imagenológico.

CASO CLÍNICO

Antecedentes maternos y neonatales: Madre de 36 años de edad, sana, primípara, que cursa con preeclampsia severa a las 32 semanas de edad gestacional, por lo que se debe realizar una cesárea de urgencia, previa administración de dos dosis de corticoides. No se dispone de registro de control prenatal. RN sexo femenino catalogado como pretérmino Adecuado para edad gestacional (PT AEG) de 32 semanas; test de Apgar 9-9. Al examen físico destaca la presencia de aumento de volumen lumbo-sacro de aproximadamente 2 cms. de diámetro y adyacente a éste, una lesión eritematosa solevantada bien circunscrita, sugerente de hemangioma (Figura 1). Llama la atención además una aparente

disminución de la movilidad, el tono y los reflejos osteo-tendíneos en ambas extremidades inferiores. Evoluciona inicialmente con dificultad respiratoria leve, que no requirió ventilación mecánica y se resolvió en las primeras 4 horas de vida.

Se realizó una ultrasonografía (US) de partes blandas de la región lumbar, que demuestra ausencia de elementos posteriores vertebrales a nivel lumbar bajo, compatible con disrafia espinal asociada a anclaje del saco dural y protrusión del mismo a través del defecto óseo (Figura 2).

Para mejor caracterización de los hallazgos antes descritos se realizó resonancia magnética (RM) de columna lumbar al mes de vida, confirmando un defecto óseo en los elementos vertebrales posteriores -desde L4 al sacro- y presencia de médula anclada a nivel de S2, con saco dural que protruye a través del defecto óseo, lo que se asocia a presencia de una masa extradural constituida por grasa y tejido conectivo (Figura 3).

La paciente evolucionó muy satisfactoriamente desde el punto de vista de su prematuridad, por lo que se dio de alta a las 3 semanas de vida aproximadamente. Reingresó a los 3 meses para resolución quirúrgica, realizándose liberación medular y resección de lipoma. En el postoperatorio cursó con episodios de retención urinaria que requirieron instalación transitoria de sonda Folley. Se dio de alta con indicación de cateterismo intermitente a los 12 días. En la actualidad tiene 4 años; con controles ambulatorios que muestran que ha evolucionado fundamentalmente con cierto grado de déficit motor izquierdo, constipación



Figura 1. Fotografía de la región lumbosacra, que evidencia aumento de volumen y hemangioma.

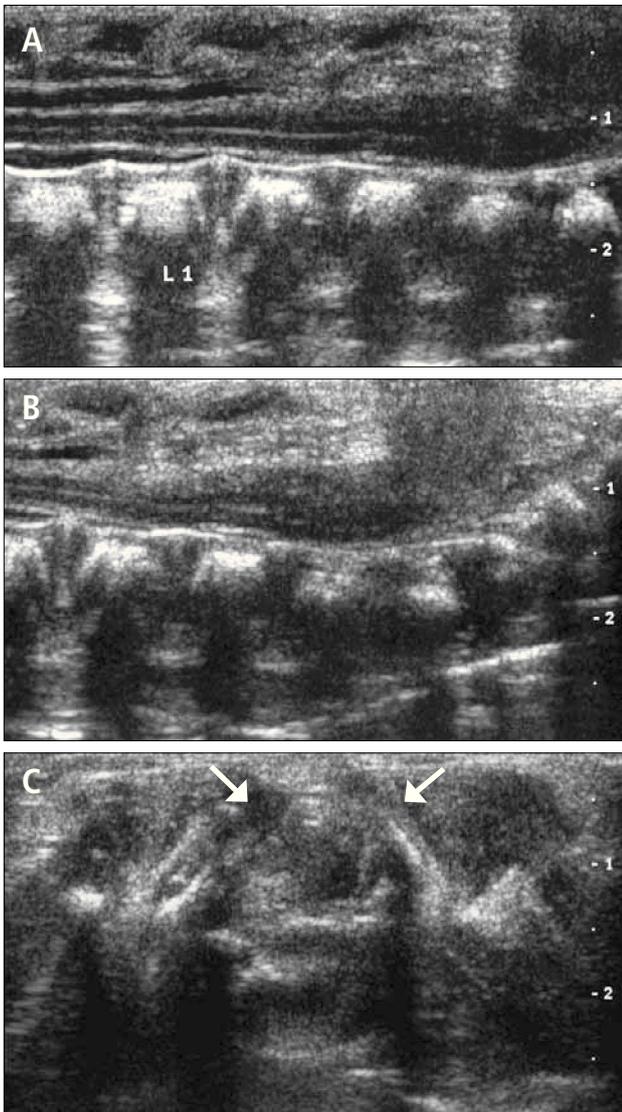


Figura 2. Imágenes longitudinales de US a nivel lumbosacro, obtenidas con transductor lineal de alta resolución; se demuestra como medular en ubicación baja (A, B). En corte transversal de una vértebra lumbar se observa ausencia parcial del arco posterior (C); con flechas se señalan los extremos posteriores de los arcos posteriores presentes.

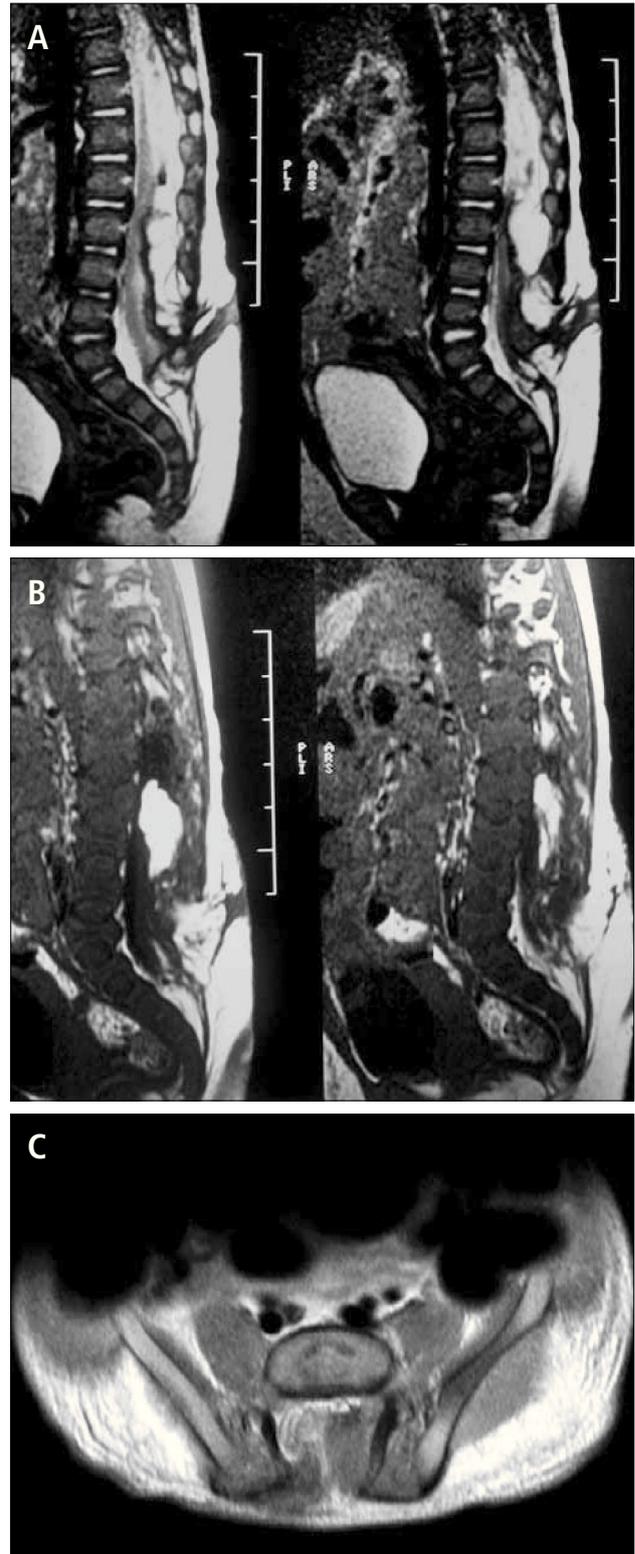


Figura 3. Cortes sagitales de RM de columna lumbar ponderados en secuencias T2 (A) y T1 (B) que muestran anclaje de la médula espinal a la porción posterior y más caudal del canal raquídeo, asociado a la presencia de masa que ocupa el defecto óseo, que es parcialmente hiperintensa en ambas secuencias por su naturaleza lipomatosa. El corte transversal (C) demuestra que esta masa contacta la médula adyacente, determinando tracción caudal de ésta.

de manejo médico y múltiples infecciones urinarias asociadas a incontinencia ocasional, demostrándose una vejiga neurogénica que se encuentra en control en urología (Figura 4).



Figura 4. Rx de abdomen revela gran vejiga y falta de fusión de los arcos posteriores de múltiples vértebras lumbares y sacras, concordantes con meningocele.

DISCUSIÓN

El origen embrionario ectodérmico común para la piel y el sistema nervioso, seguido de separación fisiológica entre las líneas epitelial y neural, en relación al proceso de inducción que ocurre alrededor de la 3ª semana de gestación, es la razón por la cual diversas lesiones cutáneas frecuentemente se asocian a disrafias ocultas del tubo neural (2).

La disrafia espinal es una anomalía congénita de la columna vertebral, caracterizada por defecto de fusión de los tejidos del dorso, que puede comprometer estructuras nerviosas, sus envolturas, el mesénquima, los planos óseos vertebrales y cutáneos. Esto incluye un amplio espectro, que abarca desde pequeños defectos ocultos y sin significado patológico (como por ejemplo, la falta de fusión de los elementos posteriores de L5, variante anatómica más frecuente reportada en la columna lumbar) hasta las formas más graves de disrafia espinal, como el mielomeningocele.

Los defectos espinales de gran tamaño son pesquisados al nacer y no constituyen un desafío diagnóstico. Las disrafias espinales ocultas, sin embargo, son aquellas que presentan integridad de los planos cutáneos posteriores, y muy frecuentemente son asintomáticas al nacer (3). Muchas se asocian a médula anclada, concepto que se refiere a una posición anormalmente baja del extremo caudal de la médula espinal, a menudo

secundaria a la presencia de una masa intrarraquídea, lo más habitual, lipoma. El desarrollo diferente que experimentan el canal raquídeo y la médula espinal en condiciones normales después del nacimiento, llevan a un ascenso relativo del cono medular, que pasa de L2-L3 en el RN a L1-L2 a los 2 o 3 meses de edad, nivel semejante al del adulto. La presencia de estas lesiones en relación con el canal raquídeo impide el ascenso normal de la médula espinal y produce alteraciones neurológicas por presión o tracción sobre la médula espinal y las raíces (4,9).

El síndrome de médula anclada se presenta clínicamente, y con frecuencia, alrededor de los 3 años de edad. Se manifiesta en la mayoría de los casos con alteraciones sensitivas y motoras de extremidades inferiores, que pueden conducir a deformaciones ortopédicas. Un 20% de los pacientes presenta vejiga neurogénica, que se manifiesta como enuresis o infecciones urinarias repetidas. Una vez que aparecen puede también observarse otras alteraciones: lumbago, acortamiento de extremidades inferiores, cojera, escoliosis y cambios tróficos de la piel; síntomas muchas veces irreversibles por lo que el diagnóstico de estas condiciones debe ser precoz (3).

En el 48-100% de los pacientes que presentan disrafia espinal se describen lesiones cutáneas de línea media en la región lumbo-sacra (1). Por el contrario, no hay datos confiables de qué porcentaje de lesiones cutáneas realmente son indicadoras de patología espinal y existe además considerable confusión en la literatura respecto de la terminología empleada. Hay ciertas lesiones que se describen como de alta sospecha: hipertrichosis, seno dérmico ("hoyuelo"), papiloma o pseudocola, lipoma, hemangioma, aplasia cutis y quiste dermoides; y otras que se describen como de baja sospecha, que incluyen telangiectasia, malformación capilar, hiperpigmentación y nevomelanocítico. El valor predictivo negativo de estas lesiones no ha sido adecuadamente establecido, y en general se considera que la combinación de dos de estas lesiones de línea media es el marcador más sensible (6).

Dentro de la amplia variedad de estigmas descritos, los más importantes por frecuencia y por su alta asociación con disrafia espinal son los siguientes:

- **Seno dérmico:** Corresponde a pequeños orificios cutáneos localizados en la región cervical o lumbo-sacra por encima del pliegue interglúteo. Son los marcadores congénitos de disrafia espinal mejor establecidos, en su mayoría comunicados con el canal raquídeo. Pueden ser causa de meningitis a repetición. La US permite delimitar la presencia del trayecto fistuloso hipoecogénico que se extiende entre el canal raquídeo y la piel, frecuentemente asociado a presencia de cambios inflamatorios del tejido subcutáneo adyacente. Los orificios localizados en la región sacro-coccígea y cubiertos por el pliegue interglúteo corresponden a los llamados senos, fosetas pilonidales o "pseudo-senos", en su gran mayoría no comunicados con el canal raquídeo, sin significado patológico (6). En un seguimiento de 11 años, menos del 1% de las fosetas pilonidales aisladas y simples se relacionaron con disrafia espinal (7). En estos casos, la US puede ser completamente normal o mostrar una leve depresión cutánea asociada a un área focal de mínimo adelgazamiento del plano dermo-epidérmico, inmediatamente caudal a la última vértebra coxígea.

- **Lipoma:** Clínicamente se manifiesta como un aumento de volumen de las partes blandas de la región lumbo-sacra, indoloro, móvil y de consistencia "gomosa" a la palpación. Si bien el aspecto de las lesiones lipomatosas al US es polimorfo, el lipoma dorsal típico corresponde a una lesión hipoeocogénica homogénea, fusiforme, de bordes bien delimitados, sin cápsula propiamente tal, que puede presentar algunos tabiques en su interior y escaso flujo vascular al estudio Doppler-color. En general, su extensión no se limita a la dermis o el plano subcutáneo, sino que compromete también el espacio epidural e intrarraquídeo, por lo que la delimitación de los planos profundos suele ser dificultosa.

- **Hipertricosis:** Dentro del espectro de estas lesiones pilosas, la hipertricosis puede ser localizada leve o como un acúmulo mayor de pelos, como ocurre en el caso del llamado "nevo en cola de Fauno", que se presenta con pelo claro u oscuro de textura suave. En estos casos la US, además de demostrar la disrafia y eventualmente médula anclada, puede no mostrar hallazgos significativos a nivel superficial.

- **Lesiones vasculares:** Dentro del espectro de estas lesiones existe una mayor asociación a disrafia en los hemangiomas de línea media, frecuentemente acompañando a otros estigmas. Su aspecto clínico más habitual corresponde a una mácula eritematosa y/o violácea, variablemente solevantada, que en US generalmente se corresponderá al hallazgo de una lesión ecogénica sólida, parcialmente delimitada, de ubicación dermo-hipodérmica, con aumento de la vascularización al estudio Doppler-color. Las telangiectasias, malformaciones capilares y manchas hipocromas, en cambio, no demuestran ningún hallazgo ultrasonográfico en la mayoría de los casos.

- **Aplasia cutis:** Se define como la ausencia congénita de piel y es más frecuente en el cuero cabelludo. La localización lumbo-sacra se ha descrito con baja frecuencia, rodeada de un collar de pelos alterados,

más largos y gruesos, con una disposición tangencial al defecto cutáneo; a menudo ha sido asociada a disrafia espinal (8). La US será de utilidad fundamentalmente para descartar otras lesiones asociadas.

- **Otras:** Las lesiones pigmentadas, tanto nevos como aumentos de volumen (acrocordon o papiloma y "pseudocolas"), constituidas fundamentalmente por pequeños nódulos cubiertos por piel -clínicamente indistinguibles-, arrojan escasos hallazgos ultrasonográficos.

En niños con estigmas cutáneos de línea media, las imágenes cumplen un rol fundamental no sólo en el diagnóstico y caracterización de las lesiones, si no especialmente en la pesquisa de lesiones subyacentes como disrafias y anclaje medular, que habitualmente aparecen asociados. En la práctica, se estudia con US de partes blandas prácticamente todas las lesiones cutáneas de línea media, fundamentalmente porque se trata de una técnica no invasiva, rápida, barata e inocua, que no necesita sedación ni medio de contraste, constituyendo el método de screening más indicado ante la sospecha de una disrafia espinal oculta en niños pequeños. Su alto rendimiento en estos pacientes se basa en la osificación incompleta de los elementos posteriores de la columna vertebral, habitual especialmente en el recién nacido y lactante menor, que permite excelente visualización de las estructuras intra o extra raquídeas en niños menores de 6 meses (2,10).

Como técnica de screening, la US permite seleccionar los casos que requieran estudios más sofisticados, reservando resonancia magnética (RM) y ocasionalmente la tomografía computada (TC) para los casos que muestran alteraciones o presenten alta sospecha clínica. La RM es en la actualidad el examen de mayor rendimiento en el diagnóstico de disrafia espinal, debido a que otorga excelente definición anatómica de las estructuras nerviosas intra raquídeas y a su capacidad multiplanar. Sus desventajas son el alto costo, la necesidad de sedar a los niños menores y su falta de disponibilidad en muchos centros de nuestro país.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Pérez-Cotapos A.; Pablo Uribe G.; Daniela Krämer H.; Cristián García B. Marcadores cutáneos congénitos de patología del sistema nervioso central. *Rev. Chil. Pediatr.* Vol. 70, n°5, Santiago, Sept. 1999.
2. García C.; Daza C.; Zuleta A.; Huete I.; Winter A. Ultrasonografía en la disrafia espinal y la médula anclada. *Rev. Chil. Pediatr.* Vol. 62 (5); 302-308, 1991.
3. Drolet B. When good is not good enough: The predictive value of cutaneous lesions of the lumbosacral region for occult spinal dysraphism. *Arch Dermatol / Vol. 140, 2004.*
4. Drolet B. Cutaneous signs of neural tube dysraphism. *Pediatric Clinics of North America – Vol. 47, Issue 4, 2000.*
5. Martínez-Lage JF.; Almagro MJ.; Ferri-Ñíguez B.; Izura Azanza V.; Serrano C.; Domenech E. Spinal dermal sinus and pseudo-dermal sinus tracts: two different entities. *Childs NervSyst* (2011) 27: 609–616.
6. Guggisberg D.; Smail H.; Viney C.; Bodemer C.; Brunelle F.; Zerah M.; et al. Skin Markers of Occult Spinal Dysraphism in Children: A Review of 54 Cases. *ArchDermatol / Vol. 140, 2004.*
7. Pérez L., Urbina F., Roa J., Díaz C., Zambrano F. Aplasia cutis congénita: A propósito de cuatro casos. *Rev. Chil. Pediatr.* Vol.72, n°4, Santiago, 2001.
8. Schropp C., Sörensen N., Collmann H., Krauss J. Cutaneous lesions in occult spinal dysraphism—correlation with intraspinal findings. *Childs NervSyst* (2006) 22: 125–131.
9. Kaufman B. Neural tube defects. *PediatrClin N Am* 51 (2004) 389–419.
10. Dick E.; Patel K.; Owens C.; Bruyn R. Spinal ultrasound in infants. *British J Rad*, 75 (2002), 384-392.

Los autores declaran no tener conflictos de interés, en relación a este artículo.