



Seguimiento del Paciente con Mielomeningocele

Copia N°:	Representante de la Dirección:	Fecha:
	<u>Revisó</u>	<u>Aprobó</u>
<u>Nombre</u>	Dr. Gustavo Sastre	Dr. Wasserman Jorge
<u>Firma</u>		
<u>Fecha</u>	31/05	14/06

Introducción:

El Mielomeningocele es una compleja anomalía congénita debida a una falta del cierre del tubo neural a nivel de la parte distal de lo que más tarde será la medula espinal y que provoca distintas malformaciones a nivel del Sistema Nervioso Central. Es comúnmente conocido como espina bífida dado que el defecto del tubo neural es el más frecuente. Los pacientes con mielomeningocele presentan un espectro de alteraciones a nivel del Sistema Nervioso Central, pero los principales déficits funcionales se encuentran en las extremidades inferiores, en la forma de la parálisis y pérdida sensorial, asociado a disfunción intestinal, vesical y trastornos de la función cognitiva.

En las últimas tres décadas se ha producido un descenso en la incidencia de mielomeningocele. Esto se corresponde a un diagnóstico precoz por ultrasonografía (con finalización precoz del embarazo) y al uso frecuente del ácido fólico previo y durante el primer trimestre del embarazo.

Pediatras clínicos, cirujanos, neurocirujanos, neurólogos, urólogos y kinesiólogos se conjugan en el seguimiento del paciente con mielomeningocele desde el nacimiento hasta la edad adulta.

Fisiopatología:

Los defectos del tubo neural son el resultado de procesos teratogénicos que causan alteraciones en el cierre y una anormal diferenciación del tubo neural embrionario durante las primeras cuatro semanas de gestación. Los defectos más comunes del tubo neural son la anencefalia y el mielomeningocele. La anencefalia es el resultado de la alteración del cierre en la porción proximal del tubo neural, lo que resulta en la formación incompleta del cerebro y cráneo. El mielomeningocele es el resultado de la alteración del cierre en la porción caudal del tubo neural, que genera una lesión abierta o con saco que contiene médula espinal displásica, raíces nerviosas, meninges, cuerpos vertebrales y piel. El nivel anatómico de la lesión se correlaciona con el déficit neurológico, motor y sensorial que presenta el paciente.

El mielomeningocele se encuentra asociado a múltiples alteraciones a nivel del sistema nervioso central. La malformación de Chiari tipo II se caracteriza por alteraciones en la formación del cerebelo y diversos grados de desplazamiento caudal de la parte inferior del tronco encefálico a través del foramen magnum, por otro lado, existiría una herniación ascendente del cerebelo que contribuye a una estenosis del acueducto de Silvio lo que impide el flujo y la absorción de líquido cefalorraquídeo (LCR) y provoca la hidrocefalia, que ocurre en más del 90% de los niños con mielomeningocele. También son frecuentes de encontrar la displasia de la corteza cerebral, incluyendo heterotopias, polimicrogiria, anomalías en la laminación, fusión talámica y anormalidades del cuerpo calloso. Las vértebras y

las costillas, que son estructuras de origen mesodérmico que rodean el tubo neural, también pueden encontrarse alteradas. El mielomeningocele ocurre en forma aislada aunque en algunas oportunidades se encuentra asociado a múltiples anomalías congénitas, entre ellas, las hendiduras faciales, malformaciones cardíacas y anomalías del tracto genitourinario (riñón único y malformación ureteral) que pueden contribuir a aumentar la disfunción de la vejiga neurogénica.

Incidencia:

Ocurre en 1 de cada 1000 embarazos en los Estados Unidos y en 300000 nacimientos en todo el mundo. En la Argentina se estiman 1 cada 1600 nacidos vivos.

Una vez ocurrido un caso, el riesgo de de 1:20-30 para los embarazos subsiguientes. En caso existan 2 casos de mielomeningocele en una familia, la incidencia para embarazos subsiguientes es de 1:2.

Factores asociados:

Hipertermia materna más de 39° en el período de cierre.

Diabetes Materna.

Rubéola.

Uso de medicamentos: Acido Valproico, Carbamacepina, Metotrexate.

Déficit de ácido fólico (por aumento de homocisteína que sería el agente teratogénico)

Mortalidad:

La sobrevida de los nacidos con mielomeningocele está ligada no sólo a la severidad del defecto sino también al tipo y calidad de atención médica que recibe el niño al nacer.

El uso de antibióticoterapia y el cierre precoz del defecto, han modificado en forma sustancial la sobrevida de estos pacientes.

Raza:

Mayor incidencia en raza blanca, intermedia en asiáticos y baja en raza negra.

Sexo:

Levemente superior en mujeres que varones (1.2:1). Mayor proporción de mujeres presentan malformaciones torácicas con respecto a la incidencia de esta asociación en varones.

Manifestaciones Clínicas:

Las manifestaciones clínicas más frecuentes se expresan a través de un déficit motor o sensorial.

El déficit neurológico tradicionalmente se clasifica en base al grupo muscular afectado. La alteración funcional motora no siempre se correlaciona con el nivel anatómico de la lesión. Se debe tener en cuenta que la paresia motora puede ser asimétrica, que no siempre corresponde con el déficit sensorial, y que puede encontrarse lesión de la motoneurona superior e inferior.

La localización temprana de las manifestaciones motoras y sensoriales, ayudan a prever el déficit neurológico progresivo que en general se encuentra asociado a malformaciones del sistema nervioso central.

Es importante diferenciar entre parálisis espástica y flácida. La mayoría de los pacientes con mielomeningocele presentan parálisis flácida debajo de la lesión medular. Un 10 a 25% de los pacientes presentan paraparesia espástica que en general se encuentran asociadas a peor pronóstico y a un aumento de los defectos ortopédicos, generalmente debido a hipotrofia severa del cerebelo.

La espasticidad en miembros superiores puede también estar ligada a alteraciones en el cerebelo. No se correlaciona con la hidrocefalia

Los niños con mielomeningocele suelen presentar deformidades de la columna vertebral y de las extremidades inferiores, como contracturas a nivel de las rodillas. Esto está condicionado por múltiples factores, entre los cuales se encuentra la postura intrauterina, el desbalance muscular, la disfunción neurológica progresiva, la alteración en los hábitos posturales y la ausencia o reducción de los movimientos de las articulaciones.

Los niños con mielomeningocele generalmente presentan baja talla debido a alteraciones estructurales como anomalías de la columna vertebral y contracturas de los miembros inferiores, alteraciones funcionales a nivel de la columna vertebral y del eje hipotálamo-hipofisario.

Diagnóstico:

Los métodos diagnóstico pueden ser clasificados como invasivos y no invasivos:

Métodos invasivos:

Amniocentesis: constituye el estudio invasivo más comúnmente solicitado. Los test relacionados a este método son el cariotipo y el dosaje de alfa feto proteína.

En los defectos del cierre del tubo neural (DCTN) se encuentran niveles elevados de alfa feto proteína entre las semanas 16 y 18 de gestación en el 99% de los casos. En cambio la detección a través del dosaje en suero materno de niveles

elevados de alfa feto proteína permite detectar sólo entre el 71 al 92% de los DCTN existiendo falsos positivos entre el 1.2 al 3.9%. Se trata de un procedimiento que no se encuentra exento de riesgo, con posibilidades de llevar a una ruptura prematura de membranas, o bien a la pérdida del embarazo (riesgo de 0.95%)

Métodos no invasivos:

Ecografía materna y fetal: continúa siendo la forma más común de estudio y diagnóstico en la búsqueda de malformaciones fetales. En el caso del mielomeningocele se encuentran anomalías en el cráneo fetal y el cerebelo: abombamiento frontal (signo del limón) producido por la presencia de hidrocefalia, curvatura anormal del cerebelo (signo de la banana) que se asocia con obliteración de la cisterna magna. Estos signos difieren en sensibilidad y especificidad dependiendo de la edad gestacional en la cual se encuentran.

El signo del limón está fuertemente asociado al mielomeningocele cuando se observa en el 98% de los fetos de menos de 24 semanas de gestación. Después de la semana 24 aparece sólo en el 13 al 25% de los fetos con DCTN.

Se debe tener en cuenta que este signo por sí solo no es específico del mielomeningocele y ha sido reportado en fetos normales o con otras malformaciones.

El signo de la banana es menos frecuentemente observado en el segundo trimestre en fetos con DCTN; sin embargo su especificidad y valor predictivo es muy alto.

Por ello, el hallazgo de uno de estos signos debe alertar al médico ecografista a la búsqueda de una anomalía en el cierre de la columna vertebral.

Otros signos vistos en los fetos con mielomeningocele son: diámetro biparietal disminuido, signos de la malformación de Arnold Chiari e hidrocefalia.

El examen de la columna vertebral pondrá de manifiesto la raquisquisis como un ensanchamiento del espacio interarticular, ausencia de láminas y apófisis espinosas (durante el tercer trimestre) y cifosis. Cuando el saco se encuentra intacto puede observarse su protusión hacia el espacio de la cavidad amniótica, sin embargo hay que tener en cuenta que la mayor parte de los defectos son planos. En este momento la ecografía cumple otros roles: identificación de alteraciones tanto en el útero y en el cuello del útero.

Hasta este momento, la ecografía del feto con DCTN ha mostrado correlacionar bien el nivel lesional (nivel más alto de raquisquisis), con el nivel posnatal, pareciendo ser el hallazgo prenatal que aporta mayor predicción de la función motora de miembros inferiores.

La resonancia magnética obstétrica es sin duda el estudio que más ha aportado en el conocimiento de las malformaciones congénitas del SNC. Es muy importante a partir de la semana 30, en la cual puede informar con bastante claridad la presencia de defectos asociados al Mielomeningocele como hidrocefalia, malformación de Arnold Chiari, quistes de lámina cuadrogeminal y siringomielia,

evitando la realización de este estudio luego del nacimiento en el cual el bebé necesita anestesia general.

Es importante mencionar que el hecho de tener diagnóstico prenatal no es sinónimo de adelantamiento de parto, sino de planificación del mismo en conjunto Obstetra - Neurocirujano, y algunas veces de cesárea programada a partir de la semana 38.

Tratamiento.

Terapia Física:

Se deben considerar las diferentes opciones de terapia física de acuerdo a cada grupo muscular afectado.

Desde el momento del nacimiento, el kinesiólogo establece la estimulación muscular básica para garantizar el mayor movimiento posible de cada grupo muscular. A medida que el niño crece, se comienzan a valorar la alineación de las articulaciones, los desbalances musculares, las contracturas, la postura y los signos de disfunción neurológica progresiva.

La interacción del kinesiólogo con los padres, es fundamental para el manejo del niño en cuanto al traslado, las técnicas de posicionamiento y la utilización de elementos ortésicos para evitar las contracturas.

Es fundamental estimular la posibilidad de sentar al niño, dado que esto conlleva al control del tronco y de la cabeza.

Llegando al año de edad, debemos comenzar a fomentar el movimiento independiente del niño en conjunto con ejercicios terapéuticos que favorezcan el control del tronco y el balance corporal.

En los niños donde la posibilidad de deambular es escasa o nula, se debe comenzar en forma temprana a estimular el uso de silla de rueda y su manejo. En los niños que pueden llegar a caminar, el uso de ortesis adecuadas es necesario para lograr el mayor movimiento posible.

Terapia Ocupacional:

El terapeuta ocupacional debe trabajar en forma temprana las habilidades motoras finas, a fin de lograr una incorporación del niño a la vida cotidiana.

Para lograr esto, la utilización de los miembros superiores y de la mano derecha, requiere un adecuado control postural del tronco y la cabeza. Esto es fundamental para lograr una buena coordinación visomotora.

El objetivo final es tratar de escolarizar a los niños con mielomeningocele.

Fonoaudiología:

Indicado el seguimiento para niños con trastornos del lenguaje o dificultades en la deglución.

Terapia de Juego o recreacional:

Los niños con mielomeningocele, debido a su limitación física, habitualmente presentan restricciones en el juego y en sus oportunidades recreacionales. Esta inactividad, disminuye el potencial desarrollo en todas las esferas del niño como así también influye en su autoestima.

La terapia recreacional en niños y preescolares con mielomeningocele, aumenta las oportunidades de explorar el espacio circundante y la interacción con otros niños.

Para niños en edad escolar, favorece su incorporación en los deportes y los programas de ejercicios.

Los objetivos de estas terapias son:

- Socialización
- Control del peso.
- Mejora del estado físico (flexibilidad, elongación , fuerza muscular, capacidad aeróbica, coordinación)
- Incorporación del niño en la vida cotidiana.

Seguimiento de las complicaciones:

Pueden ser clasificadas en 4 categorías mayores: neurológicas y neuroquirúrgicas, ortopédicas, urológicas y gastrointestinales.

Complicaciones neurológicas y neuroquirúrgicas:

El mielomeningocele implica la exposición de una parte del Sistema Nervioso Central al exterior, motivo por lo cual debe ser tratado quirúrgicamente lo antes posible. Otro punto que preocupa es la “fístula de líquido céfalo raquídeo”; muchas veces al no tener diagnóstico prenatal, el nacimiento se hace por vía baja y el saco del mielomeningocele se rompe, produciéndose la pérdida de LCR desde el espacio subdural, otras veces incluso con partos por cesárea y sacos intactos, una pequeña cantidad de LCR se pierde proveniente del conducto central del epéndimo, es decir del interior de la médula.

Luego del nacimiento y en virtud de la necesidad de terapéutica antibiótica previa a la cirugía de cierre del defecto, los siguientes aspectos deberán tenerse en cuenta:

- Es un defecto con exposición al exterior de tejido nervioso vital.
- El tipo de parto elegido para el nacimiento: Vaginal o Cesárea.
- La pérdida o no de LCR, desde el espacio subdural o desde el conducto central del epéndimo.

Objetivo de la cirugía:

- Preservación de la función neurológica tal cual está al nacimiento.
- Evitar la infección.

Mantenimiento del defecto antes de la cirugía:

Una vez nacido, el paciente debe ser evaluado clínicamente en búsqueda de otras malformaciones de línea media (por ejemplo cardíacas) y luego posicionarlo en incubadora en decúbito ventral cubriendo el defecto con una gasa humedecida con solución fisiológica estéril y luego con un plástico. Se realizará cobertura antibiótica la cual se prolongará hasta 48 horas luego de la cirugía de cierre del defecto.

Clasificación neuroquirúrgica según compromiso motor de miembros inferiores:

- GRADO 1: paraplejía total, último grupo funcional activo psoas ilíaco.
GRADO 2: movimiento hasta la rodilla, último grupo funcional cuádriceps.
GRUPO 3: movimiento hasta el tobillo, último grupo funcional tibial anterior.
GRUPO 4: movimiento hasta dedos de los pies.

Hidrocefalia.

El 90% de los MMC tienen al momento del nacimiento cierto grado de dilatación ventricular, la misma tiene una configuración particular, con dilatación del atrio y los cuernos posteriores denominado colpocefalia. El origen de la misma, es doble: por un lado la estenosis del acueducto con los trastornos en la reabsorción de líquido céfalo raquídeo y por otro las malformaciones anatómicas de la fosa posterior relacionados a la Malformación de Arnold Chiari. No todos los pacientes que presentan ventrículomegalia requieren la colocación de una derivación como tratamiento, deben ser valoradas con ecografías cerebrales y la aparición de síntomas.

Síntomas:

- Incremento normal del perímetro cefálico (en el primer semestre no más de 2cm por mes, y en el segundo semestre, no más de 1cm por mes).
Fontanela tensa.
Diastásis de suturas.
Adelgazamiento del cráneo, con áreas de cráneo lacunia.
Estrabismo convergente.

Irritabilidad.

Vómitos.

Signo del sol naciente (Síndrome de Parinaud, que implica dificultad en la mirada altitudinal)

Exacerbación de la sintomatología de la malformación de Arnold Chiari.

Tratamiento:

Colocación de válvula de derivación ventrículo peritoneal.

Seguimiento:

Desde el punto de vista clínico se valora: tensión de la fontanela, la cual luego de la colocación deberá estar normotensa o deprimida. Además debe valorarse las suturas, la cuales no deben estar diastadas.

Mientras la fontanela este permeable podremos realizar controles con **Ecografía cerebral**.

Una vez que la fontanela se cierra el seguimiento debe hacerse mediante la realización de Tomografía Computada o Resonancia Magnética por imágenes. Lo ideal es tener uno de estos estudios cada dos años, Lo mismo para las **radiografías del sistema** (Rx. de cráneo frente y perfil, tórax y abdomen frente).

La Tomografía Computada Cerebral es un estudio sumamente rápido en estos momentos, teniendo en cuenta que los primeros años de vida del paciente tenemos que hacerlo bajo anestesia general, sin embargo, siempre supone la irradiación del paciente.

La Resonancia Magnética por Imágenes es un estudio mucho más largo en duración para los más pequeños, presupone una anestesia general de al menos una hora, pero nos va a permitir ver con más precisión otros defectos del Sistema Nervioso Central como la Malformación de Arnold Chiari, Síndrome de Médula Hendida (Diastematomielia), Siringomielia.

Complicaciones:

Disfunción Valvular: Consiste en el mal funcionamiento de algunos de los componentes de la derivación. En los pacientes con Mielomeningocele, la más frecuente es la disfunción proximal, que ocurre por la obstrucción del catéter ventricular por el plexo coroideo, le siguen las desconexiones de los componentes del sistema y mucho menos frecuentemente la disfunción por obstrucción del catéter distal.

Los signos y síntomas dependerán si aún está permeable la fontanela, en cuyo caso la misma se presentará llena, tensa, con diastasis universal de suturas y volverá a aparecer el signo de mirada en sol naciente. Por otro lado el paciente podría estar irritable con vómitos y rechazo del alimento.

Cuando la fontanela se cierra el paciente presenta cefalea frontal, vómitos y somnolencia, síntomas que van *in crescendo* en horas o días.

Requieren la realización de un Estudio de Imágenes: Tomografía computada Cerebral y un set de Radiografías para ver la integridad de todo el Sistema.

No hacemos hincapié en la valoración del pulsor de la válvula debido a los diferentes tipos de válvula presentes en el mercado y a que el pulsor se encuentre colapsado puede ser una situación normal y no significar una disfunción en un paciente sin síntomas.

Finalmente hay que mencionar que un grupo de pacientes pueden presentar nucalgia o exacerbación de los síntomas de la malformación de Chiari como únicos síntomas de disfunción valvular. Otros, en cambio, pueden presentar dolor a nivel de la cicatriz del Mielomeningocele la cual puede encontrarse tensa o abultada.

Infección: La infección de las prótesis de derivación es la complicación más importante por la morbilidad asociada y los gastos en salud.

En general se encuentra firmemente asociada a procedimientos sobre la prótesis ya sea colocación o revisión de la misma en casos de disfunción valvular, por lo cual debe sospecharse cuando aparece fiebre en momentos cercanos a este tipo de procedimientos. Este riesgo resulta prácticamente agotado después del año de realizado una cirugía sobre la válvula.

Es importante así mismo recalcar que la primera causa de fiebre en un paciente con Mielomeningocele es la infección urinaria por lo cual la misma debe ser descartada antes de pensar en una infección valvular.

La sospecha de infección valvular puede surgir en un paciente febril con síntomas de disfunción valvular, más si existen antecedentes recientes de cualquier procedimiento neuroquirúrgico sobre la prótesis o el Sistema Nervioso Central. Se debe buscar la presencia de pseudoquistes a nivel abdominal que son el resultado de la acumulación del LCR infectado que irrita la cavidad.

Se debe tomar una muestra de LCR con análisis de físico químico y cultivo, de confirmarse la infección se debe retirar completamente la prótesis, colocar un drenaje ventricular externo el cual debe recambiarse cada 7 a 10 días hasta completar el tratamiento antibiótico y luego colocar nuevamente la derivación ventrículo peritoneal.

Malformación de Arnold Chiari.

Se denomina así a un conjunto de malformaciones más complejas que ocurren en la fosa posterior que involucran además del descenso de las amígdalas cerebelosas, el vermis cerebeloso, tronco cerebral y IV ventrículo, la implantación baja de la tienda del cerebelo, alteraciones en la estructura ósea de la fosa posterior (la cual resulta notablemente más pequeña) en pacientes con Mielomeningocele.

Manifestación clínica:

Es muy importante mencionar que si bien la mayor parte de los pacientes con Mielomeningocele tienen esta malformación anatómica en distinta forma, no todos presentan síntomas atribuibles a esta.

Los síntomas pueden aparecer desde el nacimiento y por ende el paciente algunas veces luego del nacimiento debe ser llevado a asistencia respiratoria mecánica: estos pacientes son los de mal pronóstico. Cuando en este grupo de pacientes se detecta hidrocefalia, el tratamiento de la misma es una emergencia, algunos de ellos mejorarán la clínica con el sólo hecho de tratar la hidrocefalia.

Los síntomas que deben alertarnos son:

Estridor.

Apneas: ocurren fundamentalmente durante el sueño y en oportunidades puede ser detectadas cuando se refiere que el paciente despierta varias veces, interrumpiendo así el sueño, muchas veces con mucha transpiración producto de la acumulación de CO₂ y la vasodilatación consecuente.

Trastornos deglutorios: referidos por los padres como "ahogos" durante la alimentación fundamentalmente de líquidos, o bien como cuadros bronquiales a repetición que son el reflejo de pequeñas micro aspiraciones de alimento hacia la vía respiratoria.

Debilidad en los Miembros Superiores: relacionada con la motricidad fina y en casos avanzados involucra la totalidad de la fuerza en los brazos.

Posición en Opistótono: Hiperextensión de la cabeza sobre la espalda.

Métodos de diagnóstico:

Tomografía Computada Cerebral y de columna cervical: aporta datos indirectos tales como: El ángulo formado por los bordes posteriores de los peñascos es más agudo. Ausencia de cisterna magna. Herniación de tejido cerebeloso a través de la tienda del cerebelo. IV ventrículo pequeño o no visible.

Resonancia Magnética de Cerebro y Columna cervical: Es el estudio de elección, puesto que nos permite conocer con exactitud el nivel del descenso del tronco cerebral y el cerebelo, así como la presencia de formaciones quísticas intramedulares, o bulbares (siringomielia y siringobulbia). En este momento además se pueden realizar estudios del flujo de LCR a través del agujero magno, el cual en el caso de ser nulo estaría indicando la gran compresión a ese nivel.

Potenciales Evocados Auditivos y somatosensitivos de miembros superiores: Es un estudio neurofisiológico, en el cual lo que se trata es de valorar el grado de alteración funcional existente en el tronco cerebral y la médula cervical.

Polisomnografía: detecta episodios de apneas, la duración de las mismas, si se acompañan de bradicardia y si son obstructivas o centrales.

Indicaciones de Tratamiento:

- Sintomatología inherente a la malformación: apneas, estridor, trastornos deglutorios.
- Estudios Neurofisiológicos y de Imágenes francamente alterados o que mostraron deterioro progresivo.
- Previo al tratamiento de otras patologías tales como: escoliosis, siringomielia, corrección de malformación de la médula hendida, síndrome de médula anclada.

Tratamiento quirúrgico:

Comprende una cirugía "descompresiva", es decir una cirugía dirigida a aliviar la presión que sobre estructuras vitales como el tronco cerebral, ejercen estructuras óseas y ligamentarias de la columna cervical. Es por ello que se realizan laminectomías cervicales, con resección de los ligamentos. En algunos casos es necesario ampliar el agujero occipital. La cirugía actúa puramente sobre las alteraciones anatómicas, estos pacientes tiene alteraciones intrínsecas del tronco que son las que harán que algunos de ellos no mejoren los síntomas a pesar del tratamiento instituido.

Complicaciones de la Malformación y de su tratamiento:

Inmediatas:

- Deterioro de la función respiratoria: sobre todo en pacientes con sintomatología grave, en los cuales luego de la cirugía puede observarse depresión respiratoria, quizás debido al trauma quirúrgico sobre el tronco cerebral.
- Dolor: relacionado con el acto quirúrgico sobre los músculos paravertebrales.
- Fístula de LCR: luego de la apertura y plástica de la duramadre durante la cirugía.

Alejadas:

- Reosificación: de las estructuras de la parte posterior de la columna cervical, volviendo a comprimir la unión bulbo-medular.

Siringomielia.

Este término representa la dilatación quística de la médula.

Manifestación clínica:

Dado que se trata de pacientes con Mielomeningocele, en los cuales ya hay un trastorno deficitario motor y sensitivo previo, los síntomas clásicos (disociación termoalgésica, trastornos motores) pueden no encontrarse y muchas veces, es muy difícil aseverar que un deterioro se debe a la presencia o evolutividad de una cavidad siringomiélica; sin embargo, la presencia de una curva escoliótica en aumento, sin otro síntoma deberá hacernos sospechar la presencia de siringomielia.

Además hemos de mencionar que algunos de estos pacientes pueden sufrir exacerbación de sintomatología de la malformación de Arnold Chiari, producida por grandes cavidades medulares que afectan la médula cervical y la unión bulbo medular.

Métodos de diagnóstico:

Resonancia Magnética Nuclear. Es el estudio más importante, puesto que permite detectar la presencia de esta patología, así como conocer la ubicación exacta, que extensión de la médula abarca y si produce una dilatación tan significativa que adelgaza y comprime la médula contra el canal dural.

Tratamiento

Cuando estamos ante la presencia de una cavidad siringomiélica junto con malformación de Arnold Chiari II, en primer lugar se realiza una cirugía descompresiva a nivel de la región occipito cervical, sin movilización de las amígdalas cerebelosas, y posteriormente la inserción de una derivación Siringo peritoneal. El motivo de esta decisión es la posibilidad de incrementar notablemente los síntomas relacionados con la Malformación de Arnold Chiari por la descompresión brusca generada por la evacuación sola de LCR de la cavidad siringomiélica.

Médula Anclada.

Es una complicación tardía que enfrentan los pacientes nacidos con mielomeningocele.

Es el conjunto de síntomas y signos de deterioro motor, urológico u ortopédico progresivo a partir de un examen clínico previo debido a la fijación de una porción de la médula espinal (generalmente la zona de la cicatriz del mielomeningocele) a una estructura inmóvil como meninges, vértebras, músculo o piel.

Factores determinantes de la decisión quirúrgica:

Factores Urológicos:

Cuando en un paciente que ha seguido un control continuo y adecuado, se encuentra un cambio en el comportamiento de la vejiga que se demuestra por la aparición en los controles de urovideo de hipertonía ó disinergia (aumento de la presión intravesical, lo que implica una disminución de la capacidad vesical), con el consiguiente riesgo para la integridad de la vía urinaria y que no puede ser manejado adecuadamente con medicación o medidas clínicas urológicas.

Factores Ortopédicos

Los pacientes con adecuado control ortopédico y kinesiológico pueden en algún momento de su vida, principalmente en los períodos de crecimiento, presentar deterioros de tipo ortopédico como tendencia a la flexión sobre articulación de

rodilla, aparición o recidiva de pie equino varo, o bien progresión de curva escoliótica.

Factores de Deterioro Motor

Es quizás el más conflictivo al momento de decidir si puede incluirse como un síntoma de deterioro motivado por una médula anclada. Hay pacientes que a lo largo de su infancia pasan de utilizar ortésis largas, a usar definitivamente la silla de ruedas, sin que esto tenga que ser visto como un deterioro, sino como una forma más fácil de trasladarse, o bien como el resultado de un cambio de hábito hacia una vida más sedentaria. Algunos pacientes con niveles lesionales altos (parapléjicos) usan reciprocadores como método de locomoción durante la infancia, al llegar a la adolescencia, los cambios corporales hacen que el método preferido de locomoción sea la silla de rueda, sin que constituya realmente un deterioro neurológico.

Decisión Quirúrgica

La indicación del procedimiento quirúrgico para liberación de la médula anclada en el mielomeningocele, es algo que tiene que ser discutido en el marco de un equipo multidisciplinario.

Especial cuidado debe tenerse en los pacientes con paraplejía por lesiones torácicas, en el cual el empeoramiento de una curva escoliótica puede ser interpretado erróneamente como debido al anclaje medular, cuando en realidad es el resultado del desbalance muscular causado por el músculo psoas ilíaco hiperfuncionante.

Una vez constatado el deterioro, debe procederse a revalorar el paciente en un periodo de tres meses a fin de agotar todos los tratamientos médicos posibles antes de indicar el tratamiento quirúrgico.

La cirugía para resolver este problema no está exenta de riesgos y los principales son: empeoramiento del nivel motor, urológico u ortopédico, fístula de LCR, dehiscencia de la herida quirúrgica e infección de la misma.

Cirugía intraútero

La idea de la cirugía fetal, surge como una solución probable y quizás la única, para patologías mortales al nacimiento como son la hernia diafragmática y la mega vejiga por obstrucción de la uretra posterior.

Desde la década de los 90 se comenzó a trabajar en modelos que permitieran la corrección del defecto del MMC con el objetivo primario de disminuir las secuelas motoras. Primero se intentó la vía endoscópica-laparoscópica con malos resultados, pero cuando se intentó la vía a "cielo abierto" es decir mediante histerectomía con exposición de la espalda fetal, cierre convencional del defecto y terminación del embarazo a las 37 semanas por cesárea, se vió que no solo se minimizaban las secuelas motoras al nacimiento sino que además se reducía la

intensidad e incidencia de hidrocefalia y malformación de Arnold Chiari. Esto fue la piedra fundamental sobre la que varios grupos trabajaron en forma separada y con resultados alentadores aunque disimiles y que luego llevaron a la realización de un estudio controlado denominado MOMS y regulado por el Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos de América cuyos resultados publicados hablan de la efectividad del procedimiento disminuyendo la incidencia de hidrocefalia y malformación de Arnold Chiari en los pacientes sometidos a este tipo de procedimiento, aunque también advierte la posibilidad de complicaciones serias para la madre y el feto, con lo cual aunque tenemos una opción más para mejorar la calidad de vida de los pacientes con Mielomeningocele, este procedimiento debe ser visto con cautela y sólo utilizado en forma muy controlada. Se debe tener en cuenta que no evita la vejiga neurogénica.

Prevención de disrafias medulares con ácido fólico:

La ley 25630 determina la fortificación obligatoria con ácido fólico en relación de 2,2mg/kg de harina.

Se calcula un consumo adicional de ácido fólico de 0,25 mg/día.

Con igual fortificación Chile disminuyó 43% la incidencia de disrafias.

La recomendación actual para la prevención de defectos del tubo neural: las mujeres que pueden quedar embarazadas deben tomar por lo menos 400 mcg de ácido fólico por día, ya sea de suplementos o alimentos fortificados un mes antes de quedar embarazadas, y continuar por el primer mes de embarazo. Las mujeres con un historial de embarazos previos con complicaciones por defectos del tubo neural generalmente toman 4 mg por día empezando un mes antes de quedar embarazadas y continuando durante todo el primer trimestre. En este último grupo debemos agregar a las mujeres en tratamiento con ácido valproico o carbamazepinas y a las diabéticas insulino dependientes.

La suplementación con 4 mg debe hacerse con supervisión médica.

Complicaciones Urológicas:

Vejiga Neurogénica:

“La mayoría de los pacientes con mielomeningocele van a tener algún grado de disfunción vesical no importa el nivel de la lesión.”

Objetivos del tratamiento urológico:

- Salvaguardar la función renal
- Mantener el aparato urinario con morfología normal y libre de infecciones urinarias sintomáticas.

- Conservar las presiones intravesicales bajas (de 40cmH₂O) durante el llenado vesical asociado a un vaciado periódico y completo a lo largo del día.
- Obtener una continencia de orina socialmente aceptable.

Evaluación urológica temprana:

- Anamnesis y examen físico completo.
- Dosaje de creatinina sérica, análisis de orina y urocultivo.
- Examen ecográfico renal y vesical.
- Cistouretrografía y urodinamia o examen videurodinámico.

En base a los hallazgos iniciales se podrán clasificar a los pacientes en dos grupos:

Grupo 1: PACIENTES DE BAJO RIESGO:

- Sin reflujo vesicoureteral,
- Ausencia de dilatación del aparato urinario alto,
- Con presiones intravesicales bajas durante el llenado, con una presión del detrusor (de pérdida) < a 40 cm H₂O,
- Ausencia de actividad disinérgica del esfínter estriado de la uretra durante la contracción miccional del detrusor,
- Sin infecciones urinarias sintomáticas.

En este grupo se incluyen los pacientes que tienen micción conservada (3%).

Tratamiento inicial

Se iniciará precozmente el cateterismo intermitente limpio (CIL) con el objetivo de asegurar un vaciado vesical completo evitando la sobredistensión de la misma. La quimiopprofilaxis se mantendrá hasta tanto los pacientes se encuentren entrenados en esta técnica, o si presentaran infecciones urinarias sintomáticas.

Se reevaluarán con una ecografía renal y vesical a los 6 meses y si su resultado permanece estable pasa a seguimiento anual con exámenes de función renal, ecografía y urodinamia.

Si se presentara un deterioro ecográfico a los 6 meses, se repetirá la urodinamia y pasará a seguimiento del grupo de alto riesgo.

Grupo 2: PACIENTES DE ALTO RIESGO:

- Con reflujo vesicoureteral.
- Hidronefrosis.
- Hiperreflexia del detrusor durante el llenado.
- Reducción de la complascencia vesical.

- Presiones de pérdida del detrusor > a 40 cm H₂O y/o disinergia vesicoesfinteriana.
- Presencia de infecciones urinarias sintomáticas reiteradas.

Este grupo tiene un riesgo aumentado de evolucionar a un deterioro del aparato urinario alto y hacia la insuficiencia renal si no es tratado oportunamente y en forma apropiada.

Inician precozmente tratamiento combinado C.I.L. + medicación anticolinérgica (oxibutinina 0,2-0,4mg/kg/d) con el propósito de vaciar regularmente la vejiga y tratar la hiperreflexia.

Aquellos pacientes con R.V.U serán tratados en forma continua con profilaxis antibiótica, más allá del año de vida. El seguimiento de este grupo de niños será semestral (incluyendo ecografías renales, vesicales y urodinamias), hasta obtener la estabilización el cuadro clínico o su mejoría.

Ante la falta de respuesta favorable al tratamiento o por incumplimiento del mismo una alternativa válida es la vesicostomía como derivación urinaria transitoria.

Cateterismo intermitente limpio (CIL):

Explicar a los padres no sólo la técnica sino la importancia de la realización del C.I.L., evaluar el compromiso, la comprensión, disminuir miedos, mitos, y evitar errores.

Técnica:

Es intermitente, 4 a 5 veces por día: el procedimiento es limpio no estéril.

Materiales: cortar jabón blanco en pedacitos y conservarlo seco y tapado en un recipiente. Utilizar en cada cateterismo un pedacito nuevo, lavar la zona genital y las manos con agua corriente ó si es de pozo, previamente hervida durante 15 minutos, y luego tirar ese jabón.

NO USAR PERVINOX.

Sondas- catéter tamaño acorde a la edad

Identificar uretra, introducir catéter hasta que viene orina y 1cm mas. Que las dos fenestraciones estén adentro. Vaciar por gravedad, no aspirar. Realizar esto hasta que deje de salir orina, luego retiramos.

Cuando son más grandes la preferencia es hacer C.I.L. en el baño para estimular el autocateterismo. Este se hace a partir de los 7 años, depende del paciente, la independencia que le de la familia, nuevas vivencias con sus pares, disminuye la sensación de discapacidad.

Complicaciones del CIL.

Uretrorragia.

Trauma uretral.

Anudamiento: esta es la más frecuente: introducen mucho la sonda y al sacarla se anuda. Se evita con un correcto adiestramiento.

Apéndice vesicostomía o procedimiento de Mitrofanoff: Se crea un acceso a la vejiga a través del ombligo o del flanco por lo general utilizando el apéndice cecal o un segmento intestinal o uréter. Tiene sus indicaciones: uretra sensible, uretra estrecha, niñas silla-dependientes en la que resulta imposible identificar la uretra adecuadamente, pacientes obesos, etc.

Infecciones Urinarias:

La vejiga está colonizada en forma asintomática.

LOS UROCULTIVOS DE RUTINA NO SIRVEN Y TAMPOCO SE DEBEN HACER ANTE CADA CUADRO FEBRIL, previamente hay que descartar otros focos.

Se debe comparar el resultado del urocultivo y el sedimento urinario: **LO FRECUENTE** es que presente un urocultivo patológico con un sedimento normal: esto da pauta de colonización.

La bacteriuria asintomática está presente en el 50 a 70% de los casos.

La infección urinaria se da en el 20%. Se reduce del 70% al 20% sólo con el cateterismo.

Las infecciones urinarias sintomáticas se manifiestan clínicamente a través de la presencia de fiebre, falta de progresión ponderal adecuada, vómitos, diarrea, bacteriemias, entre otros síntomas. Son más frecuente en las niñas y cuando hay reflujo.

El uso de quimioprofilaxis sin indicación favorece el desarrollo de cepas resistentes y no es útil para evitar las infecciones.

Continencia:

Es aconsejable que a la edad de 5 a 6 años los niños con mielomeningocele logren una continencia urinaria y fecal socialmente aceptables (esto es al ingreso escolar) que les permita pasar alrededor de 4 a 5 hs sin incontinencia.

Se procederá entonces a esa edad a realizar la reevaluación completa, con los estudios ya mencionados para proceder a la clasificación del tipo de incontinencia, excluyendo a aquellos pacientes que tienen una derivación urinaria previa (vesicostomía), en los cuales la conducta será la desderivación (cierre de vesicostomía más cistoplastia de ampliación).

Clasificamos las causas de incontinencia en:

- **INCONTINENCIA DE ORINA POR REBOSAMIENTO:** Vejiga con acomodación del detrusor conservada durante el llenado, arreflexia y resistencia uretral de salida preservada (esfínter competente).

En este grupo, en el que el paciente es incapaz de evacuar espontáneamente la vejiga pero conserva su capacidad con bajas presiones, podrá lograrse una continencia aceptable mediante C.I.L. asegurando el vaciado periódico vesical y completo.

- **INCONTINENCIA DE ORINA POR DEFICIT ESFINTERICO:** Dificultad en el almacenamiento de orina por una insuficiente resistencia de salida uretral (esfínter incompetente) pero con conservación de la capacidad vesical cistométrica. Aquí el almacenamiento se ve dificultado por un cuello vesical entreabierto. Tiene indicación de prótesis esfintérica artificial, que tiene como desventaja su elevado costo y el requerimiento de un entrenamiento muy estricto sobre el cateterismo por parte del paciente al que se lo va a implantar. La técnica de Sling aponeurótico, se utiliza en mujeres para aumentar la resistencia uretral, pero generalmente, por angular la uretra, dificulta el cateterismo, por lo que debe asociarse a un Mitrofanoff.
. Finalmente, otra opción es la inyección periuretral de sustancias de abultamiento.
- **INCONTINENCIA DE ORINA POR HIPERREFLEXIA VESICAL:** Vejigas hiperrefléxicas, de baja capacidad con adecuado tono esfintérico, son cámaras de alta presión, que se manejarán con tratamiento anticolinérgico o quirúrgico, para lograr un reservorio de adecuada capacidad y presiones bajas. Cuando la incontinencia obedece a mecanismos etiopatogénicos mixtos, se emplea ampliación vesical con esfínter urinario artificial con o sin Mitrofanoff simultáneamente o en forma alternada.

Tratamiento del reflujo:

Se basa en el uso de antibióticos específicos y la utilización de técnicas endoscópicas o quirúrgicas. Si no se puede manejar la infección urinaria, se realizará vesicostomía u otra derivación urinaria. Por lo general el RVU es secundario a la disfunción vesical, por lo que su adecuado tratamiento generalmente ayuda a resolverlo.

Complicaciones nefrológicas:

Objetivos:

- Reconocer signos precoces de enfermedad renal crónica (ERC).
- Generar conductas preventivas anticipatorias
- Detener o enlentecer la ERC progresiva.

Enfermedad renal crónica:

Se considera enfermedad renal crónica cuando se presenta:

- Daño renal mayor a 3 meses.
- Anormalidades estructurales y/o funcionales del riñón con filtrado glomerular (FG) normal o disminuido.
- Anormalidades en los diagnósticos por imágenes.
- Anormalidades en la biopsia renal.

- Con un FG menor o igual a 60 por 1,73m mas de 3 meses con o sin los otros signos de daño renal.

Métodos diagnósticos:

Laboratorio: solicitar función renal: urea, creatinina, ionograma sérico y urinario, EAB, Ca, P, proteinuria de 24 horas.

Ecografía renal y de vías urinarias pre y postcateterismo.

Cistouretrografía

Centellograma renal: está indicado en mayores de 6 meses y después de 6 meses de una infección urinaria.

Proteinuria:

Para valorar la proteinuria se debe tener en cuenta las diferentes formas de valoración de la misma:

Método Semicuantitativo:

+ menos de 99mg/dl

++ 100 a 299mg/dl.

+++ 300 a 999mg/dl.

++++ mayor a 1 gr.

Método Cuantitativo:

Fisiológica: menor a 5 mg/k/día.

Significativa: menor a 50 mg/k/día.

Masiva: mayor a 50 mg/k/día.

En una muestra aislada de orina debemos considerar el **índice proteinuria/creatinina**, que lo valoramos **normal** con un valor menor de 0,2 y **masiva** con un valor mayor a 3.

Enfermedad renal crónica asintomática:

Se considera cuando los marcadores de daño renal se encuentran presentes: proteinuria y microalbuminuria, alteraciones en el centellograma renal, HTA oculta.

Microalbuminuria: Varones: 15 mg/m/día

Mujeres: 23 mg/m/día.

LA PROTEINURIA Y LA HIPERTENSION ARTERIAL SON LOS PRINCIPALES FACTORES DE RIESGO PARA LA PROGRESION A DAÑO RENAL.

La creatinina sólo aumenta cuando el filtrado glomerular está por debajo del 50%.

Tratamiento.

Objetivos:

- Disminuir la proteinuria lo máximo posible, ideal 5mg/k/día.

- Disminuir la TA al valor menor que el paciente tolere, ideal mantenerla por debajo del Pc 90.

Las dosis de la medicación dependen de la presencia o no de proteinuria:

ERC con proteinuria: enalapril precoz con dosis progresivas hasta su control: 0,1 a 0,5 mg/kg/día. Reduce la proteinuria al menos un 50%. No se debe suspender por ascenso de creatinina.

ERC sin proteinuria: enalapril dosis bajas 0,2 mg/kg/día.

ERC sin control de proteinuria: se agrega Losartan 0,4-1mg/kg/día. Se genera efecto sinérgico con el enalapril.

OTROS FACTORES MODIFICABLES que condicionan la evolución de la enfermedad:

Debemos considerar:

Infecciones urinarias.

Obstrucción de vía urinaria.

Control de anemia.

Control del metabolismo fosfocálcico.

Control de la hiperlipemia.

Control del ácido úrico.

Valorar el daño del túbulo distal por hipoplasia o displasia, por reflujo o por uropatía obstructiva.

PENSAR un progreso desfavorable cuando hay densidades urinarias bajas a la mañana, cuando pierden la capacidad de concentrar la orina o en pacientes anémicos que no responden al tratamiento con sulfato ferroso. Otro factor a considerar es la persistencia de valores de bicarbonato de sodio menor de 17.

No se usa la vitamina C.

Complicaciones intestinales:

Cuando el mielomeningocele afecta los segmentos S2-S4, se presentan alteraciones a nivel de la funcionalidad del esfínter anal y de la sensación de tenesmo intestinal. Muchos niños afectados no presentan la sensación ni el control necesario autonómico para defecar en forma voluntaria. El resultado de este proceso es la constipación y la impactación.

La incontinencia fecal genera importantes problemas para la integración de la persona con mielomeningocele a sus tareas habituales, como ser concurrir al colegio, ir a trabajar o mantener una relación social estable.

Objetivos:

- Una intervención temprana del paciente con el equipo de salud.
- Lograr un adecuado manejo intestinal, evitando la constipación y/o la incontinencia fecal.

- Facilitar estrategias que faciliten en el futuro, la independencia personal y la calidad de vida: tratar de generar una PSEUDOCONTINENCIA.

Definimos CONTINENCIA FECAL cuando el paciente no presenta pérdida fecal involuntaria en ausencia de tratamiento. Depende de la función mental, del volumen y consistencia de las heces, del tránsito colónico y de la distensibilidad rectal.

Denominamos PSEUDOCONTINENCIA a la pérdida fecal involuntaria en una frecuencia no mayor a una vez a la semana a pesar del tratamiento instaurado.

Funcionalmente, los pacientes con MMC presentan retraso en el tránsito colónico, pérdida de la sensación de ocupación rectal y relajación de ambos esfínteres anales interno y externo.

Los desordenes de continencia son más obvios en aquellos pacientes con lesiones sacras (lesión de motoneurona inferior)

En pacientes con lesiones lumbares o dorsolumbares, a pesar de la parálisis de los miembros inferiores la continencia puede estar preservada.

Tratamiento:

El tratamiento de estos pacientes debe tender a lograr la pseudocontinencia, evitar el olor, la irritación, la disminución de la autoestima, la disminución de las relaciones sociales, la posibilidad de poder vestirse con ropa normal, sin pañales.

Tener en cuenta la posibilidad de sentarse en el inodoro (mediante la utilización del equipamiento necesario).

Podemos considerar dos grupos etarios:

Menor de 5 años: utilizar dieta adecuada rica en fibras. Considerar el uso de laxantes osmóticos:

Lactulosa: 1 a 3 ml /kg/día.

Hidróxido de Mg: 1 a 3 ml/k/día.

Polietilenglicol (P.E.G.) con electrolitos para desimpactar a una dosis de 1 a 1,5 gr/kg/día durante 3 días. El mantenimiento se realiza con una dosis de 1 gr /kg/día.

Mayores de 5 años:

Los que no pueden sentarse: constipación controlada.

Los que se sientan: se puede instaurar un TRATAMIENTO ESCALONADO basado en el entrenamiento de esfínteres, la estimulación digital, el tratamiento médico de la constipación. Si estos procedimientos fallasen podemos utilizar las Enemas retrógradas: tienen como desventajas que limpian sólo la parte distal del colon, requieren de ayuda, y tiene que haber una fuerte motivación por parte del paciente y la familia ya que insumen 2 a 4 hs por semana.

Enemas anterógradas: lavan el colon, el catéter se encuentra localizado en el apéndice, permanecen limpios por 24 o 48 hs. Este procedimiento es fácil de realizar ya que el acceso está en la pared abdominal.

CHAIT: cecostomía percutánea, primero se coloca un catéter temporario y luego un botón definitivo. Está indicado solo en incontinencia persistente pese a las enemas retrogradas y al tratamiento instaurado, en mayores de 6 a 10 años y cuando se requiere cirugía de vejiga.

La mayoría de los MMC con tratamiento escalonado logran la pseudocontinencia. Casi todos requieren enemas retrógradas y anterógradas para lograrlo.

Complicaciones traumatológicas:

Los trastornos musculoesqueléticos pueden ser congénitos o adquiridos, pero la mayoría de ellos requieren tratamientos quirúrgicos.

Clasificación:

Las más utilizadas son la de la Sociedad Argentina de Neuro-ortopedia (S.A.Ne.O. (4 niveles)) y la del Dr. Luciano Días (3 niveles) del departamento de cirugía ortopédica Northwestern University Medical School, Chicago, Illinois.

Grupos	Características	Caderas	Rodillas	Pies
S.A.Ne.O. 0 Lesión torácica T7-T12	No tienen ningún valor muscular en miembros inferiores. Objetivos: • Posibilidad de un tronco estable • Miembros superiores libres de espasticidad y retracciones	Problemas: Luxación teratológica de cadera y luxación paralítica de la cadera El arnés de Pavlik no está indicado en la Luxación teratológica. Las cirugías para la luxación tampoco están indicadas	Problemas: Congénitos- Luxación. Tratamiento ortopédico y si falla, quirúrgico. Rodillas flexionadas son más adecuadas para la silla.	Problemas: Congénitos-40% Pie bot 30% Astrágalo vertical 10% Adquiridos-30% Calcáneo valgo Calcáneo cavo El tratamiento en general es conservador, evitar úlceras ya que son muy difíciles de curar.

<p>S.A.Ne.O. I L.Díaz I Lesión Lumbar alta L1-L3</p>	<p>Tienen capacidad flexora de caderas No hay función de los cuádriceps Objetivos: • Miembros inferiores alineados-pasibles de equipamiento • Estimular la bipedestación y marcha funcional asistida (Reciprocador u ortesis largas) en la 1° y 2° infancia. El 95%-99% son no deambuladores en la edad adulta.</p>	<p>Las cirugías para la luxación no están indicadas porque, esta no imposibilita la capacidad de marcha. Esta indicado liberar contracturas en flexión de más de 30° que impidan el equipamiento</p>	<p>Problemas: Congénitos- Luxación. Tratamiento ortopédico y si falla, quirúrgico. Adquiridos- Contractura en flexión, liberación de partes blandas u osteotomía extensora femoral distal.</p>	<p>Problemas: Congénitos-40% Pie bot 30% Astrágalo vertical 10% Adquiridos-30% Calcáneo valgo Calcáneo cavo Los objetivos terapéuticos lograr un pie plantígrado equipable. Por ello el tratamiento es eminentemente quirúrgico y sin demoras</p>
<p>S.A.Ne.O. II L.Díaz II Lumbar bajo L4-L5</p>	<p>Capacidad activa de flexión de rodillas y dorsiflexión del pie. Cuádriceps e isquiotibiales internos funcionantes. Los glúteos no funcionan. Utilizan KAFO o AFO con o sin bastones canadienses El 79% son deambuladores comunitarios en la vida adulta. Silla de ruedas largas distancias Objetivo: • Lograr capacidad de marcha con ortesis por debajo de la rodilla.</p>	<p>En general la luxación bilateral se deja sin tratamiento. La controversia es la luxación unilateral. Ya que la re luxación es muy común. Existen autores que solo liberan contracturas de partes blandas y otros que las reducen.</p>	<p>Contractura en flexión. <20° liberación de partes blandas o hemiepifisiodesis anterior. >20° osteotomía extensora femoral distal. Extrarrotación tibial. Indicación quirúrgica ángulo muslo pie > 20°</p>	<p>Mismas deformidades tratamientos quirúrgicos según corresponda: *Liberación de partes blandas. *Osteotomías de calcáneo. *Astragalectomía. *Triple artrodesis subastragalina.</p>
<p>S.A.Ne.O. III L.Díaz III Sacro</p>	<p>Sacro alto requiere AFO, por debilidad del tríceps sural y marcha claudicante por debilidad de glúteo mediano. Sacro bajo marcha cercana a la normal</p>	<p>En general son normales. Si existiera una displasia del desarrollo similar a la idiopática, el tratamiento es el mismo que esta</p>	<p>Extrarrotación tibial. Indicación quirúrgica ángulo muslo pie > 20°</p>	<p>Igual manejo</p>

Según donde se localice la lesión, el paciente presentará una clínica y semiología característica:

1) Si la lesión está localizada en **T7-T12**: el paciente no tiene ningún valor muscular en los miembros inferiores. En cambio, los miembros superiores están libres de espasticidad y retracciones, por lo que el objetivo del tratamiento es lograr un tronco estable.

A nivel cadera: encontramos una luxación teratológica (sin indicación de arnés de Pavlik) y una luxación paralítica de la cadera (sin indicación de cirugía).

A nivel rodillas: en general las luxaciones son congénitas. En primer lugar el tratamiento indicado es el ortopédico, en caso de este falle, se plantea el tratamiento quirúrgico. Considerar que las rodillas flexionadas son más adecuadas para la utilización de sillas.

A nivel pies: dentro los problemas congénitos (40%) encontramos el pie bot en un 30% de los casos y el astrágalo vertical en el 10%.

En cuanto a los adquiridos (10%) encontramos el calcáneo valgo y el calcáneo cavo.

El tratamiento en general es conservador, tratando de evitar las úlceras, ya que son muy difíciles de curar.

2) Si la lesión está localizada en **L1-L3**: los pacientes presentan capacidad flexora de caderas pero sin función de los cuádriceps: por lo que el objetivo del tratamiento debe tender a lograr miembros inferiores alineados pasibles de equipamiento, estimular la bipedestación y la marcha funcional asistida a través de reciprocador u ortesis largas, en la primera y segunda infancia.

Se debe tener en cuenta que el 95 al 99% de los casos son no deambuladores en la edad adulta.

A nivel cadera: las cirugías para la luxación no están indicadas porque esta no posibilita la capacidad de marcha. En cambio, está indicado liberar contracturas en flexión de más de 30° que impidan el equipamiento.

A nivel rodillas: dentro de los problemas congénitos encontramos la luxación, en la cual está indicado el tratamiento ortopédico y si este falla, el tratamiento quirúrgico. Entre los problemas adquiridos encontramos la contractura en flexión, donde sí es posible realizar la liberación de partes blandas u osteotomía extensora femoral distal.

A nivel pies: dentro los problemas congénitos (40%) encontramos el pie bot en un 30% de los casos y el astrágalo vertical en el 10%.

En cuanto a los adquiridos (10%) encontramos el calcáneo valgo y el calcáneo cavo.

Para este grupo de pacientes, los objetivos terapéuticos tienden a lograr un pie plantigrado equipable, por ello el tratamiento es eminentemente quirúrgico y sin demoras.

3) Si la lesión está localizada en **L4-L5**: los pacientes presentan cuádriceps e isquiotibiales internos funcionantes, capacidad activa de flexión de rodillas y dorsiflexión del pie.

Los glúteos no funcionan. El 79% son deambuladores comunitarios en la vida adulta. El objetivo del tratamiento es lograr la capacidad de marcha con ortesis por debajo de las rodillas.

A nivel caderas: en general la luxación bilateral se deja sin tratamiento. La controversia es la luxación unilateral, donde existen autores que sólo liberan contracturas de partes blandas y otros que las reducen.

A nivel rodillas: en general se presentan contracturas en flexión. También se presentan con extrarrotación tibial.

A nivel pies: los mismos problemas que en los grupos anteriores.

4) Si la lesión está a nivel **sacro**: si se localiza en el sacro alto: presenta debilidad del tríceps sural y presenta marcha claudicante por debilidad del glúteo mediano. Si se localiza en el sacro bajo: la marcha que presenta el paciente es cercana a la normal.

A nivel caderas: en general son normales.

A nivel rodillas: se presentan con extrarrotación tibial.

A nivel pies: mismo manejo que en los grupos anteriores.

En cuanto a las deformidades de la columna en el MMC, podemos decir que existen deformidades congénitas (cifosis lumbar) y adquiridas (escoliosis neuromuscular). La fuerza del cuádriceps se correlaciona con la capacidad ambulatoria.

Con respecto al pie, el objetivo es lograr un pie plantígrado, flexible y equipable. Hay que tratar de evitar las artrodesis.

Las fracturas patológicas de los MMC son muy características, muchas veces sólo se manifiestan por aumento de temperatura local y edema. Como carecen de dolor pueden confundirse con una infección. Radiológicamente se caracterizan por presentar callos hipertróficos y en algunas ocasiones pueden simular un tumor.

Las más frecuentes son las del fémur proximal y distal.

Como métodos preventivos en el manejo de estos pacientes debemos:

Evitar yeso.

Realizar ejercicios pasivos suaves.

Evitar el sedentarismo o el reposo.

Evitar cirugía de reducción de caderas.

Favorecer actividad física.

Úlceras por decúbito:

Prevención y Educación.

Realizar la inspección de la piel en forma diaria, controlando las ortesis y las zonas de roce de las mismas, en busca de zonas eritematosas o de flictenas.

Se debe evitar los cambios bruscos de temperaturas (calor y frío) debido a la pérdida de la sensibilidad que presentan estos niños.

Es importante mantener el periné limpio y seco para evitar infecciones sobreagradadas.

Los pacientes con MMC tienen que participar de programas que fomenten el ejercicio físico a fin de evitar el sobrepeso y favorecer la marcha independiente o el traslado en silla.

Considerar siempre el crecimiento de los pacientes para poder realizar la correcta alineación de los mismos.

Prevención de úlceras en sillas de rueda:

Es fundamental la educación para evitar la presencia de úlceras de decúbito. Se debe mantener las columnas en eje y siempre considerar la presencia de cifosis.

Los niños en sillas de rueda deben realizar la elevación intermitente de ambas nalgas, a razón de 10 (diez) veces por hora, además de la utilización de almohadones con celdas aéreas.

Se mantienen los pies alineados para evitar las úlceras por roce.

Es recomendable salir de la silla dos veces por día.

Escoliosis.

Elementos a tener en cuenta en el MMC.

La presencia de escoliosis en los pacientes con MMC, depende de diferentes factores:

- El nivel neurológico en el cual se encuentra la lesión.
- La concomitancia o no de médula anclada.
- La asociación con malformación de Arnold Chiari.
- La presencia de malformaciones vertebrales congénitas y luxación de caderas.

La obesidad es siempre contraproducente en estos niños.

Principios generales.

El tratamiento ortopédico sirve sólo para postergar una intervención quirúrgica en algunos casos.

El tratamiento quirúrgico debe realizarse antes que la deformidad se transforme en imposible de estabilizar.

Se requiere conocer todo el armamento quirúrgico para enfrentar el procedimiento. La utilización del corset no sólo está indicada para los tiempos de espera de la cirugía, sino también en los casos de colapso vertebral.

Indicación quirúrgica:

- Curvas de más de 40 a 45 grados en niños en períodos de crecimiento.
- Progresión de las curvas escolióticas documentadas (considerar 10 grados como valor de progresión).
- Deterioro en la función, que se manifiesta generalmente por dificultades en la posición de sentado.

Cifosis.

Los niños con MMC y cifosis deben consultar en forma precoz con el traumatólogo.

Complicaciones oftalmológicas:

Alteraciones oftalmológicas asociadas:

- Hendiduras mongoloides.
- Telecanto.
- Epicanto
- Plagiocefalia con cara asimétrica.
- Estrabismo.
- Anomalías palpebrales: presencia de mala oclusión palpebral o párpado inferior expuesto.

El 39% de los niños con MMC presentan estrabismo. En los casos en que este sea un estrabismo convergente, podemos inferir mayor gravedad en la lesión cerebral existente en el niño.

El estrabismo paralítico por parálisis del VI par genera un estrabismo divergente. En estos casos, considerarlo como signo de alarma por su asociación con la hidrocefalia y la disfunción valvular.

La utilización de toxina botulínica está recomendada para este tipo de patologías.

En los pacientes con ametropía y vicios de refracción, el uso de lentes está siempre recomendado.

Se debe evitar la ambliopía hasta los 6 años de edad.

Cuando un paciente con MMC se presenta con ceguera debemos buscar la asociación con el quiste colobomatoso, la agenesia del cuerpo calloso y la discapacidad visual cortical.

Los niños con Arnold Chiari pueden tener nistagmus. Se evalúan por la posición anómala de la cabeza. En algunos de estos, existe la posibilidad de corrección quirúrgica.

Entre las patologías corneales asociadas encontramos la queratitis y las úlceras corneales. Recordar que estos pacientes tienen la sensibilidad corneal disminuída, tendencia a ojo seco y menor parpadeo, por lo que la sola presencia de ojo rojo amerita un control con oftalmología.

Ante la aparición de estrabismo agudo, ojo rojo o mala actitud visual se debe realizar una derivación al oftalmólogo para un control estricto de estos pacientes.

Sexualidad en pacientes con MMC.

Las personas con MMC también experimentan sensaciones y sentimientos respecto al complejo mundo de la sexualidad.

Los niños con MMC se autoestimulan desde el nacimiento. Eligen otras zonas del cuerpo para generar placer las cuales pueden no coincidir entre las personas. Ej: orejas, cuello, manos, ombligo, etc.

Los adolescentes con MMC descubrirán el manejo de su sexualidad de acuerdo a sus posibilidades, reconocimiento y exploración del propio cuerpo.

La sobreprotección familiar solo conduce a mayor dependencia, inseguridad, miedos, aislamiento y mal carácter.

La respuesta de la genitalidad de estos pacientes está vinculado con la altura de la lesión medular.

Cuando L2 está comprometida debemos explorar y educar otras zonas del cuerpo para obtener placer y lograr un orgasmo. En el caso de los varones, recordar que la ausencia de eyaculación no implica la ausencia de orgasmo. En la actualidad existen algunos tratamientos que tienden a lograr una erección peneana que permita la vida sexual de estos pacientes. Entre ellos, contamos con la terapia oral con sildenafil, la colocación de prostaglandinas en uretra, la utilización de drogas vasodilatadoras en el cuerpo del pene, el uso de dispositivos de construcción al vacío y la colocación de prótesis peneana.

Sexo Masculino: presentan desarrollo sexual similar a pares sin enfermedad;

75% tiene erecciones reflejas psicógenas.

65% eyaculaciones.

58% orgasmos.

35% relación sexual y coito.

25% paternidad.

Sexo Femenino: presentan desarrollo sexual prematuro.

80% tiene erección del clítoris, lubricación por vasocongestión con reflejo sacro intacto.

37% orgasmos.
48% masturbación.
55% relación sexual y coito.

Existen algunos cuidados higiénicos específicos para que los pacientes con MMC puedan mantener una relación sexual:

- Manejo adecuado de sondas.
- Vaciamiento de la vejiga previa.
- Evacuación intestinal previa.
- Utilización de lubricantes.
- Posiciones corporales acordes a sus limitaciones motoras.
- Utilización de preservativo sin látex, marcas DUREX, AVANTI Y UNIQUE.
- Uso de pastillas anticonceptivas.
- Administrar información sobre anticoncepción de emergencia.

Recordar que la fertilidad de las mujeres con MMC no está afectada. Ellas tienen contraindicaciones expresas de tomar estrógenos o progestágenos como método anticonceptivo debido a que la gran inmovilidad motora que presentan, aumenta el efecto trombótico de este tipo de medicación.

En caso de embarazo, la posibilidad de tener un parto vaginal o una cesárea depende del estado de la pelvis materna, salvo que las pacientes se hayan sometido a ampliaciones vesicales, donde la cesárea es la elección.

El riesgo de recurrencia de MMC para los hijos de afectados es del 4 al 6 %.

El gran desafío de los padres es preparar a sus hijos para ser adultos autónomos con identidad propia y que puedan desarrollarse fuera de la familia con todo su potencial afectivo e intelectual.

Consideraciones especiales:

Como “grupo”, los pacientes con mielomeningocele presentan niveles de inteligencia por debajo de la población general, pero dentro del rango normal.

Los scores más bajos están asociados a lesiones altas a nivel medular, hidrocefalia, infecciones del sistema nervioso central y sangrados intracraneales.

Generalmente presentan déficits de la memoria visual y de la memoria auditivo/verbal.

Aproximadamente el 75% de los niños afectados presentan un coeficiente intelectual superior a 80. Entre estos niños con inteligencia normal, el 60% presentan algún problema de aprendizaje relacionado con las matemáticas, la secuenciación y la resolución de problemas.

Los trastornos de atención se encuentran presentes en un 30 a 40%.

La educación sexual es otro punto a tener en cuenta con adolescentes con mielomeningocele, debiendo esta estar incluida en las consultas de salud habituales.

Bibliografía:

- 1) Kolaski K. Myelomeningocele. Physical Medicine and Rehabilitation. Medscape's Continually Updated Clinical Reference. Apr, 2006
- 2) Iglesias J et al. Detección y tratamiento del mielomeningocele por un equipo interdisciplinario. Rev. Hosp. Mat. Inf. Ramón Sardá 2000, 19 (1):11-17.
- 3) Dias M and Skaggs D. Neurosurgical Management of Myelomeningocele (Spina Bifida) *Pediatr. Rev.* 2005;26;50-60.
- 4) Picco P. Portillo S. Defectos del cierre del tubo neural. Pronap 2008. Módulo 3:38-59.
- 5) S. Portillo, Mielomeningocele: Aspectos quirúrgicos y patologías asociadas. P103-142. en *Programa de actualización en Neonatología (PRONEO) Quinto ciclo Modulo 3*. SEMCAD (Sistema de educación medica continua a distancia) Ceriani JM, Mariani G, Lazaro C. Editorial Medica Panamericana. Buenos Aires, Bogota, Caracas, Madrid, México, San Pablo. Buenos Aires, Marzo 2005.
- 6) S. Portillo, P. Picco, Defectos de Cierre del Tubo Neural. MODULO 3 PRONAP, Sociedad Argentina de Pediatría. 2009
- 7) S. Portillo , Capítulo "Mielomeningocele", en "*Neurocirugía: Aspectos clínicos y quirúrgicos*" en Basso A, Carrizo G, Mezzadri JJ, Goland J, Socolovsky M (Editores). Editorial Corpus, Rosario, 1ra Edición. Junio 2010 ISBN: 978950903087-9
- 8) Drago, Sanford. The role of intermittent catheterization in the management of children with myelodysplasia. J. Urol. 118:92-94. 1976
- 9) Hilwa and Permuter. The role of adjunctive drug therapy for intermittent catheterization and self catheterization children with vesical dysfunction. J.Urol. 119: 551-554. 1977.
- 10) Brock. So, E Intermittent catheterization in the management of neurogenic vesical dysfunction in children. : J.Urol. 125: 391-393. 1980.
- 11) Guzman, Gonzalez. Manejo urológico del paciente mielodisplásico. Rev. Argentina de urología, vol 61 N°2; 74. 1996.

- 12) Bauer, Kaplan. Clean intermittent catheterization of infants with myelodysplasia. *Dialog in Ped.* Vol 23 N° 11. Noviembre de 2000.
- 13) Stuart, Bauer. Urologic treatment of older children with myelodysplasia. *Dialog in Pediatric Urology*, Vol 24, N° 9, septiembre 2001.
- 14) Shift. The management of the myelodysplastic child: A paradigm. *BJU int* 2003; 92 (suppl 1:23-28).
- 15) Lapidés, Diokno, Silber. Clean intermittent self catheterization in the treatment of urinary tract disease. *J.Urol.* 2002; 160: 1131-1133.
- 16)