

MIELOMENINGOCELE CERVICAL. REPORTE DE CASO

CERVICAL MYELOMENINGOCELE. CASE REPORT

Rossie Thais Injante-Bustamante^{1,2,a}, Carmen Dávila-Aliaga^{1,2,b,c}

RESUMEN

El mielomeningocele es la forma más frecuente de disrafismo espinal, representa una anomalía congénita del cierre de neuroporo posterior y su localización cervical es poco frecuente. Se presenta el caso clínico de un neonato nacido en el Instituto Materno Perinatal, que presentó mielomeningocele cervical con deterioro neurológico desde el nacimiento y cariotipo con translocación robertsoniana. Es muy importante fortalecer la prevención de disrafismo espinal en la futura madre y gestante; así como la atención integral clínica y quirúrgica que mejore la sobrevida de estos pacientes.

Palabras clave: *Disrafia espinal; disrafia espinal cervical, translocación genética (Fuente: DeCS BIREME).*

ABSTRACT

Myelomeningocele is the most frequent form of spinal dysraphism, it represents a congenital anomaly of posterior neuropore closure and its cervical location is rare. The clinical case of a newborn born at the Perinatal Maternal Institute, who presented cervical myelomeningocele with neurological deterioration from birth and a karyotype with Robertsonian translocation, is presented.

Keywords: *Spinal dysraphy; cervical spinal dysraphism, genetic translocation (Source: DeCS BIREME).*

INTRODUCCIÓN

Los defectos del tubo neural constituyen un grupo común de anomalías del sistema nervioso central¹. Es la segunda malformación estructural más común en los seres humanos, luego de las malformaciones cardíacas². El mielomeningocele es la forma más frecuente de disrafismo espinal, tiene una incidencia de aproximadamente 0,20-0,40/1000 nacimientos/año en Canadá y los EE.UU³; en Arabia Saudita es 0,44-1,46/1000 nacimientos⁴. En Europa, el 88% de los defectos del tubo neural se diagnostican alrededor de las 17 semanas de gestación⁵.

En Perú, no existen estadísticas claras; sin embargo, se estima que anualmente nacen alrededor de 400

infantes con espina bífida. Además, en los países donde la terminación del embarazo es legal, la tasa de terminación por espina bífida es de alrededor de 25%, estimándose una incidencia prenatal aún mayor⁶. Las niñas se ven afectadas con más frecuencia que los niños. La tasa de recurrencia (en embarazos posteriores) es aproximadamente del 2-3%⁶. Esta patología provoca complicaciones en varios sistemas de órganos y una discapacidad considerable, incluso décadas después de la reparación de la anomalía^{7,8}.

El mielomeningocele es un trastorno neurológico que surge de una falla en el cierre del neuroporo posterior⁹. La falta de fusión del tubo neural durante la tercera semana de gestación, conduce a un defecto de cierre del mismo, recibiendo una denominación en relación


¹Instituto Nacional Materno Perinatal. Lima, Perú.


²Universidad Nacional Federico Villarreal. Lima, Perú.

³Médico residente de Neonatología.

⁴Médico Pediatra Neonatóloga.

⁵Profesor asistente de SIBEN.

 **ORCID:** <https://orcid.org/0000-0002-8939-483X>, Rossie Thais Injante Bustamante

 **ORCID:** <https://orcid.org/0000-0003-1903-4756>, Carmen Dávila Aliaga

Citar como: Injante Bustamante RT, Dávila Aliaga C. Mielomeningocele cervical. Reporte de caso. Rev Peru Investig Matern Perinat 2023; 12(2): 27-30

DOI <https://doi.org/10.33421/inmp.2023338>

al nivel donde ocurre el referido defecto, a nivel craneal (anencefalia), a nivel de la columna vertebral (mielomeningocele o, simplemente, espina bífida), o ambos (cranioraquisis)¹⁰. La localización dorsolumbar o lumbar del mielomeningocele es la más frecuente, es mayor al 50% de los casos, la lumbo- sacro en 25% y cervical o dorsal en solo 10%¹¹. El diagnóstico prenatal de esta patología puede realizarse por ecografía y determinación de alfafetoproteínas (AFP), primero en el suero de la madre, luego en el líquido amniótico obtenido por amniocentesis y así como por la determinación de acetilcolinesterasa¹².

REPORTE DE CASO

Se presenta el caso de un recién nacido, de parto distócico a 38 semanas de edad gestacional, madre primigesta de 17 años de edad, control prenatal insuficiente, con diagnóstico presuntivo de mielomeningocele cervical a las 37 semanas por ecografía fetal (Figura N°1). Sin antecedentes familiares ni personales de enfermedades genéticas o infecciones intrauterinas.

Se describe un neonato que pesó 2775 gr, talla de 50 cm y perímetro cefálico de 34 cm. Se valoró el puntaje APGAR con 5 el primer minuto de vida y 7 a los 5 minutos de vida. Al nacimiento presentó frecuencia cardíaca de 150 latidos por minuto, saturación de oxígeno de 74%, requirió reanimación cardiopulmonar, posteriormente oxígeno por fase III y hospitalización en la Unidad de Cuidados intensivos.

En el examen físico a nivel de región cervical se observó tumoración cubierta de 6 x 5 cm; en el examen preferencial neurológico se encontró un paciente soporoso, sin esfuerzo respiratorio, postura en semiextensión de miembros superiores y extensión de miembros inferiores, sin movimientos espontáneos, hipotonía axial y apendicular, sin apertura ocular espontánea. Arreflexia rotuliana y bicipital, pupilas no fotoreactivas, movimientos de automatismo en miembros inferiores al estímulo, succión ausente, prensión palmar y plantar ausente.

La ecografía transfontanelar (Figura N°2) reportó ventriculomegalia severa a predominio de ventrículo izquierdo (índice de Evans 0.37), cerebelo y tronco encefálico de difícil definición por alteración morfológica, tumoración cervical de contenido anecoico con tabicaciones, observándose médula a nivel torácico. La evaluación neurológica, concluyó con diagnóstico de encefalopatía severa multifactorial, mielomeningocele cervical roto asociado a hidrocefalia por Arnold Chiari y sospecha de lesión en tronco encefálico. La ecografía abdomino-renal no presentó alteraciones.

Al tercer día de vida el paciente fue sometido a neurocirugía, encontrándose médula cervical con formación quística cercana a bulbo, no identificable y evidenciaron salida de líquido cefalorraquídeo, así como

tejido a modo de cordón que rodeaba la médula a nivel de C3, no removieron estructuras. Al quinto día de vida, el paciente presentó deterioro neurológico, postura en descerebración. En ecografía cerebral se encontró ventriculomegalia severa (índice de evans 0.54), inversión de flujo y un electroencefalograma con patrón plano, anormal; el paciente curso con una evolución estacionaria, requiriendo ventiloterapia, nutrición enteral parcial y cuidados generales. Al mes el paciente fallece. El cariotipo en sangre periférica técnica de bandedo GTG, encontró 45 cromosomas, detectándose un cromosoma derivativo entre un cromosoma del par 13 y un cromosoma del par 14,45 XY, der (13;14)(q10,q10), traslocación robertsoniana.



Figura 1. Ecografía prenatal



Figura 2. Ecografía transfontanelar

DISCUSIÓN

El mielomeningocele se caracteriza por presentar una hendidura en la columna vertebral posterior que expone estructuras internas como meninges, médula espinal y raíces de nervios espinales con el líquido amniótico durante el desarrollo intrauterino, lo cual es coincidente con nuestro caso¹⁰. Afecta preferentemente a las regiones inferiores de la columna vertebral y rara vez se observa en la columna cervical y torácica superior, a diferencia del nuestro de localización cervical¹³.

Casi todos los infantes con mielomeningocele tienen malformación de Arnold-Chiari II, el cual consiste en una herniación del cerebelo a través del foramen magno, con elongación y retorcimiento de la médula, además de desplazamiento caudal de la médula espinal y obliteración de la cisterna magna, nuestro caso no fue una excepción⁷. Debido a esto, la función del tronco encefálico se encuentra amenazada y tiene un margen de reserva reducido para mantener el soporte de las vías respiratorias y el manejo de las secreciones, tal como se observó en nuestro caso¹³.

Las etiologías más frecuentes del disrafismo espinal incluyen, ingesta inadecuada de ácido fólico, diabetes mellitus, obesidad, deficiencia de vitamina B12, ácido valproico, agentes teratogénicos metabólicos y contaminación ambiental; antecedentes maternos que no existieron en nuestro caso, en el cual se obtuvo el hallazgo de la translocación del cromosoma 13-14¹⁴. La hidrocefalia es una de las principales causas de discapacidad neurológica y muerte en niños y adultos con espina bífida, en nuestro paciente la hidrocefalia presentó una progresión rápida que conllevó a un desenlace letal¹³.

La corrección quirúrgica del defecto se combina con una atención integral para lograr buenos resultados clínicos y calidad de vida para los pacientes afectados a medida que avanzan desde la infancia hasta la edad adulta⁷. El estudio de Management of Myelomeningocele Study (MOMS) del año 2011, demostró que la reparación prenatal del defecto del mielomeningocele antes de la semana 26 mejoraba los resultados neurológicos. Se observó en el seguimiento a 12 meses, una reducción de la necesidad de colocación de DVP (el 40 % en el grupo de cirugía prenatal) y en el seguimiento a 30 meses, una mejoría en el resultado compuesto de desarrollo mental y función motora; lamentablemente en nuestro país debemos fortalecer el diagnóstico intraútero, que permita abordar un manejo oportuno¹⁵.

El paciente presentó un cariotipo 45 XY, der (13;14)(q10,q10) [18], el cual corresponde a una translocación robertsoniana (ROB), que se define como reordenamientos cromosómicos que resultan de la fusión de los brazos largos de dos cromosomas acrocéntricos involucrados, mientras que los brazos cortos de los dos cromosomas translocados se pierden¹⁶. La translocación que involucra los cromosomas 13 y 14 se produce con una prevalencia de 0,97 de cada 1.000 en la población general. Los informes sobre el fenotipo de este cariotipo en niños son muy raros¹⁷.

Se ha encontrado que está asociada con una amplia gama de características clínicas, y la expresión del fenotipo en casos familiares es independiente de que el padre afectado sea sintomático o asintomático¹⁸. Los portadores son fenotípicamente normales, pero tienen

riesgo de infertilidad, abortos espontáneos recurrentes, descendencia aneuploide, hijos con múltiples defectos congénitos y retraso mental¹⁸. No se encontró literatura de asociación de mielomeningocele y traslocación robertsoniana hasta la fecha.

El riesgo de recurrencia es elevado en familias en las que un progenitor es portador de la translocación, pueden permanecer sin diagnóstico durante toda la vida de los portadores¹⁷. Por lo anterior, es necesario cariotipar a los progenitores, sin dejar de lado a otros familiares, antes de ofrecer asesoramiento genético¹⁹.

CONCLUSIÓN

En conclusión, se presenta el caso de un recién nacido con mielomeningocele cervical, que es de localización poco frecuente y que además desde su nacimiento presentó clínica neurológica desfavorable que tiene relación con su hallazgo neuroquirúrgico. Es importante su diagnóstico precoz para definir conductas a seguir, así como la consejería que se debe realizar a los padres.

RECOMENDACIÓN

La prevención de defectos del tubo neural con el suplemento de ácido fólico en la gestante, la detección temprana del defecto durante la gestación, el control prenatal estricto, las intervenciones intraútero permite mejorar el pronóstico y evita el desenlace fatal por mielomeningocele cervical.

Es necesario realizar el examen cromosómico a los pacientes con esta patología y reportar los hallazgos encontrados.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Castillo A, Vargas L, Ramirez A. Mielomeningocele. Revista Ciencia Y Salud Integrando Conocimientos. 2021;5(4):79–86. Disponible en <https://doi.org/10.34192/cienciaysalud.v5i4.326>
2. Wolujewicz P, Steele J, Kaltschmidt J, Finnell R, Ross M. Unraveling the complex genetics of neural tube defects: From biological models to human genomics and back. Genesis. 2021; 59(11):e23459. Disponible en doi: 10.1002/dvg.23459.
3. North T, Cheong A, Steinbok P, Radic JA. Trends in incidence and long-term outcomes of myelomeningocele in British Columbia. Child's Nervous System. 2017;34(4):717–24.
4. Alnaami I, Alayad E. Review on myelomeningocele management and its current status in Saudi Arabia. Neurosciences. 2019;24(1):5–10.
5. Khalaveh F, Seidl R, Czech T, et al. Myelomeningocele-Chiari II malformation-Neurological predictability based on fetal and postnatal magnetic resonance imaging. Prenat Diagn. 2021;41(8):922-932. doi:10.1002/pd.5987

6. Mühl R. Espina bífida. *Radiologe*. 2018 Jul;58(7):659-663. Alemán. Disponible en doi: 10.1007/s00117-018-0401-9.
7. Khalaveh F, Seidl R, Czech T, et al. Myelomeningocele-Chiari II malformation-Neurological predictability based on fetal and postnatal magnetic resonance imaging. *Prenat Diagn*. 2021;41(8):922-932. doi:10.1002/pd.5987
8. Ventura W, Sepúlveda W, Mejía M, Otayza F, Saldaña P, Devoto J, et al. Cirugía intrauterina para la corrección de espina bífida: a propósito del primer caso exitoso reportado en el Perú. *Rev peru ginecol obstet*. 2018;63(4):627-33. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.31403/rpgo.v63i2039>
9. Ross M, Mason C, Finnell R. Enfoques genómicos para la evaluación del riesgo de espina bífida humana. *Defectos de nacimiento Res*. 2017; 30;109(2):120-128. Disponible en doi: 10.1002/bdra.23592.
10. Lee S, Gleeson J. Cierre de los mecanismos de defectos del tubo neural abierto. *Tendencias Neurosci*. 2020; 43(7):519-532. Disponible en doi: 10.1016/j.tins.2020.04.009.
11. Iskandar B, Finnell R. Spina Bífida. *N Engl J Med*. 2022 Aug 4;387(5):444-450. Disponible en doi: 10.1056/NEJMra2116032. PMID: 35921452.
12. Erazo F, Ortega J. Mielomeningocele: actualización para la práctica clínica. *Rev Méd Hondur [Internet]*. 2021;89(Supl.1):35-8. Disponible en: <https://www.camjol.info/index.php/RMH/article/view/12045>
13. González F, Águila Y, Ibáñez V, Jiménez L. Diagnóstico de mielomeningocele en un feto mediante resonancia magnética de bajo campo. *Presentación de un caso. MediSur*. 2018, 16(1), 85-89.
14. Blount JP, Maleknia P, Hopson BD, Rocque BG, Oakes WJ. Hydrocephalus in Spina Bífida. *Neurol India*. 2021;69(Supplement):S367-S371. doi:10.4103/0028-3886.332247
15. Armas K, Iglesias S, Ros B, Martínez M, Arráez M. Cervical myelomeningocele with CSF leakage: a case-based review. *Childs Nerv Syst*. 2020; 36(11):2615-2620. doi: 10.1007/s00381-020-04743-y.
16. Meller C, Covini D, Aiello H, Izbizky G, et al. Actualización del diagnóstico prenatal y cirugía fetal del mielomeningocele. *Arch Argent Pediatr* 2021;119(3):e215-e228.
17. Poot M, Hochstenbach R. Prevalence and Phenotypic Impact of Robertsonian Translocations. *Mol Syndromol*. 2021;12(1):1-11. doi:10.1159/000512676
18. Esquivel R, García C, Castillo J. Implicaciones causadas por la presencia y segregación de translocaciones robertsonianas. Su diagnóstico y efectos en la población. *Revista biomédica [Internet]*. 2022;33(1):44-56. Disponible en: <http://dx.doi.org/10.32776/revbiomed.v33i1.910>
19. Tunç E, Ilgaz S. Robertsonian translocation (13;14) and its clinical manifestations: A literature review. *Reproductive BioMedicine Online*. 2022;45(3):563-573. doi:10.1016/j.rbmo.2022.05.019
20. Guapi V, De La Cruz G, Mera S. Translocación rob(13; 15) (q10; q10): a propósito de un caso. *Universitas Médica [Internet]*. 2018;59(2). Disponible en: <http://dx.doi.org/10.11144/javeriana.umed59-2.tran>

Correspondencia:

Rossie Thais Injante Bustamante
 Dirección: Calle Juan de Betanzos 102. Dpto 302. San Miguel
 Correo electrónico: r_injante93@hotmail.com
 Teléfono: (+51) 942455182