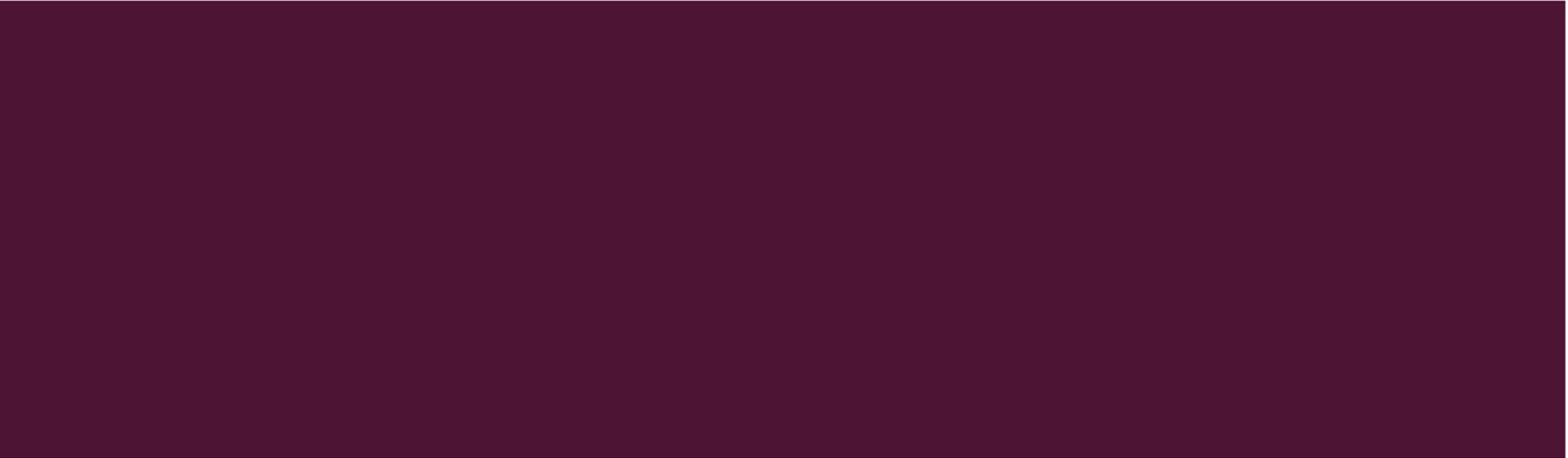

CASO CLÍNICO – “2 DÍAS DEVIDA CON AUSENCIA DE MICCIÓN”

DRA. JENNIFER RODRIGUES – RESIDENTE PEDIATRÍA USS



PRESENTACIÓN

- Antecedentes maternos
 - 18 años de edad
 - G1P0A0
 - Sin antecedentes personales ni obstétricos patológicos
 - Exámenes sanguíneos y ecografías prenatales sin alteraciones
 - Grupo sanguíneo B+, IgG Rubeola +, VDRL -, VHBsAg –
 - SGB + tratado prenatal
- Antecedentes del RN
 - RNT 40 semanas GEG sexo femenino
 - Parto eutócico
 - APGAR 8/9
 - PN 3880g (>p90)
 - TN 48,5cm (p25-50)
 - CC 34,5cm (p50-75)
 - SV:T° 36,9/ FC 136-148x'/FR 54-60x'/ PA 66/43mmHg
 - HGT 47 mg/dl

EXAMEN FÍSICO

- Cabeza, ojos, orejas, nariz y cavidad oral normales
- MP+SRA
- RR2TSS
- Abdomen BDI, RHA+, sin masas palpables
- Examen genitourinario: genitales externos femeninos normales, apertura uretral normal
- Examen de dorso y anal sin fositas, pelo, hoyuelos, o anomalías vertebrales
- Tono proximal y distal conservado
- Reflejos primitivos y tendinosos profundos conservados

EVOLUCIÓN

- Buena adaptación durante primer día postnatal
- Signos vitales en rangos normales, HGT 59-67 mg/dl
- Lactancia materna cada 2-3h y 5 deposiciones meconiales en primeras 24h
- Ausencia de micción

Se indica bolsa recolectora y fórmula suplementaria para estimular diuresis

Signos vitales y examen físico se mantienen normales

Entre las 36-48h de vida empieza a presentar irritabilidad, taquicardia y dificultad para la alimentación

- T° 36,9
- FC 160-180 x'
- FR 54-60x'

2° DÍA: SIGUE EN ANURIA

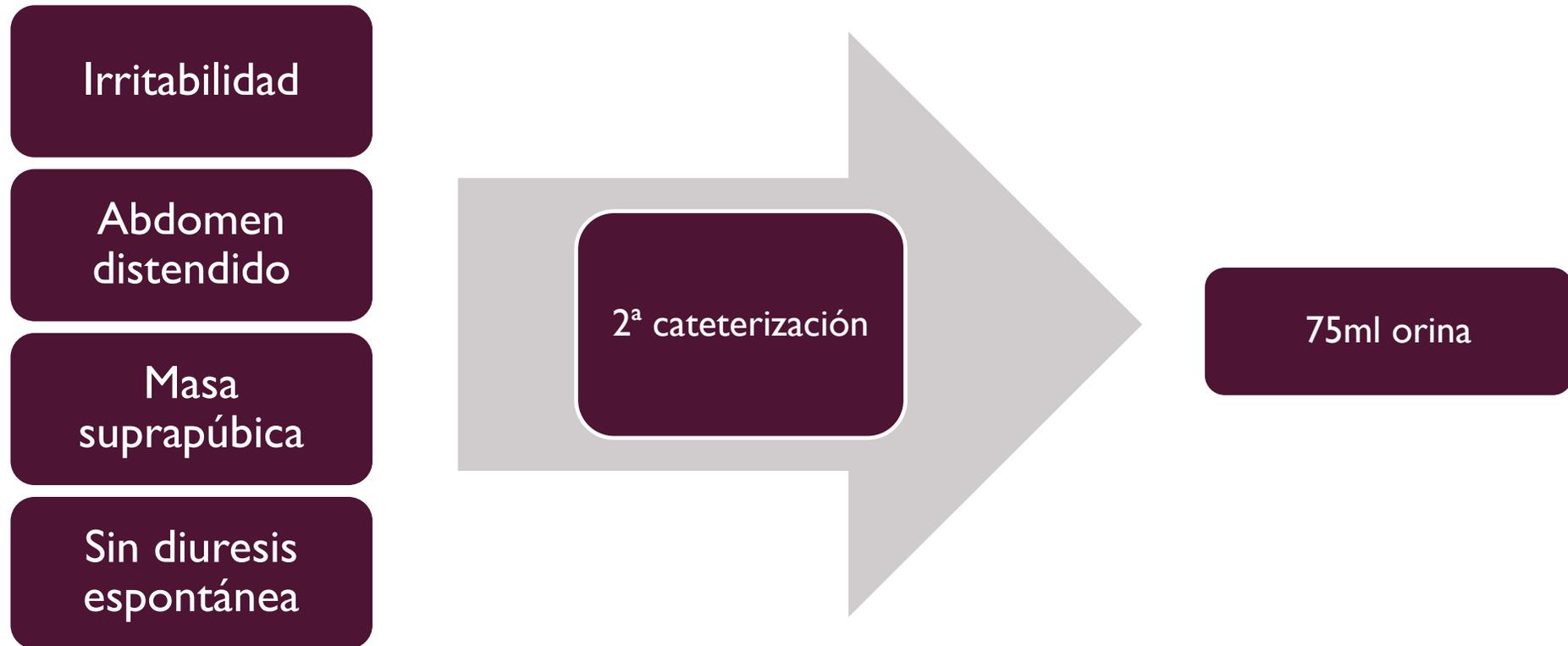
Al examen físico

- Irritable
- Dificil consolabilidad
- Abdomen blando, protuberante
RHA +
- Gran masa palpable suprapúbica

Se instala
sonda
urinaria

130ml orina
(normal 10-
15ml)

DÍA 3



DIAGNÓSTICOS DIFERENCIALES

Causas prerrenales

- Ingesta materna de drogas
- Asfixia
- Deshidratación
- Shock

Causas renales

- Agenesia renal
- Enfermedad quística renal
- Necrosis cortical o tubular aguda adquirida
- Trombosis vascular

Causas post renales

- Uropatía obstructiva ureteral, renal o uretral

Causas neurológicas (Disfunción vesical neuropática)

- Mielodisplasia (disrafia espinal abierta u oculta)
- Lesiones traumáticas de la medula espinal
- Tumores SNC
- Teratomas sacrococcígeos
- Variantes anatómicas asociadas a ano imperforado

Cualquier neonato que no orine en las primeras 24h debe ser evaluado

EL DIAGNÓSTICO

Estudio

Na 133 mEq/L

BUN 11 mg/L

Creatinina 0,6 mg/dL

Uroanálisis normal

Eco renal post cateterización

- Vejiga descomprimida
- Riñones normales sin hidronefrosis

Uretrocistografía miccional

- Sin reflujo vesicoureteral
- No orinó luego de retirar sonda de contraste

Radiografía

- Vejiga grande atónica (disfunción neurogénica)

Ecografía lumbar

- Longitud normal de la medula
- Conus medullaris a nivel de L1
- Filum terminal anclado a la pared posterior del canal a nivel de L3
- Estructura fusiforme quística cerca del cono

DEFECTOS DEL TUBO NEURAL

- **Defectos craneales:** incluye anencefalia, exencefalia y encefalocele
- **Disrafia espinal abierta** (espina bífida abierta): defecto de la columna y piel, con herniación de las meninges (meningocele) o meninges y médula espinal (mielomeningocele) a través del defecto. – Falla neurulación primaria
- **Disrafia espinal oculta** (espina bífida oculta): falla de la fusión de los cuerpos vertebrales por una fusión defectuosa de los arcos vertebrales posteriores, con tejido neural no expuesto (piel intacta). – Falla neurulación secundaria. Las formas más comunes y menos severas consisten en defectos óseos vertebrales aislados. Se puede asociar con anomalías más severas de la médula espinal y sacro.

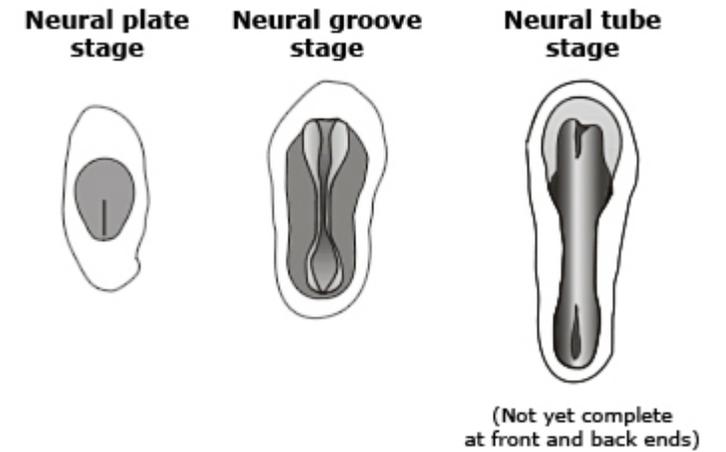
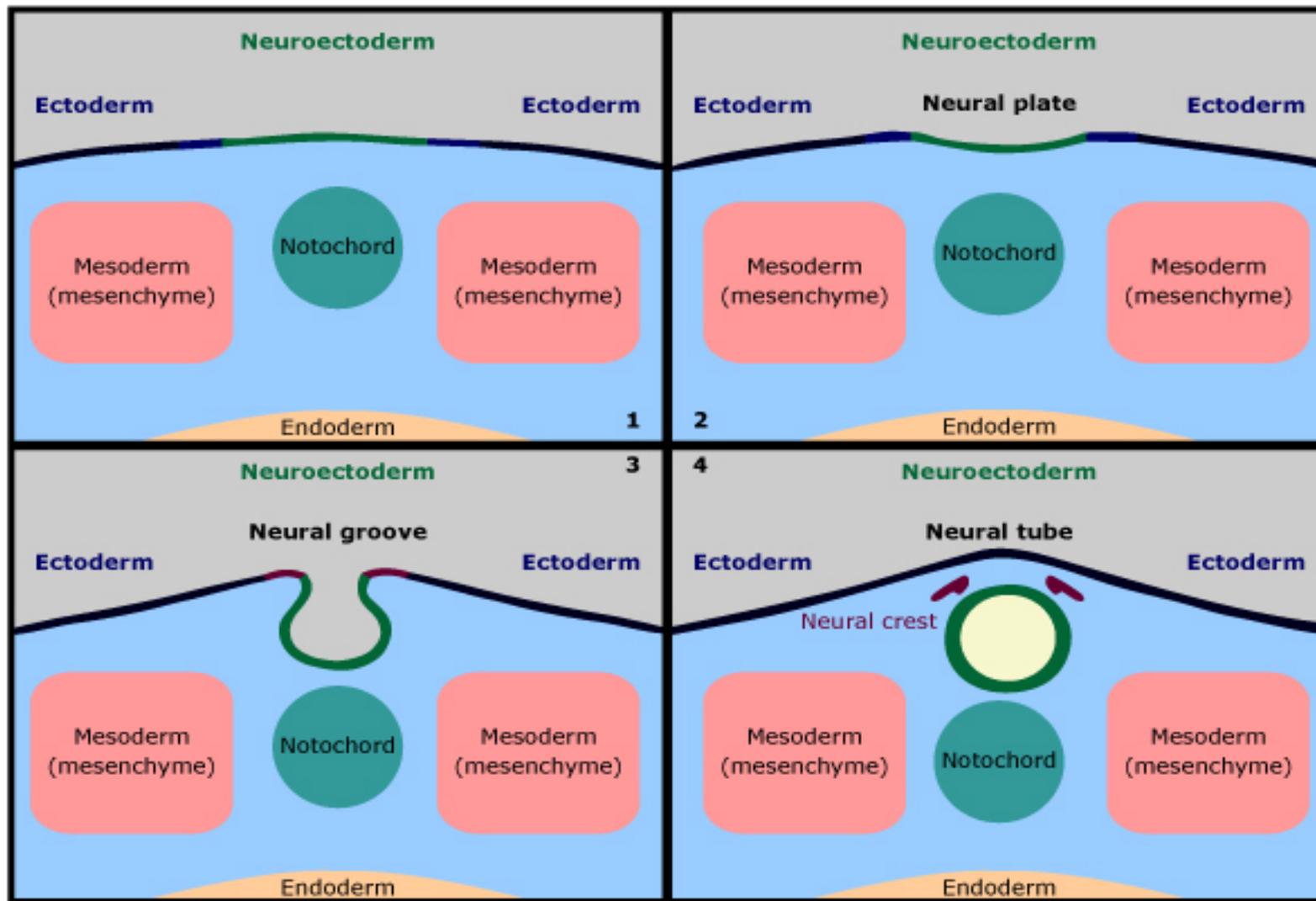


INCIDENCIA

Prevalencia de disrafia
espinal 1:1000 nacidos
vivos

Chile: incidencia
aproximada de 1,8:
1000 nacimientos

Disrafia espinal oculta
1:4000 nacidos vivos



DESARROLLO TUBO NEURAL

2009 Martin Ronan. Accessed (Jan. 27, 2009) at: <http://www.indiana.edu/~phys215/lecture/lecnotes/chap8N.html>

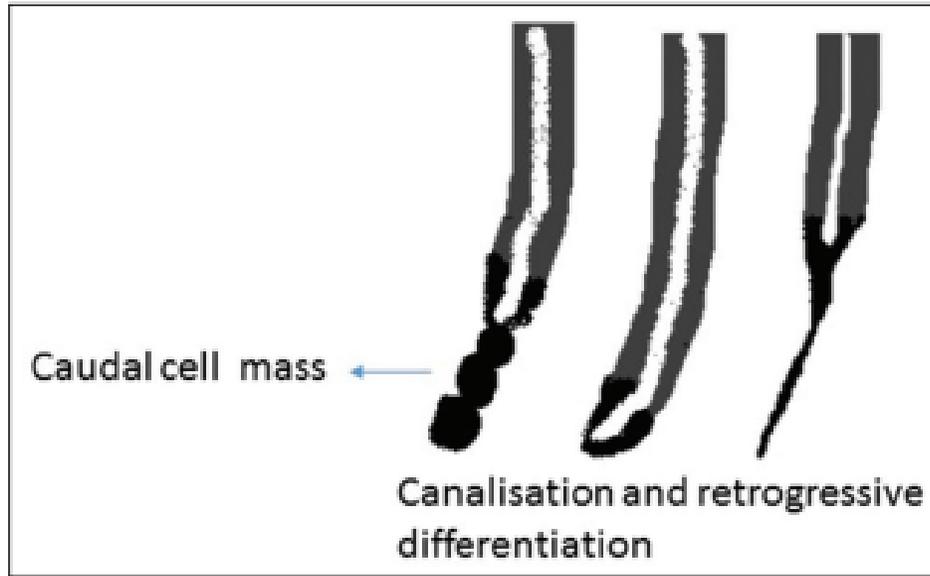


Figure 3: Secondary neurulation – Caudal cell mass coalesces, becomes continuous with the cranial part of the tube initially formed by primary neurulation, and undergoes both regression and differentiation, a process called retrogressive differentiation

NEURULACIÓN SECUNDARIA

FACTORES DE RIESGO

- Déficit ácido fólico: se ha establecido una clara asociación entre la deficiencia de ácido fólico y disrafia espinal abierta (mielomeningocele) y el beneficio de la suplementación periconcepcional que disminuye su incidencia ~50% (Recomendación A). Profilaxis 0,4 mg/día y riesgo alto 1-4mg/día.
- Diabetes gestacional: asociada al síndrome de regresión caudal (1-2:1000 vs 0,05-0,10/1000)
- Obesidad materna: riesgo 2x más alto que población normal
- Fármacos: ácido valproico, carbamazepina
- Otros: alteraciones cromosómicas esporádicas (polimorfismos MTHFR), trisomía 13 y 18

ESPINA BÍFIDA ABIERTA

Meningocele

- 15% de las disrafias abiertas, generalmente lumbosacras
- No presentan déficit neurológico medular y tampoco deformidades de las EEII
- Siempre debe operarse pues tienen buen pronóstico funcional

Mielomeningocele

- Más frecuente (80-85% de las disrafias abiertas)
- Localización dorsolumbar o lumbar >50%
- Raíces nerviosas o médula espinal en un saco meníngeo expuesta en línea media
- Daño medular → déficit motor y sensitivo, asimétrico, deformidad congénita EEII
- Clínica: según nivel – paraplejía flácida y arreflexica, alteraciones de la sensibilidad y trastorno de esfínteres
- Hidrocefalia secundaria congénita grave o post operatoria
- Malformación Chiari II (90%)
- Patología GES: cirugía <72h

Table 57.1. Correlation between Segmental Innervation; Motor, Sensory, and Sphincter Function; Reflexes; and Ambulation Potential

Lesion	Segmental Innervation	Cutaneous Sensation	Motor Function	Working Muscles	Sphincter Function	Reflex	Potential for Ambulation
Cervical/ thoracic	Variable	Variable	None	None	—	—	Poor, even in full braces
Thoracolumbar	T12	Lower abdomen	None	None	—	—	
	L1	Groin	Weak hip flexion	Iliopsoas	—	—	Full braces, long-term ambulation unlikely
	L2	Anterior upper thigh	Strong hip flexion	Iliopsoas and sartorius	—		—
Lumbar	L3	Anterior distal thigh and knee	Knee extension	Quadriceps	—	Knee jerk	—
	L4	Medial leg	Knee flexion and hip abduction	Medial hamstrings	—	Knee jerk	May ambulate with braces and crutches
Lumbosacral	L5	Lateral leg and medial knee	Foot dorsiflexion and eversion	Anterior tibial and peroneals	—	Ankle jerk	—
	S1	Sole of foot flexion	Foot plantar	Gastrocnemius, soleus, and posterior tibial	—	Ankle jerk	Ambulate with or without short leg braces
Sacral	S2	Posterior leg and thigh	Toe flexion	Flexor hallucis	Bladder and rectum	Anal wink	—
	S3	Middle of buttock	—	—	Bladder and rectum	Anal wink	Ambulate without braces
	S4	Medial buttock	—	—	Bladder and rectum	Anal wink	—

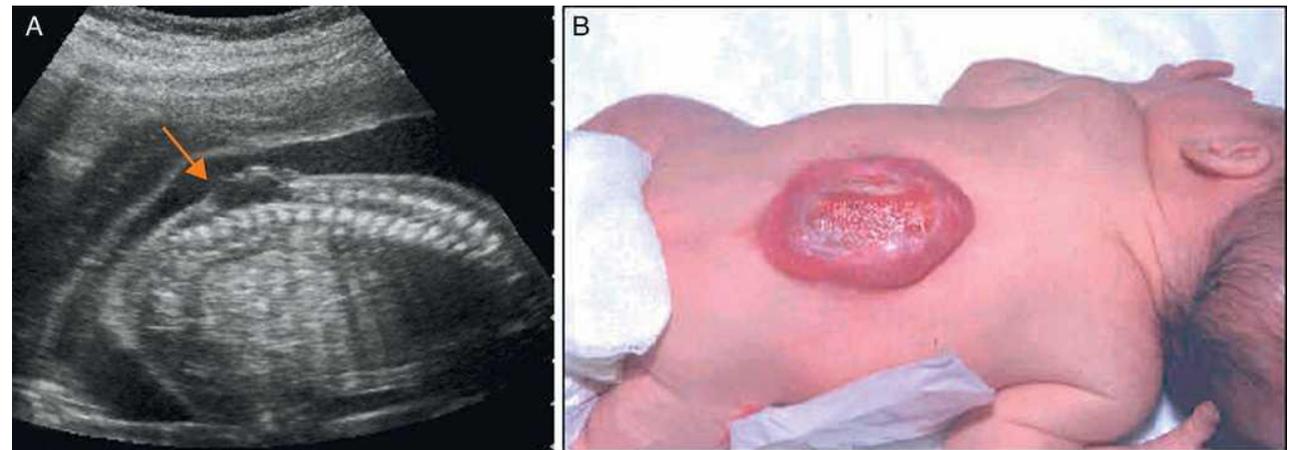
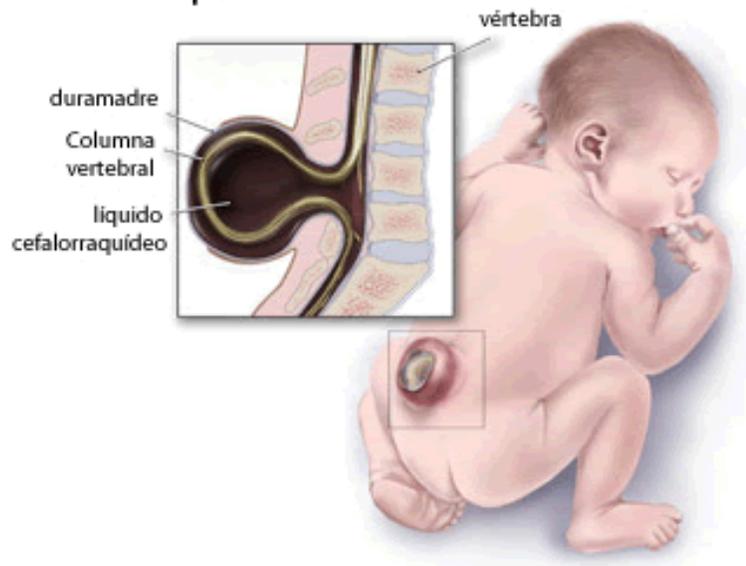
Source: From Noetzel MJ. Myelomeningocele: current concepts of management. *Clin Perinatol* 1989;16:311–329.

DIAGNÓSTICO

■ Prenatal

- Ecografía obstétrica: hidrocefalia, malformaciones del cerebro, extensión lesión ósea de la médula, protrusión del saco, anomalía costilla y vertebras, xifosis
- Alfa-feto proteína en sangre materna $> 2,5$ veces lo normal en 2° trimestre del embarazo

Espina bífida abierta



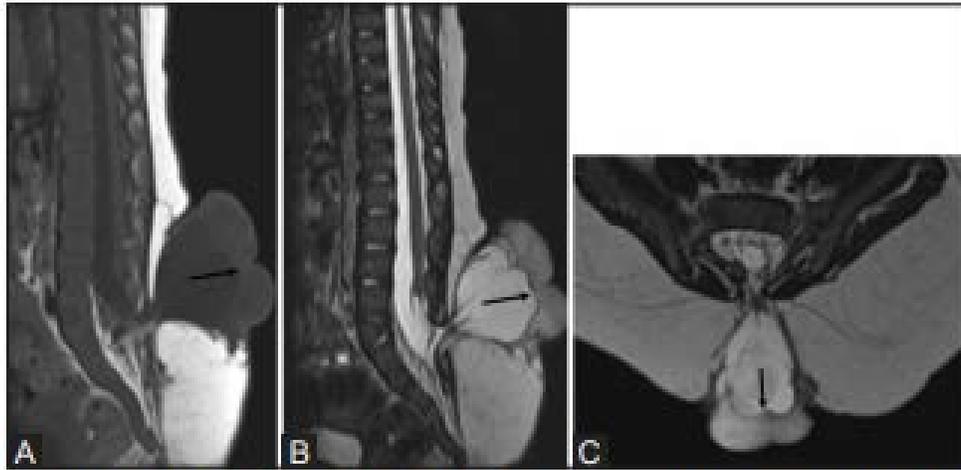


Figure 18 (A-C): Myelomeningocele – sagittal T1 (A), T2 (B), and axial T2 (C) weighted images show low lying cord with neural placode (arrow) protruding above skin surface due to expansion of underlying subarachnoid space

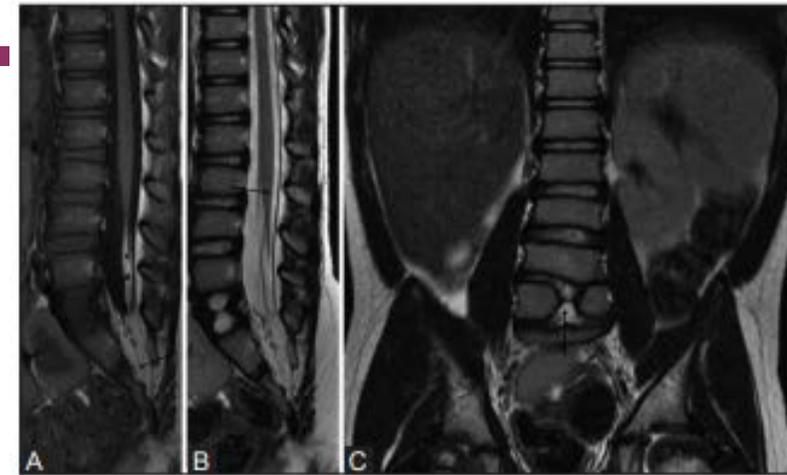


Figure 6 (A-C): Partial sacral agenesis – Sagittal T1 (A) and Sagittal T2 (B) weighted images of lumbosacral spine showing partial agenesis of sacrum (arrow in A), low lying cord (arrow in B) and lipomatous thickening of filum terminale (*in A). Coronal T2 (C) image demonstrates L5 butterfly vertebra (arrow)

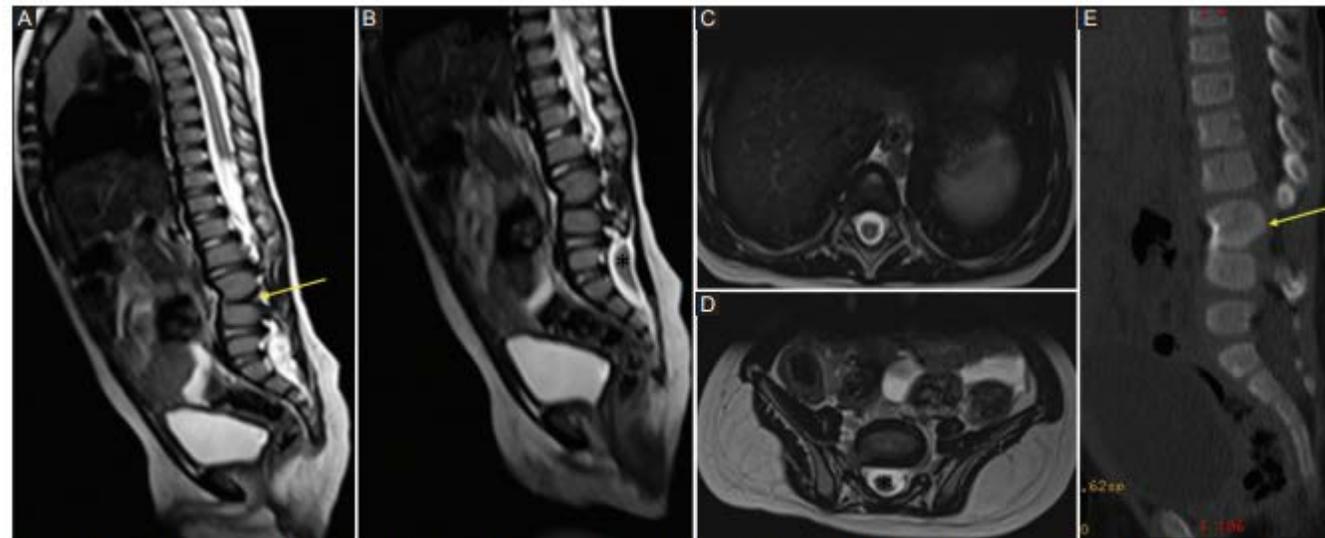


Figure 7 (A-E): Segmental spinal dysgenesis – Sagittal T2-weighted (A and B), axial T2-weighted (C and D), and sagittal CT reconstruction (E) of lumbosacral spine shows focal lumbar kyphotic deformity (arrow in A and E) with indiscernible spinal cord at the same level, normal spinal canal dimension of cranial segment (C) and bulky low lying caudal cord segment (*in B and D)

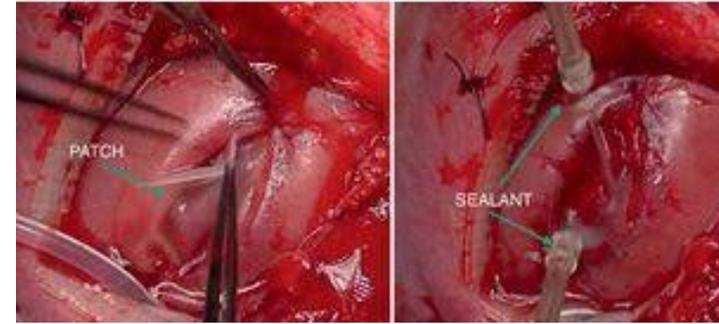
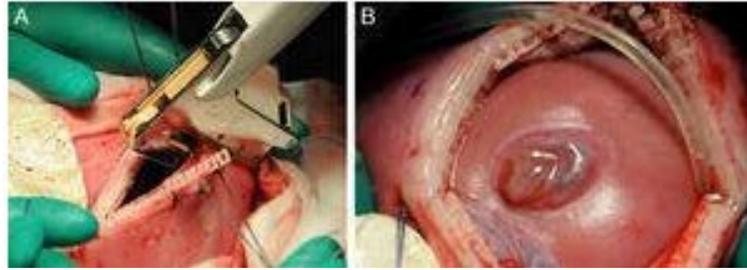
MANEJO DISRAFIA ABIERTA

Cesárea electiva embarazo a término, sin trabajo de parto y neurocirugía de la disrafia, si está roto de urgencia, si indemne dentro de las primeras 72h de vida, idealmente antes de las 12h en mielomeningocele.

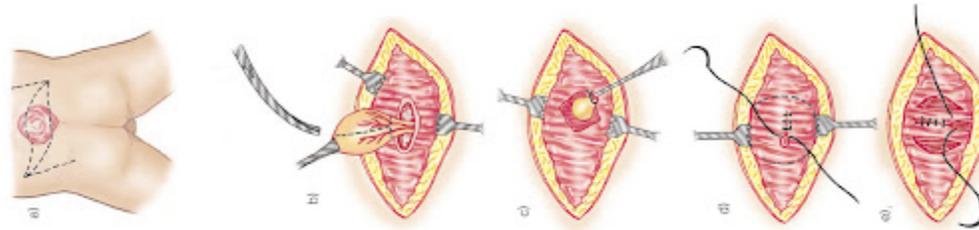
Manejo inicial postparto

- Evaluar ubicación, extensión y anomalías congénitas asociadas
- Cubrir con apósito estéril humedecido con SF estéril
- Mantener en decúbito ventral ó lateral
- Mantener normotermia y SG IV
- Evaluación por neurocirujano para cierre precoz
- Iniciar antibiótico empírico
- Evaluar con ecografía cerebral ventriculomegalia y otras malformaciones del SNC
- Evaluar con ecografía abdominal alteraciones renales
- Rx de columna vertebral y EEII
- Tomar exámenes preoperatorios
- Manejo libre de látex

- Cirugía fetal:



- Cirugía post natal:



RESOLUCIÓN QUIRÚRGICA

MANEJO DISRAFIA ABIERTA

Manejo postoperatorio

- Decúbito ventral
- Manejo libre de látex
- Obs aparición de hidrocefalia
- Ecografía cerebral seriada
- TAC de cerebro antes de la instalación de DVP
- Neurorehabilitación
- Evaluación por urología (vejiga neurogénica) y traumatología (pie bot y escoliosis)

ESPINA BÍFIDA OCULTA

- Si lesión sobre zona lumbar, no hay déficit neurológico al nacimiento, pero puede ocurrir encordamiento de la médula espinal posteriormente
- Trastornos de la formación caudal del tubo neural (neurulación secundaria) y tienen piel intacta sobre la lesión
- Sin protrusión de elementos espinales
- Estigmas dérmicos:
 - Cabello
 - Aplasia cutis
 - Hoyuelo o sinus
 - Hemangioma
 - Decoloración de piel ó lipoma

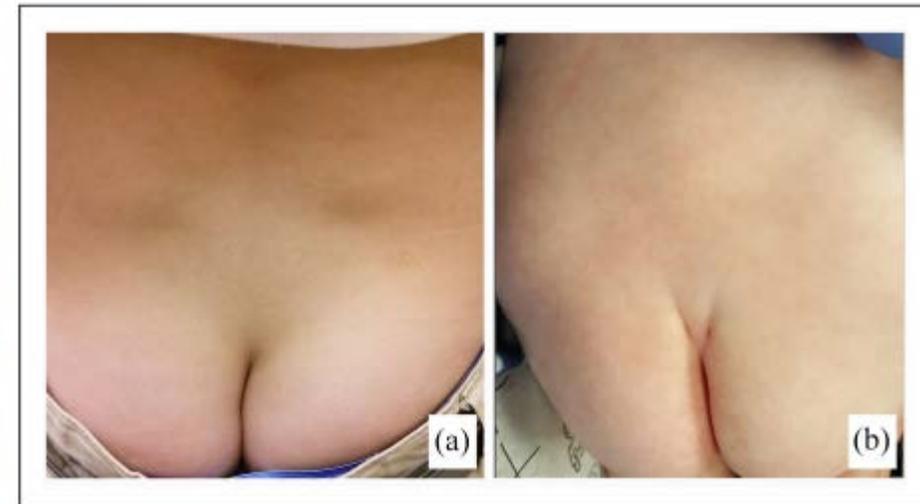


Fig. 1 Photograph of a simple sacral dimple in a 1-month-old boy

Table 2: Classification of cutaneous markers based on index of suspicion of underlying spinal dysraphism

High Index of Suspicion	Low Index of Suspicion
Hypertrichosis	Telangiectasia
Dimples (large, >2.5 cm from the anal verge, atypical)	Capillary malformation (port-wine stain)
Acrochordons/pseudotails/true tails	Hyperpigmentation
Lipomas	Melanocytic nevi
Hemangiomas	Teratomas
Aplasia cutis or scar	
Dermoid cyst or sinus	

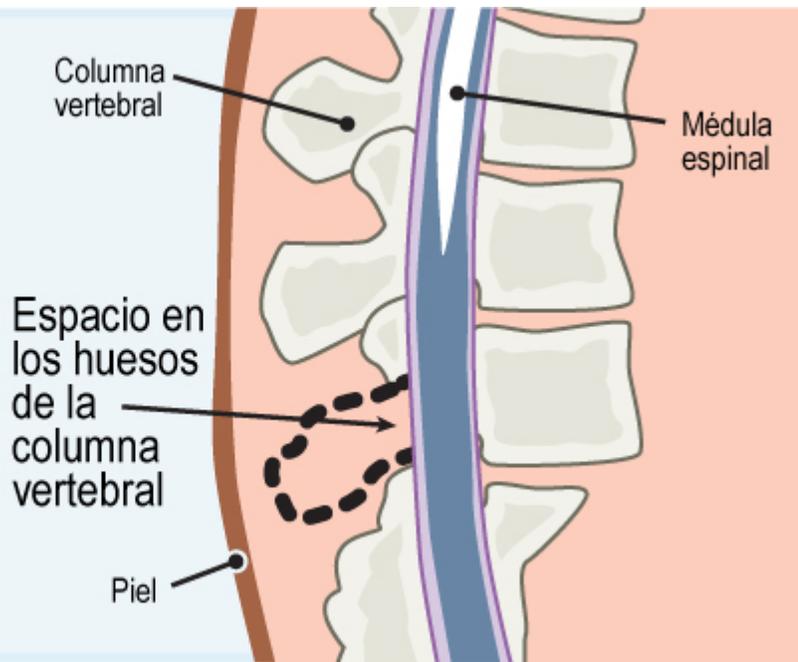


Figure 4 (A-C): Cutaneous manifestations – (A) Atrophic patch with dermal sinus (arrow); (B) Pseudotail (arrow) with hyperpigmentation (*). (C) Lipoma (black arrow) with dermal sinus (yellow arrow)

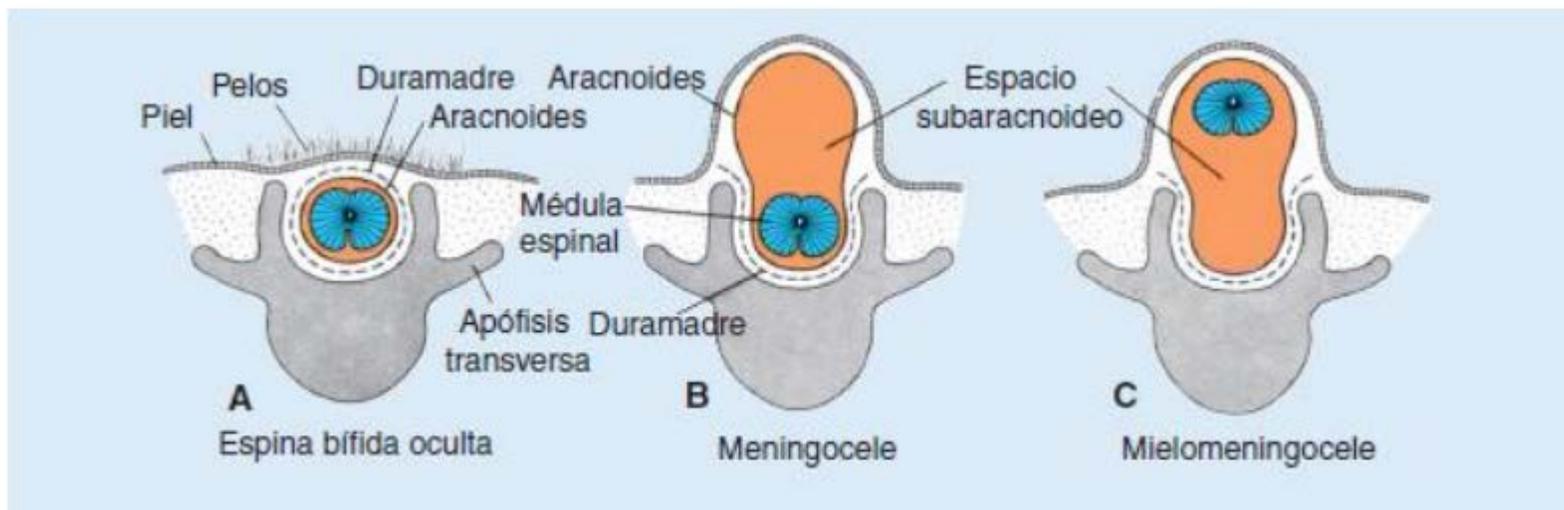


Figure 5 (A and B): Hypertrichosis – (A) Silky down type – short and fine vellus hairs. (B) Faun tail type – long coarse terminal hairs

Espina bífida oculta



KidsHealth® All rights reserved.



TIPOS DE DISRAFIAS OCULTAS

- **Lipoma intradural:** infiltración grasa de la médula espinal
- **Diastematomelia:** espícula ósea o banda fibrosa que divide la médula
- **Quiste dermoide y epidermoide:** invaginación de epidermis superficial
- **Tumor cauda equina:** compresión de la médula
- **Meningocele anterior sacral:** herniación anterior dentro de la pelvis
- **Médula anclada:**
 - Primaria: médula fija ancha impidiendo migración hacia arriba
 - Secundaria: fijación ó compresión de médula a partir de adherencias postoperatorias, bandas fibrosas, lipomas y quistes
- **Síndrome de regresión caudal:** fusión de nervios hasta agenesia de médula, cambios atróficos de músculos y huesos de piernas



VOLVIENDO AL CASO...



- El estudio confirma el diagnóstico de disrafia espinal oculta por la presencia de filum terminal anormal y médula espinal anclada
- La RN no tenía evidencia de reflujo, hidroureter, ni hidronefrosis, lo que sugiere función urinaria normal *in utero*
- La paciente desarrolló función urinaria normal al 5° día de vida y actualmente se encuentra en seguimiento para descartar recurrencia u otras alteraciones neurológicas
- Note que la paciente no presentaba ninguna de las alteraciones descritas como frecuentemente acompañantes del defecto vertebral y de la médula espinal
- En la mayoría de los casos de médula anclada el sitio de inserción es más caudal, resultando en elongación de la médula espinal terminando en L2-L4
- Se realizará control con RM a los 6 meses de vida para delinear extensión de la anomalía y necesidad de reparación



GRACIAS!



BIBLIOGRAFÍA

- Guías de Práctica Clínica. Unidad de Paciente Crítico Neonatal. Hospital San Juan de Dios. La Serena, 2020.
- Cáceres, A. Disrafia Espinal. Guías Nacionales de Neonatología. Minsal Chile. 2005.
- Guía Clínica de Disrafias Espinales; diagnóstico y tratamiento; Serie Guías Clínicas MINSAL 2011
- Cloherty and Stark's Manual of Neonatal Care, 8th Edition
- Acharya UV, Pendharkar H, Varma DR, Pruthi N, Varadarajan S. Spinal dysraphism illustrated; Embryology revisited. *Indian J Radiol Imaging* 2017;27:417-26.
- Shields, L. B., Mutchnick, I. S., Daniels, M. W., Peppas, D. S., & Rosenberg, E. (2021). Risk of occult spinal dysraphism based on lumbosacral cutaneous manifestations. *SAGE open medicine*, 9, 20503121211037172. <https://doi.org/10.1177/20503121211037172>
- Bowman R. Myelomeningocele (spina bifida): Anatomy, clinical manifestations, and complications. Up to Date. Mayo 2020.
- Khoury C. Closed spinal dysraphism: Pathogenesis and types. Up to Date, Nov 2019.
- Kucera, Jennifer N.; Coley, Ian; O'Hara, Sara; Kosnik, Edward J.; Coley, Brian D. (2015). *The simple sacral dimple: diagnostic yield of ultrasound in neonates. Pediatric Radiology*, 45(2), 211–216. doi:10.1007/s00247-014-3110-1
- Carreras, Elena; Maroto, Anna; Arévalo, Silvia; Rodó, Carlota; García-Fontecha, César Galo; Ruiz, César; Manrique, Susana; Cuxart, Ampar; Peiró, Jose Luis (2012). *Tratamiento prenatal del mielomeningocele. Diagnóstico Prenatal*, 23(4), 148–153. doi:10.1016/j.diapre.2012.06.006