



Anomalía cutánea lumbar en un lactante: ¿siempre una lesión banal?

Verónica Recio Pascual^a, Ana Vereas Martínez^a, Leyre López Villanueva^b

Publicado en Internet:
11-septiembre-2018

Verónica Recio Pascual:
verorecpas@gmail.com

^aServicio de Pediatría. Hospital Santiago Apóstol. Miranda de Ebro. Burgos. España • ^bCS Miranda Este. Miranda de Ebro. Burgos. España.

Resumen

El disrafismo espinal oculto comprende las anomalías congénitas caracterizadas por la fusión incompleta del tubo neural sin exposición de la lesión al exterior. Su principal síndrome clínico es el anclaje del cono medular que conlleva importantes manifestaciones neurológicas, en muchos casos irreversibles. Dado el origen ectodérmico común de piel y sistema nervioso, son habituales las malformaciones combinadas de ambos. Diversos estigmas cutáneos se asocian al disrafismo espinal oculto, siendo en múltiples ocasiones la única manifestación inicial de la malformación. La resonancia magnética es la prueba fundamental para el diagnóstico de certeza. Una mayor concienciación sobre esta patología y el reconocimiento de los marcadores cutáneos por los profesionales harían posible un diagnóstico precoz y un manejo individualizado que evitaría sus posibles secuelas. Se presenta un caso de diagnóstico precoz y revisión de la literatura médica.

Palabras clave:

- Anomalías cutáneas
- Defectos del tubo neural
- Disrafia espinal
- Espina bifida oculta

Abstract

Occult spinal dysraphism refers to congenital anomalies which are characterized by an incomplete fusion of the neural tube without exposure of the lesion to the outside. The main clinical syndrome is the tethered cord syndrome that leads to important neurological manifestations with permanent deterioration. Skin and nervous system have a common ectodermal origin so combined malformations of both are common. Many skin lesions are associated with occult spinal dysraphism, on several occasions, they are the only clue to suspect this pathology. A magnetic resonance is the fundamental method to reach a certain diagnosis. Greater awareness of this pathology and a better recognition of skin lesions by professionals would lead to an early diagnosis and an individualized management in order to avoid neurological deficits. We report a case of early diagnosis and review the medic literature.

Key words:

- Neural tube defects
- Skin abnormalities
- Spina bifida occulta
- Spinal dysraphism

Lumbar skin abnormality in a baby: is it always a banal lesion?

INTRODUCCIÓN

El disrafismo espinal oculto (DEO) incluye las alteraciones en la fusión del tubo neural que no se evidencian externamente. Se incluyen diversas anomalías, su etiología es múltiple y puede cursar de forma asintomática décadas. La presencia de diversos

estigmas cutáneos en la región dorsal es la única manifestación inicial. El alto índice de sospecha ante las mismas facilitaría el diagnóstico y seguimiento precoces, evitando importantes secuelas irreversibles.

El objetivo es dar a conocer estas lesiones cutáneas y recordar la pauta de actuación ante las mismas.

Cómo citar este artículo: Recio Pascual V, Vereas Martínez A, López Villanueva L. Anomalía cutánea lumbar en un lactante: ¿siempre una lesión banal? Rev Pediatr Aten Primaria. 2018;20:e69-e73.

CASO CLÍNICO

Lactante varón de 1,5 meses remitido a consultas externas hospitalarias desde el centro de salud para estudio de fosita en zona sacra junto con desviación de pliegue interglúteo, observados durante la revisión del mes de vida.

Entre los antecedentes personales destacan: madre de 33 años en tratamiento con ácido fólico pregestacional durante un año. Primer hijo y un aborto previo espontáneo. Cesárea por sospecha de desproporción pelvicocefálica. Gestación a término con peso elevado para la edad gestacional. Apgar 9/10. Lactancia mixta desde el nacimiento. Hábito miccional y deposicional normal. Periodo neonatal sin incidencias. Ganancia ponderoestatural adecuada. Sin antecedentes familiares de disrafismo espinal.

En la exploración se observa un pliegue interglúteo largo desviado hacia la derecha. Depresión milimétrica cutánea en zona superior de glúteo derecho, paralela a la línea interglútea, sin apreciarse fistula. Aumento de tejido blando entre pliegue glúteo y depresión cutánea, sin palpase nódulo definido. Coloración cutánea normal. No presenta otros estigmas dérmicos (Fig. 1). El resto de exploración física es normal. Exploración neurológica sin alteraciones. Reflejos cutáneo-sensitivos presentes. No se observan deformidades ortopédicas.

Ante la sospecha de DEO, se solicita ecografía de la zona, en la que se observa lesión compatible con lipoma asociado a disrafismo. Posteriormente se realiza resonancia magnética (RM) de columna, que confirma una lesión compatible con "lipomielocele con médula anclada a nivel S1 y siringomielia" (Fig. 2).

Se deriva al Servicio de Neurocirugía del centro de referencia, donde se opta por una actitud expectante y seguimiento estrecho, tanto urológico como neurológico.

A la edad de 2 meses el lactante permanece asintomático, sin episodios de infección urinaria, deformidades ortopédicas o alteraciones motorosensitivas.

Figura 1. Aumento y desviación del pliegue interglúteo, fosita paramedial derecha y presencia de tejido blando sin bordes definidos entre ambos

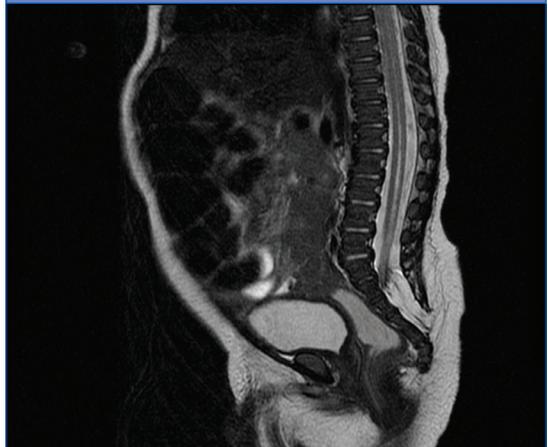


DISCUSIÓN

El DEO incluye un espectro de defectos en el cierre del tubo neural cubiertos por piel y sin contacto del tejido nervioso con el exterior.

Entre las principales malformaciones¹ se encuentran lipomielomeningoceles y lipomieloceles, seno dérmico, síndrome del *filum terminale* hipertrófico, diastematomielia y quiste neuroentérico, entre otros.

Figura 2. RM lumbosacra, corte sagital en T2. Lipoma que se extiende desde tejido celular subcutáneo hasta cono medular. Dilatación del canal centromedular



Su patogenia embriogénica es múltiple, pudiendo abarcar tanto la primera como la segunda neurulación donde se constituye el tubo neural, o el proceso de regresión caudal en el que aparece el *filum terminal* (tejido fibroso obliterado que se extiende desde el final de la médula hasta fusionarse con el periostio sacro) y la médula asciende dentro del canal raquídeo² (alcanzando el nivel L1-L2 a los 2-3 meses de edad).

La no separación del ectodermo neural y el ectodermo epitelial entre la tercera y quinta semana de gestación, hecho que coincide temporalmente con el cierre del tubo neural, da lugar a la malformación combinada de ambos.

Existen muchas alteraciones cutáneas asociadas al DEO (Tabla 1)^{1,3}. Normalmente se presentan en un 70% de los niños con DEO, son múltiples y aparecen en la línea media posterior a nivel de la lesión subyacente. Sin embargo, pueden aparecer aislados, en la línea media de la cabeza o en cualquier lugar del raquis, medial o paramedial al mismo⁴. Estos estigmas cutáneos son con relativa frecuencia la única manifestación de DEO. Pueden ser muy sutiles o incluso no existir en un principio, de ahí la enorme importancia de detectarlos precozmente en una exploración rutinaria.

La incidencia exacta de DEO en la población es desconocida, debido a la dificultad en su detección. Se estima entre 0,5-5 casos por cada 1000 nacidos vivos³. El defecto de fusión es más común a nivel de la quinta vértebra lumbar y la primera sacra,

pero puede afectar a cualquier porción de la columna vertebral.

Se han descrito múltiples factores de riesgo de disrafismo espinal entre los que destacan: bajo nivel social, déficit materno de ácido fólico, uso de anticonceptivos orales o estimulantes de la ovulación, anticonvulsionantes, diabetes materna, déficit de zinc o antecedente familiar o hijo previo con disrafismo³. No obstante, se considera la etiología multifactorial⁵, causado probablemente por la interacción de factores ambientales en pacientes con predisposición genética.

Aunque pueden presentar manifestaciones clínicas al nacer, la mayoría de los pacientes se encuentran asintomáticos, como nuestro caso, pudiendo permanecer así hasta alcanzar la adolescencia o la segunda década de la vida.

La clínica del DEO se debe fundamentalmente al síndrome de anclaje del cono medular¹, que ocurre por la fijación anormal del final medular a sus tejidos circundantes que impide el ascenso del cono medular hasta su posición definitiva en el adulto (D12-L1) y conlleva una tracción constante ante los movimientos de flexión. La excesiva distensión del *filum* y del tejido medular distal compensa inicialmente esta restricción, pero con el tiempo se genera una hipoxia del tejido medular local condicionando la aparición de sintomatología.

La mayoría de los casos presentan alteraciones motorosensitivas de las extremidades inferiores, ocasionando disminución de fuerza y deformidades ortopédicas entre las que se encuentran dismetrías, pie equinovaro o deforme, cojera y escoliosis progresiva. Se asocian cambios tróficos en la piel por la pérdida de sensibilidad. Hasta un 20% de los pacientes puede desarrollar trastornos urinarios en forma de regresión en el control de esfínteres o hipertonia vesical, manifestándose como incontinencia o infecciones urinarias de repetición. La incontinencia rectal es poco habitual. Como complicación en el seno dérmico puede presentar infecciones meníngeas de repetición. El dolor lumbar o de miembros inferiores es más frecuente en la edad adulta, caracterizado por su exacerbación durante el ejercicio físico.

Tabla 1. Estigmas cutáneos que pueden asociar disrafismo espinal oculto

Lipomas
Seno dérmico
Hoyuelos dérmicos atípicos
Hipertricosis localizada
Lesiones vasculares
Cicatrices congénitas
Piel hipertrófica o discrómica
Nevus conectivos o melanocíticos
Fibromas o neurofibromas
Teratomas
Aplasia cutis
Cola verdadera o pseudocola

Con gran frecuencia estos síntomas son irreversibles una vez instaurados, lo que condiciona de forma no despreciable la calidad de vida de estos pacientes.

Para el diagnóstico es fundamental la sospecha clínica de DEO ante la presencia de estigmas cutáneos característicos o de los síntomas previamente descritos.

La técnica de elección para un diagnóstico de certeza es la RM, que debe explorar el canal medular en toda su extensión, ya que la localización de la lesión cutánea no siempre coincide con la de la anomalía espinal.

Una ecografía de alta resolución podría ser la alternativa inicial y de bajo coste en niños menores de 6-12 meses⁶. En ellos, la osificación de los elementos posteriores de las vértebras lumbares y sacras todavía no se ha completado, generándose una ventana para el paso de ultrasonidos. Ante duda o anomalía detectada en la misma se precisa RM para su confirmación.

La radiografía simple carece de utilidad en el diagnóstico. Únicamente se utiliza, junto con tomografía computarizada, para completar el estudio de las estructuras óseas².

En nuestro caso se siguió esta secuencia diagnóstica. La lesión observada fue un lipomielocele que se incluye dentro de los disrafismos espinales cerrados asociados a una masa subcutánea². Sería durante la primera neurulación cuando el tejido mesenquimal entraría en el tubo neural generando tejido lipomatoso.

El lipomielocele consiste en tejido graso y conectivo parcialmente encapsulado que se extiende desde la médula espinal hasta el tejido subcutáneo, donde protruye como una masa blanda. En ocasiones infiltra el cono medular y se entremezcla con las raíces de la cola de caballo.

El manejo de estos pacientes se basa en un abordaje multidisciplinar y un manejo individualizado (basado en sexo, edad al diagnóstico, síntomas al inicio, tipo de malformación, etc.).

Hasta hace algunos años se aseguraba que todos los pacientes afectados de DEO, incluso aquellos

asintomáticos al diagnóstico, evolucionaban inevitablemente hacia un deterioro neurológico. En ellos, el tratamiento de elección consistía en cirugía precoz de forma profiláctica, evitando la aparición de síntomas^{1,3,7}. Estudios recientes ponen en duda esta afirmación. El tratamiento conservador basado en un estrecho seguimiento urológico y neurológico, reservando la cirugía ante el inicio de sintomatología, es una opción razonable para los pacientes asintomáticos al diagnóstico⁸. Muchos de ellos no presentarán déficits a lo largo de su vida. Además, el tratamiento quirúrgico profiláctico no parece modificar el porcentaje de pacientes que desarrollarán sintomatología⁹. Sin menospreciar que se trata de una cirugía compleja, con alto riesgo de recidiva y que incluso en manos expertas se acompaña de un alto índice de complicaciones permanentes, sobre todo urológicas¹⁰. En nuestro caso se derivó al Servicio de Neurocirugía, indicándose un manejo conservador con seguimiento neuro-urológico estrecho.

CONCLUSIONES

- Toda exploración de un recién nacido debe incluir una inspección detallada del dorso, abarcando desde el cráneo al coxis.
- El conocimiento de los estigmas cutáneos característicos es fundamental para la sospecha diagnóstica.
- Ante sospecha de DEO no olvidar examinar la región anogenital, así como la fuerza, sensibilidad, reflejos y deformidades de las extremidades inferiores.
- La RM del canal medular en toda su extensión es la técnica diagnóstica de elección.
- El diagnóstico precoz puede modificar el pronóstico neurológico, mejorando la calidad de vida de estos pacientes.
- El tratamiento de elección es actualmente una controversia. El manejo interdisciplinar y un tratamiento individualizado es la mejor opción.

CONFLICTO DE INTERESES

Las autoras declaran no presentar conflictos de intereses en relación con la preparación y publicación de este artículo.

ABREVIATURAS

DEO: disrafismo espinal oculto • **RM:** resonancia magnética.

BIBLIOGRAFÍA

1. Budke NeuKamp M. El disrafismo espinal oculto. *Pediatr Integral*. 2014;18:729-38.
2. Sáez Martínez ME, Sánchez Jiménez RM, Santa-Olalla Jiménez M, Doménech Abellán E, Serrano García C, Gilabert Úbeda A. Disrafismo espinal. Revisión de su clasificación y técnicas de imagen. En: PosterNG [en línea] [consultado el 05/09/2018]. Disponible en <https://goo.gl/2cc9Gg>
3. Valdivia Z, Tolentino J, Castro E. Marcador cutáneo de disrafismo oculto: lipoma lumbosacro asociado a mancha en vino de oporto. Reporte de un caso. *Folia Dermatol. Perú*. 2011;22:25-7.
4. Monteagudo B, Cabanillas M, León Muiños E, Romarís R, González Vilas D, Martínez Rodríguez P. Importancia del hoyuelo sacro: marcador cutáneo de disrafismo espinal cerrado. *Acta Pediatr Esp*. 2010;68:421-3.
5. Bordel-Gómez MT. Diastenomelia: una forma de disrafia espinal. *An Pediatr (Barc)*. 2006;64:485-8.
6. Martínez-Lage JF, Villarejo Ortega FJ, Galarza M, Felipe-Murcia M, Almagro MJ. Sinus dérmico sacrocóxigeo: importancia clínica y manejo. *An Pediatr (Barc)*. 2010;73:352-6.
7. Xiong Y, Yang L, Zhen W, Fangyong D, Feng W, Ting L. Conservative and surgical treatment of pediatric asymptomatic lumbosacral lipoma: a meta-analysis. *Neurosurg Rev*. 2018;41:737-43.
8. Kulkarni AV, Pierre-Kahn A, Zerah M. Conservative management of asymptomatic spinal lipomas of the conus. *Neurosurgery*. 2004;54:868-75.
9. Tu A, Hengel R, Cochrane DD. The natural history and management of patients with congenital deficits associated with lumbosacral lipomas. *Childs Nerv Syst*. 2016;32:667-73.
10. Wykes V, Desai D, Thompson DNP. Asymptomatic lumbosacral lipomas - a natural history study. *Childs Nerv Syst*. 2012;28:1731-9.