

ACTUALIZACION

**Marcadores cutáneos de disrafia espinal oculta: reporte de 5 casos**

Sergio Niklitschek<sup>a</sup>, Dra. María Soledad Zegpi<sup>1</sup>, Dr. William Romero<sup>1</sup>.  
Escuela de Medicina<sup>a</sup> y Departamento de Dermatología<sup>1</sup>  
Pontificia Universidad Católica de Chile.

**Resumen**

Las disrafias espinales ocultas son patologías caracterizadas por la fusión incompleta del tubo neural, en las que la lesión se encuentra cubierta por piel y no hay exposición del tejido nervioso. El diagnóstico precoz es de gran importancia, ya que la corrección quirúrgica oportuna puede prevenir daño neurológico irreversible.

Existen alteraciones cutáneas que se asocian a la presencia de disrafias espinales ocultas. Debido a que en muchos casos estos marcadores cutáneos son la única manifestación inicial de estas alteraciones, es fundamental que el pediatra esté familiarizado con ellos, para poder realizar un estudio diagnóstico y terapéutico adecuado.

Dentro de los marcadores cutáneos descritos en la literatura, una combinación de dos o más alteraciones cutáneas congénitas de la línea media constituye probablemente el predictor más importante de disrafia espinal oculta. Lesiones como el lipoma de la línea media y la cola de fauno son los marcadores aislados de mayor riesgo.

Actualmente las disrafias espinales ocultas cuentan con cobertura GES, por lo que todo paciente en el que se sospeche el diagnóstico, debe ser derivado a neurocirujano, quien deberá evaluarlo en un plazo máximo de tres meses.

**Palabras clave:** disrafia espinal oculta, marcadores cutáneos, diagnóstico

**Abstract**

Occult spinal dysraphism are diseases characterized by the incomplete fusion of the neural tube, where the lesion is covered by skin and there is no exposure of nerve tissue. Early diagnosis is very important, because prompt surgical correction can prevent irreversible neurological damage.

There are usually skin changes associated with the presence of occult spinal dysraphism. Because in many cases these skin lesions are the only initial manifestation of the disease, it's essential for the pediatrician to know them well, for achieving a timely and appropriate diagnosis.

Among the skin markers described in the literature, a combination of two or more skin lesions of the midline is probably the best predictor of occult spinal dysraphism. Lesions such as lipoma of the midline and faun tail have the highest risk for these disorders.

Occult spinal dysraphism have GES financing, so every patient in whom the diagnosis is suspected should be referred to a neurosurgeon, who will perform an evaluation within three months.

**Keywords:** occult spinal dysraphism, skin markers, diagnosis.

**Introducción**

Las disrafias espinales son patologías caracterizadas por la fusión incompleta del tubo neural durante la vida *in utero*. A pesar de que su incidencia ha disminuido considerablemente gracias a la suplementación con ácido fólico periconcepcional[1], continúa siendo un importante problema de salud pública.

La incidencia estimada de disrafias espinales en Chile es de 6.37 por 10.000 nacidos vivos. Dado que en nuestro país nacen anualmente alrededor de 260.000 niños, se espera que nazcan unos 166 casos nuevos cada año, de los cuales un 80% corresponden a disrafias espinales ocultas (DEO)[2]. El diagnóstico precoz de estas patologías es de gran importancia, porque la corrección quirúrgica oportuna puede prevenir daño neurológico irreversible.

Existen alteraciones cutáneas que se asocian a la presencia de DEO. Debido a que en muchos casos, estas lesiones cutáneas son la única manifestación inicial

de las DEO, es fundamental que el pediatra esté familiarizado con ellas, para poder pesquisarlas a tiempo y realizar un estudio diagnóstico y terapéutico adecuado. En el presente trabajo se reportan 5 pacientes que se presentaron con marcadores cutáneos sugerentes de DEO.

## Reporte de los casos

Se realizó un estudio retrospectivo, a través del análisis de los registros clínicos de pacientes con marcadores cutáneos de disrafia espinal oculta. Los pacientes fueron atendidos en el Servicio de Dermatología del Centro Médico San Joaquín, de la Pontificia Universidad Católica de Chile, entre los años 2009 y 2010.

Se encontraron 5 pacientes con lesiones cutáneas sugerentes de disrafia espinal oculta, cuyos diagnósticos fueron los siguientes: lipoma de la línea media (mujer, recién nacida), cola de fauno (hombre, 9 años), papiloma de la línea media (hombre, 4 meses), hemangioma de la línea media (mujer, 7 meses) y nevo melanocítico congénito de la línea media (hombre, 1 mes). Todos los pacientes fueron estudiados en conjunto con pediatría y neurocirugía, mediante examen clínico y estudios complementarios con imágenes. Tres de los pacientes presentaban lesiones aisladas, sin otras alteraciones. Sin embargo, los pacientes con lipoma de la línea media y cola de fauno presentaron disrafia espinal oculta.

## Discusión

Las disrafias espinales corresponden a un espectro de anomalías congénitas, caracterizadas por una fusión incompleta del tubo neural. Dado que tanto la piel como el sistema nervioso tienen en común un origen ectodérmico, una alteración a nivel del tubo neural puede ser concomitante a alteraciones cutáneas.

Las disrafias espinales ocultas se caracterizan por lesiones cubiertas de piel, en las que no hay exposición de tejido nervioso[3] y los marcadores cutáneos tienen un rol crucial en su detección y diagnóstico. Se han reportado múltiples lesiones cutáneas asociadas con DEO[4-7] y en general, los pacientes pueden ser categorizados en 3 grupos, de acuerdo al riesgo de las lesiones[3].

El primer grupo está compuesto por

pacientes con alto riesgo de presentar una DEO. Incluye pacientes con una o más de las siguientes: (1) combinación de dos o más lesiones cutáneas lumbosacras de la línea media de cualquier tipo; (2) sólo una lesión cutánea congénita de la línea media, asociadas a posibles manifestaciones de compromiso medular, tales como alteraciones genitourinarios o rectales (por ejemplo, infecciones urinarias recurrentes o incontinencia) o alteraciones de la marcha; o (3) una lesión cutánea de la línea media que sea considerada de alto riesgo, como un lipoma, seno dérmico o cola de fauno[3,8-11]. De todas las anteriores, una combinación de dos o más alteraciones cutáneas congénitas de la línea media constituye probablemente el marcador más importante de DEO; en la serie de Guggisberg *et al*[3], 11 de 18 pacientes con esa combinación presentaron DEO. En otras series, los lipomas aislados o combinados con otras lesiones (principalmente con *nevus flammeus*), presentaron también alta frecuencia de DEO[3,6,8].

El segundo grupo lo constituyen pacientes con lesiones aisladas que se han asociado con un menor riesgo de DEO, tales como la aplasia cutis congénita, hamartoma, desviación de la línea interglútea y hoyuelos atípicos[3].

El tercer grupo incluye pacientes con lesiones aisladas que habitualmente no se asocian con DEO, tales como *nevus flammeus*, hemangiomas, hipertrichosis, hoyuelos, nevos pigmentarios y mancha mongólica[3].

Una vez que se han detectado alteraciones sospechosas, es necesario descartar el diagnóstico de DEO, para lo que se han utilizado distintas técnicas. De todas ellas, la de mayor utilidad es la resonancia magnética (RM). La RM es una técnica no invasiva, sin radiación ionizante y de un alto poder diagnóstico. Actualmente se considera el examen de primera elección en la detección de DEO. Entre otras cosas, permite determinar la extensión intraespinal de las lesiones y la localización exacta del cono medular, lo que es de gran importancia para una eventual resolución quirúrgica. Sin embargo, requiere sedación en pacientes muy pequeños.

La ecografía de alta resolución es otra alternativa, que permite una evaluación

rápida, no invasiva y de bajo costo. Dado que los elementos espinales posteriores no se encuentran osificados en los neonatos, se ha señalado que podría tener un rol en los pacientes menores de 6 meses[12,13]. Cuando se opta por este método, es importante explorar la médula espinal en toda su extensión, debido a que los defectos cutáneos no siempre se encuentran localizados sobre la disrafia espinal.

Sin embargo, la interpretación de la ecografía es difícil y depende del grado de experticia del operador. En el trabajo de Guggisberg *et al*[3], 11 de 14 pacientes con DEO fueron sometidos a ecografía y a RM. En 7 de los 11 casos, el resultado de la ecografía fue normal, mientras que la RM detectó la DEO. Discordancias similares fueron reportadas en el trabajo de McAtee-Smith *et al*[6]. Por lo tanto, en presencia de lesiones cutáneas de la línea media, recomendamos la realización de una RM, para excluir la presencia de una DEO, incluso en casos en los que se cuenta con una ecografía normal.

El reconocimiento de estas lesiones es fundamental para mejorar el pronóstico de los pacientes. Toda lesión cutánea de la línea media debe alertar sobre la posible existencia de una DEO.

Desde el año 2004, las DEO cuentan con cobertura GES, tanto para diagnóstico, tratamiento y seguimiento[2]. Por lo tanto, todo paciente en el que se sospeche el diagnóstico, debe ser derivado a neurocirujano, quien deberá evaluarlo en un plazo máximo de tres meses.

**Figuras**



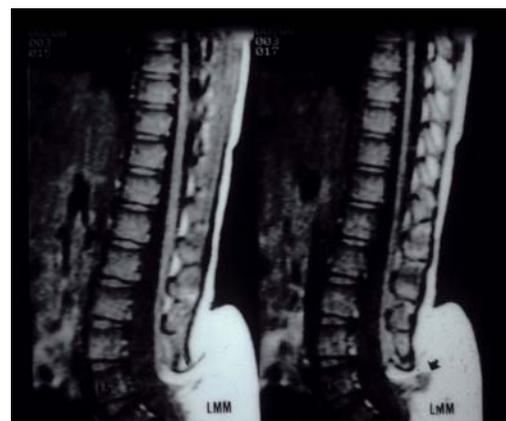
**Figura 1.** Parche de pelos terminales en región lumbar (Cola de Fauno).



**Figura 2.** Diastematomelia y anclaje medular a nivel de L3.



**Figura 3.** Hemangioma superficial, sinus, lipoma e hipertrichosis en línea media.



**Figura 4.** Médula anclada, espina bífida sacra y lipoma sacro.



Figura 5. Nevo melanocítico congénito de la línea media.



Figura 6. Pápiloma de la línea media.

#### Referencias

1. Hertrampf E, Cortés F. National food-fortification program with folic acid in Chile. *Food Nutr Bull.* 2008 Jun.;29(2 Suppl):S231-7.
2. MINSAL. Protocolo AUGÉ: Disrafias espinales operables. Disponible en: [http://www.minsal.cl/ici/pr\\_auge\\_2004/disrafias\\_espinales\\_operables.pdf](http://www.minsal.cl/ici/pr_auge_2004/disrafias_espinales_operables.pdf).
3. Guggisberg D, Hadj-Rabia S, Viney C, Bodemer C, Brunelle F, Zerah M, et al. Skin markers of occult spinal dysraphism in children: a review of 54 cases. *Arch Dermatol.* 2004 Sep.;140(9):1109-1115.
4. Soonawala N, Overweg-Plandsoen WC, Brouwer OF. Early clinical signs and symptoms in occult spinal dysraphism: a retrospective case study of 47 patients. *Clin Neurol Neurosurg.* 1999 Mar.;101(1):11-14.
5. Cornette L, Verpoorten C, Lagae L, Plets C, Van Calenbergh F, Casaer P. Closed spinal dysraphism: a review on diagnosis and treatment in infancy. *Eur. J. Paediatr. Neurol.* 1998;2(4):179-185.
6. McAtee-Smith J, Hebert AA, Rapini RP, Goldberg NS. Skin lesions of the spinal axis and spinal dysraphism. Fifteen cases and a review of the literature. *Arch Pediatr Adolesc Med.* 1994 Jul.;148(7):740-748.
7. Davis DA, Cohen PR, George RE. Cutaneous stigmata of occult spinal dysraphism. *J. Am. Acad. Dermatol.* 1994 Nov.;31(5 Pt 2):892-896.
8. Chen CY, Lin KL, Wang HS, Lui TN. Dermoid cyst with dermal sinus tract complicated with spinal subdural abscess. *Pediatr. Neurol.* 1999 Feb.;20(2):157-160.
9. Bollini G, Cottalorda J, Jouve JL, Labriet C, Choux M. [Closed spinal dysraphism]. *Ann Pediatr (Paris).* 1993 Apr.;40(4):197-210.
10. Hall DE, Udvarhelyi GB, Altman J. Lumbosacral skin lesions as markers of occult spinal dysraphism. *JAMA.* 1981 Dec. 4;246(22):2606-2608.
11. Harris HW, Miller OF. Midline cutaneous and spinal defects. Midline cutaneous abnormalities associated with occult spinal disorders. *Arch Dermatol.* 1976 Dec.;112(12):1724-1728.
12. Kriss VM, Kriss TC, Desai NS, Warf BC. Occult spinal dysraphism in the infant. *Clin Pediatr (Phila).* 1995 Dec.;34(12):650-654.
13. Korsvik HE, Keller MS. Sonography of occult dysraphism in neonates and infants with MR imaging correlation. *Radiographics.* 1992 Mar.;12(2):297-306; discussion 307-8.