

Diastematomielia: una forma de disrafia espinal

M.^aT. Bordel Gómez

Servicio de Dermatología. Complejo Hospitalario Arquitecto Marcide-Profesor Novoa Santos. Ferrol. Coruña. España.

La diastematomielia es una forma rara de disrafia espinal oculta (menos del 3% de los casos de disrafismo espinal) que es más frecuente en niños y que afecta principalmente al sexo femenino. Clínicamente se presenta con tres grupos de manifestaciones: cutáneas, neurológicas y deformidades ortopédicas.

Presentamos el caso de una niña de 11 años de edad diagnosticada recientemente de diastematomielia de forma casual.

A pesar de ser una entidad inusual debe tenerse en cuenta al igual que otras formas de disrafismo, ante niños que presentan estigmas cutáneos sugerentes de disrafia espinal, aún cuando estos sean imprecisos y el paciente se encuentre asintomático. Debido a la frecuencia con la que aparecen las manifestaciones cutáneas es deseable la intervención de un dermatólogo en el proceso diagnóstico de este cuadro.

Es importante tener un alto índice de sospecha al evaluar a neonatos y lactantes, dado que el diagnóstico precoz puede modificar el pronóstico neurológico, mejorando la calidad de vida de estos pacientes.

Palabras clave:

Diastematomielia. Espina bífida. Disrafismo espinal. Disrafismo espinal oculto.

DIASTEMATOMYELIA: A FORM OF SPINAL DYSRAPHISM. A CASE REPORT

Diastematomyelia is a rare form of occult spinal dysraphism (less than 3% of cases) that is more frequent in children and mainly affects females. Clinically, there are three groups of manifestations: cutaneous, neurological and orthopedic deformities.

We present the case of an 11-year-old girl with a recent, incidental diagnosis of diastematomyelia.

Although this entity is unusual, it should be considered together with other forms of spinal dysraphism in children with congenital cutaneous markers of spinal dysraphism, even when these are vague and the patient is

asymptomatic. Due to the frequency with which cutaneous manifestations appear, the intervention of a dermatologist is desirable in the diagnosis of this entity.

A high index of suspicion is important when evaluating neonates and infants, given that an early diagnosis can alter neurologic prognosis, improving the quality of life of these patients.

Key words:

Diastematomyelia. Spina bifida. Spina dysraphism. Occult spinal dysraphism.

INTRODUCCIÓN

El sistema nervioso y la piel derivan de la misma capa embrionaria, el ectodermo, que entre la tercera y la quinta semana de gestación se separa en ectodermo neural y ectodermo epitelial¹, hecho que coincide temporalmente con el proceso de cierre del tubo neural, que se inicia en la región cervical y se extiende en forma bidireccional. La espina bífida es una posible consecuencia de la alteración de este proceso, y es una entidad nosológica poco frecuente en la bibliografía médica. Esta estrecha asociación embriológica podría explicar la razón por la cual diversas lesiones cutáneas congénitas, muchas veces de aspecto inocente, se asocian frecuentemente a disrafias ocultas del tubo neural².

Clásicamente, se distinguen dos tipos de disrafismo espinal: disrafismo espinal abierto (DEA) y disrafismo espinal cerrado u oculto (DEC). El DEA se caracteriza por la exposición del tejido nervioso y meníngeo al exterior a través de un defecto en la línea media, por sus manifestaciones clínicas el diagnóstico suele realizarse de forma precoz en la etapa neonatal. El DEC es una anomalía mesodérmica en la que no hay fusión de los arcos laminares vertebrales y que con frecuencia se acompaña de una ausencia de los procesos espinosos. Esta forma oculta de disrafismo espinal es la más común, y se caracteriza porque el tejido nervioso no está expuesto al exterior, sino que está recubierto por piel; piel que puede ser nor-

Correspondencia: Dra. M.^a Teresa Bordel Gómez.
Servicio de Dermatología.
Martínez Villergas, 6, 1.º B. 49003 Zamora. España.
Correo electrónico: maitebordel@aedv.es

Recibido en abril de 2005.

Aceptado para su publicación en enero de 2006.



Figura 1. Hipertriosis abundante en la región lumbosacra (cola de fauno).

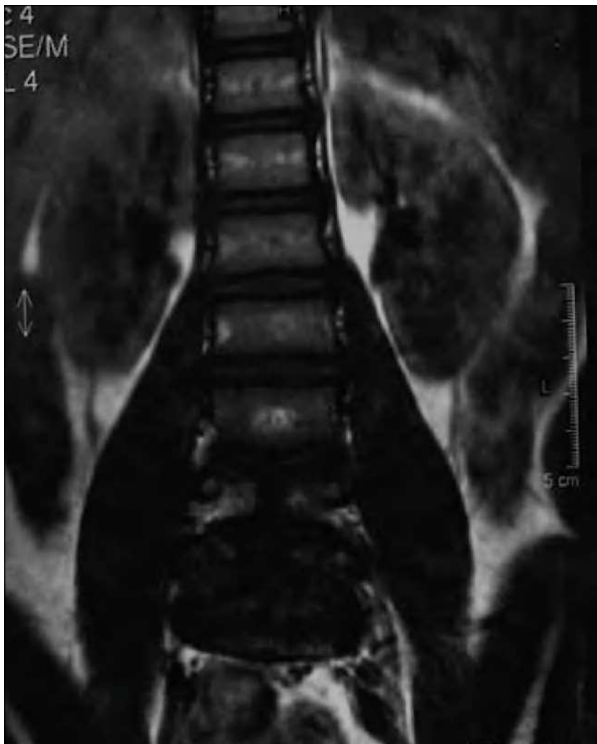


Figura 2. RM: morfología en mariposa de las vértebras lumbares L4 y L5, mostrando un espolón óseo a dicho nivel. Se aprecia además una ausencia de las apófisis espinosas de dichas vértebras lumbares y de los elementos posteriores de las vértebras sacras.

mal o mostrar signos clínicos de alarma. Esta alteración es más común al nivel de la quinta vértebra lumbar y la primera sacra, pero puede afectar cualquier porción de la columna vertebral. Este tipo de disrafismo comprende una serie bastante heterogénea de malformaciones, que se han agrupado en una clasificación cliniconeuroradiológica³, teniendo en cuenta la presencia o no de tejido

neuroectodérmico visible a lo largo de la columna vertebral, que en la mayoría de los casos es un lipoma.

El diagnóstico de esta anomalía es esencialmente radiológico, ya que la mayoría de los pacientes no presentan síntomas asociados, por lo cual pasa desapercibida y constituye en muchas ocasiones un hallazgo radiológico casual. Cuando aparecen las manifestaciones clínicas, éstas suelen ser muy heterogéneas, con signos y síntomas que se agrupan según los tejidos afectados; cutáneos, óseos, musculares, nerviosos, etc.

Este defecto del tubo neural es de etiología multifactorial, causado probablemente por la interacción de factores ambientales en pacientes con predisposición genética. La alteración en el metabolismo del ácido fólico como única causa, no justificaría las cifras de incidencia que se recogen en la bibliografía^{4,5}.

CASO CLÍNICO

Describimos el caso de una niña colombiana de 11 años de edad, que acudió a la consulta por presentar en tronco lesiones papulosas brillantes de centro umbilicado, de escasos milímetros de diámetro y de 2 meses de evolución discretamente pruriginosas. Dichas lesiones fueron compatibles clínicamente con *molluscum contagiosum*, para lo cual recibió tratamiento con curetaje lesional.

Durante el examen clínico de la paciente se observó la presencia de una zona de hipertriosis localizada a nivel lumbosacro (según refería su madre la presentaba desde el nacimiento) (fig. 1), junto con escoliosis, aumento de la dorsiflexión lumbar, y aparición de un hoyuelo al flexionar la columna vertebral a dicho nivel. No se observaron alteraciones sensitivas ni esfinterianas y los reflejos osteotendinosos y los estudios urológicos fueron compatibles con la normalidad. El desarrollo pondoestatural era adecuado para su edad.

Insistiendo en la anamnesis, la madre refería antecedentes de lesiones similares en la familia paterna, con la que no tenía relación alguna. A los pocos meses de vida y en su país de origen, había consultado dicha lesión; fue diagnosticada de una hipertriosis congénita sin relevancia, motivo que justificó que su madre no lo consultara en más ocasiones, dándole tan sólo una importancia estética que le llevaba a su rasuración en épocas estivales. Aquejaba tan sólo una discreta debilidad en miembros inferiores después del ejercicio físico intenso.

Con el diagnóstico clínico de hipertriosis localizada lumbosacra o *cola de fauno* y ante el alto índice de sospecha de la existencia de un disrafismo espinal oculto, se solicitó una resonancia magnética de la columna vertebral. Esta prueba de imagen puso de manifiesto la presencia de 2 vértebras (L4-L5) con morfología en mariposa (fig. 2), mostrando a nivel posterior un espolón óseo que divide el canal raquídeo en dos. Están ausentes las apófisis espinosas de dichas vértebras lumbares y de las sacras y a nivel de L3 la médula espinal se divide en 2 hemimédulas

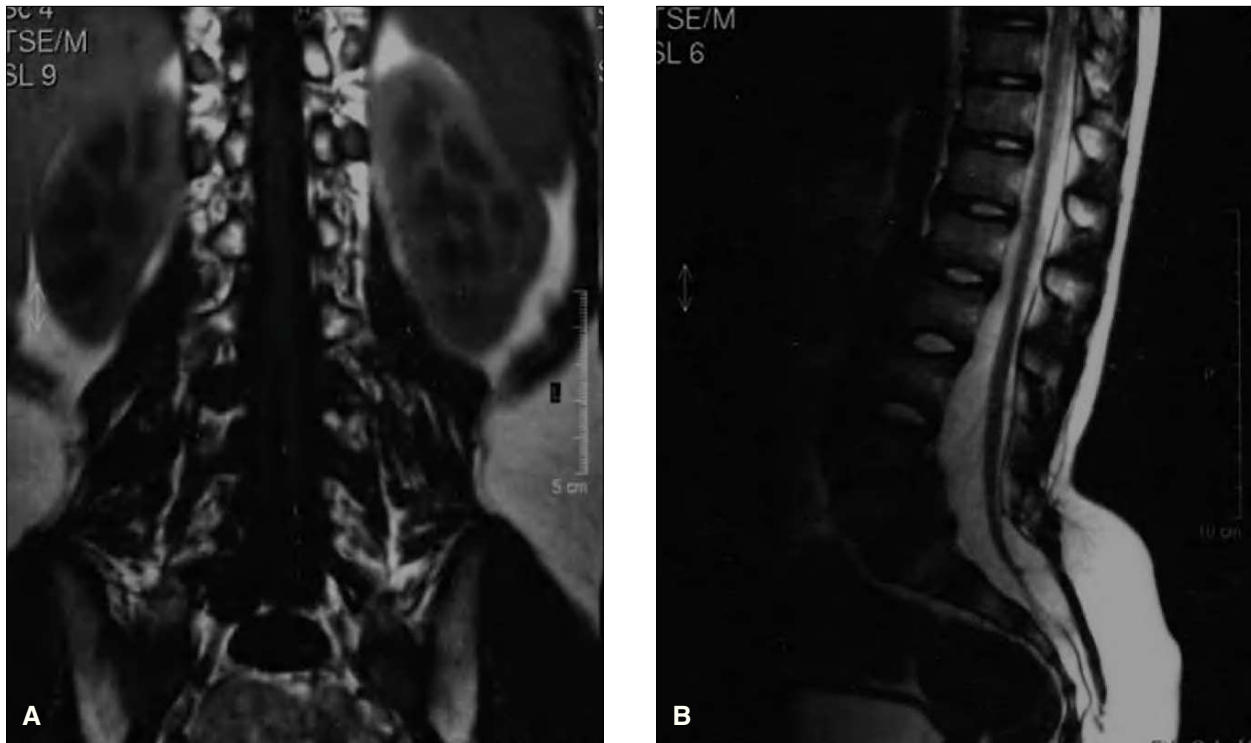


Figura 3. **A)** RM: detalle de las división medular en dos hemimédulas a nivel de L3. **B)** RM: detalle de la médula anclada a dicho nivel.

(fig. 3A). Estos hallazgos permitieron confirmar la presencia de un disrafismo oculto, compatible con una diastematomielia, apreciando una médula espinal anclada (fig. 3B).

Después de explicar la importancia de la lesión espinal y de su tratamiento precoz para evitar un daño neurológico irreversible, se solicitó valoración por el servicio de neurocirugía donde se le practicó una laminectomía con resección del espolón óseo que permitió la liberación de la médula espinal. La evolución de la paciente después del tratamiento quirúrgico fue favorable.

DISCUSIÓN

La espina bífida oculta es, en la mayoría de los casos, un hallazgo clínico casual y sin repercusiones clínicas aparentes, pero que debe tenerse en cuenta por la posibilidad de anomalías ocultas asociadas, las cuales deben ser descartadas con estudios de imagen de la zona afectada.

El porcentaje de casos de disrafismo asociado a lesiones cutáneas, es variable, oscilando según los diferentes estudios entre el 51,1 y el 100% de los casos⁶⁻⁸. Los marcadores cutáneos pueden ser la única alteración que indique la posible existencia de un DEC (tabla 1), como ocurrió en nuestra paciente, clínicamente asintomática. Por ello la presencia de anomalías cutáneas en la línea media posterior, especialmente a nivel lumbosacro, deben alertar al neonatólogo, al pediatra o al dermatólogo sobre la presencia de lesiones ocultas al mismo nivel. Aunque es preciso destacar que no todas las lesiones cutáneas localizadas en la lí-

nea media se asocian a un DEC. Se distinguen lesiones altamente sospechosas de las que conllevan un bajo índice de sospecha⁹. Así ante un paciente que presente en la exploración alguno de estos estigmas cutáneos, se debe dirigir el estudio a descartar la existencia de una disrafia oculta, que podría pasar desapercibida y que en ocasiones conlleva la aparición de importantes secuelas neurológicas.

La presencia de una hipertrichosis acentuada (*cola de fauno*), como la que presentaba nuestra paciente, es muy indicativa de un defecto espinal subyacente (se asocia de forma especial con la diastematomielia⁶, sin embargo un ligero aumento de vello lumbosacro puede ser un hallazgo normal).

La diastematomielia es una forma rara de disrafia espinal oculta, que se engloba dentro de los estados disráficos complejos no asociados a masa subcutánea. Consiste en una hendidura sagital que divide a la médula espinal en 2 hemimédulas, cada una envuelta por su propia piamadre y separadas por un espolón óseo, cartilaginoso o fibroso. Se observa entre el 5 y el 10% de la población y que en la mayoría de los casos tiene una localización lumbar¹⁰. El término fue descrito por Olliver en 1837, y deriva del griego *diastema* que significa hendidura y *mielia* que se refiere a médula espinal. Fueron escasos los casos publicados antes de 1950 y la mayoría se diagnosticaron *postmortem*, por ello era una entidad poco conocida¹¹. Posteriormente, la publicación de 10 casos de pacientes vivos y tratados quirúrgicamente, permitió un mejor conocimiento de esta alteración¹².

TABLA 1. Signos cutáneos asociados a disrafismo espinal cerrado

Lesiones deprimidas
Aplasia cutis congénita*
Hoyuelos*
Seno dérmico*
Lesiones dérmicas
Cicatriz congénita
Nevo del tejido conjuntivo
Hamartoma
Piel hipertrófica
Neurofibroma
Lesiones discrómicas
Hiperpigmentación
Hipopigmentación
Lesiones pilosas
Hipertricosis*
Neoplasias (benignas o malignas)
Ependimoma
Hamartoma
Neurofibroma
Nevo pigmentarios
Teratoma
Lesiones polipoides
Acrocordones*
Seudocolas*
Colas verdaderas*
Nódulos subcutáneos
Lipoma*
Nerviosos: ependimoma, neurofibromas, meningocele
Lesiones vasculares
Hemangioma*
Telangiectasias

*Lesiones cutáneas de alto riesgo de asociación a disrafismo espinal oculto.

Después de la década de 1950 mejoró de forma considerable el pronóstico de estos pacientes, gracias al desarrollo de nuevas técnicas diagnósticas, terapéuticas y rehabilitadoras. La diastematomielia es tres veces más frecuente en el sexo femenino y se presenta en cualquier período de la vida, con mayor frecuencia entre los 4 y 6 años de edad, pudiendo tener asociación familiar¹³. Es de difícil diagnóstico por la inexperiencia del niño para expresar sus síntomas y por el curso lento y progresivo de los mismos, realizándose en la mayoría de los casos de forma incidental¹⁴. Clínicamente se presenta con alteraciones cutáneas, ortopédicas y con signos o síntomas de disfunción neurológica¹⁵. Los síntomas más frecuentes son escoliosis, dolor lumbar, debilidad, atrofia y alteraciones sensitivas en las extremidades inferiores junto con incontinencia urinaria y/o fecal.

La RM en la actualidad, es el estudio radiológico más sensible para detectar un DEC y como tal debe ser de primera elección en aquellos casos de alta sospecha diagnóstica. Debe realizarse a lo largo de toda la médula, ya que los defectos en la piel no siempre están sobre el disrafismo espinal¹⁶. La mayoría de los disrafismos espinales se asocian a médula anclada¹, y para muchos autores

la diastematomielia lleva implícita este síndrome, que se manifiesta clínicamente con alteraciones sensitivomotoras de las extremidades inferiores, que conllevan a deformidades ortopédicas. Es por ello de vital importancia un tratamiento quirúrgico que libere las adherencias que puedan mantener fijada la médula.

En conclusión, queremos destacar que no es fácil el diagnóstico de un DEC. En la mayoría de los casos se realiza en etapas tardías cuando las alteraciones neurológicas ya están presentes. Por ello es preciso permanecer en alerta ante cualquier alteración cutánea de la línea media, por mínima que sea, ya que puede ser indicadora de un DEC. Después del diagnóstico correcto, la cirugía es uno de los elementos terapéuticos principales para evitar las secuelas neurológicas irreversibles que supongan un riesgo para el paciente.

BIBLIOGRAFÍA

- Drolet B. Birthmarks to worry about. *Dermatol Clin North Am.* 1998;16:447-53.
- Drolet B, Clowry L, McTigue K, Esterly NB. The hair collar sign: Marker for cranial dysraphism. *Pediatrics.* 1995;96:309-13.
- Tortori-Donati P, Rossi A, Cama A. Spinal dysraphism: A review of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification. *Neuroradiology.* 2000;42:471-91.
- Shaw GM, Velie EM, Schaffer DM. Is dietary intake of methionine associated with a reduction in risk for neural tube defect affected pregnancies? *Teratology.* 1997;56:295-9.
- Kirke PN, Molloy AM, Daly LE, Burke H, Weir DG, Scott JM. Maternal plasma folate and vitamin B₁₂ are independent risk factors for neural tube defects. *QJM.* 1993;86:703-8.
- Tavafoghi V, Ghandchi A, Hambrick GW, Udverhelyi GB. Cutaneous signs of spinal dysraphism. *Arch Dermatol.* 1978;114:573-7.
- Keim HA, Greene AF. Diastematomyelia and scoliosis. *J Bone Joint Surg (Am).* 1973;55:1425-34.
- Anderson FM. Occult spinal dysraphism: A series of 73 cases. *Pediatrics.* 1975;55:826-35.
- Escoda García M, Fagundo González E, Sánchez González R. Signos cutáneos de disrafismo espinal. *Piel.* 2003;18:382-6.
- Gowel DJ, Del Curling O, Kelly DL Jr, Alexander E Jr. Diastematomyelia: A 40 year experience. *Pediatr Neurosci.* 1998;14:90-6.
- Matson DD, Woods R, Campbell JB, Ingraham FD. Diastematomyelia (congenital cleft of the spinal cord): Diagnosis and surgical treatment. *Pediatrics.* 1950;6:98-112.
- Dale AJ. Diastematomyelia. *Arch Neurol.* 1969;20:309-17.
- Harrist T, Gang D. Unusual sacrococcygeal embryologic malformations with cutaneous manifestations. *Arch Dermatol.* 1982;118:643-8.
- Kennedy PR. New data on diastematomyelia. *J Neurosurg.* 1979;51:355-61.
- Russell NA, Benoit BG, Joaquin AJ. Diastematomyelia in adults. *Pediatr Neurosurg.* 1990;16:252-7.
- 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;140:1109-15.