



Universidad Autónoma de Querétaro

Facultad de Medicina

“Disrafismo espinal oculto en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período de 2014 - 2024”

Tesis

Que como parte de los requisitos
para obtener el Diploma de:

ESPECIALIDAD EN PEDIATRÍA MÉDICA

Presenta:

Med. Gral Jessica Monserrat Pérez Villagómez

Dirigido por:

Med. Esp. Josefina Montoya López

Co - director:

Med. Esp. Felipe Chavelas Ochoa

Asesor metodológico:

Mtra. Ivette Mata Maqueda

Querétaro, Qro. a 30 de mayo de 2025.

La presente obra está bajo la licencia:
<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/deed.es>



CC BY-NC-ND 4.0 DEED

Atribución-NoComercial-SinDerivadas 4.0 Internacional

Usted es libre de:

Compartir — copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato

La licenciante no puede revocar estas libertades en tanto usted siga los términos de la licencia

Bajo los siguientes términos:



Atribución — Usted debe dar [crédito de manera adecuada](#), brindar un enlace a la licencia, e [indicar si se han realizado cambios](#). Puede hacerlo en cualquier forma razonable, pero no de forma tal que sugiera que usted o su uso tienen el apoyo de la licenciante.



NoComercial — Usted no puede hacer uso del material con [propósitos comerciales](#).



SinDerivadas — Si [remezcla, transforma o crea a partir](#) del material, no podrá distribuir el material modificado.

No hay restricciones adicionales — No puede aplicar términos legales ni [medidas tecnológicas](#) que restrinjan legalmente a otras a hacer cualquier uso permitido por la licencia.

Avisos:

No tiene que cumplir con la licencia para elementos del material en el dominio público o cuando su uso esté permitido por una [excepción o limitación](#) aplicable.

No se dan garantías. La licencia podría no darle todos los permisos que necesita para el uso que tenga previsto. Por ejemplo, otros derechos como [publicidad, privacidad, o derechos morales](#) pueden limitar la forma en que utilice el material.



**Universidad Autónoma de Querétaro
Facultad de Medicina**



“Disrafismo espinal oculto en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período de 2014 - 2024”

Tesis

Que como parte de los requisitos para obtener el Grado de:

ESPECIALIDAD EN PEDIATRÍA MÉDICA

Presenta:

Med. Gral. Jessica Montserrat Pérez Villagómez

Dirigido por:

Med.Esp. Josefina Montoya López

Codirigido por:

Med.Esp. Felipe Chavelas Ochoa

Asesor metodológico:
Mtra. Ivette Mata Maqueda

Med. Esp. Josefina Montoya López

Presidente

Med. Esp. Felipe Chávelas Ochoa

Secretario

Med. Esp. Anette Cristina Sánchez Trejo

Vocal

Med. Esp. Ma. Lourdes Ramírez Balderas

Suplente

Med. Esp. Rodrigo Miguel Rodríguez Sánchez

Suplente

Centro Universitario, Querétaro, Qro.
30 de mayo de 2025.
México.

Resumen

Introducción: La incidencia del Disrafismo Espinal Oculto (DEO) en la población general no se conoce con exactitud; en contraste con los defectos abiertos que se diagnostican más tempranamente, los defectos cerrados u ocultos pueden ser subdiagnosticados en la infancia y generalmente son sospechados a una mayor edad al presentar estigmas cutáneos característicos además de síntomas relacionados con el sistema nervioso central o músculo esquelético.

Objetivo: Describir el perfil epidemiológico del Disrafismo Espinal Oculto en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período de 2014- 2024.

Material y método: Estudio observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo, donde se analiza la base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica, se incluyeron 50 pacientes. El análisis estadístico se procesó en el programa estadístico SPSS. Se realizó un análisis univariado de cada una de las variables de estudio, obteniéndose medidas de frecuencia central y de dispersión para variables continuas y porcentajes para las variables categóricas.

Consideraciones éticas: Investigación sin riesgo.

Resultados: El Disrafismo Espinal Oculto en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período de 2014 – 2024, presentó una incidencia del 3%, predominando en el sexo femenino en un 56%, el 100% de los pacientes presentaron estigmas cutáneos, 96% sintomatología de médula anclada. El tipo más frecuente fue el lipoma intradural, el manejo en 100% de los pacientes fue quirúrgico, la media de edad de la intervención quirúrgica de los pacientes fue a los 5 meses de edad. En cuanto a las madres de los pacientes la edad media fue de 30.1 años, todas llevaron control prenatal, no tenían antecedentes de toxicomanías o consumo de fármacos, el 84% consumió ácido fólico a partir del primer trimestre, en el 22 % se documentó el antecedente de familiares con algún tipo de disrafismo espinal.

Conclusiones: Los pacientes con DEO requieren un abordaje multidisciplinario, se debe optimizar el manejo de estos pacientes, donde se realicen programas de prevención, se identifiquen oportunamente y se diagnostiquen de forma temprana para iniciar un tratamiento integral que disminuya las secuelas y mejore la calidad de vida de los pacientes y su familia.

(**Palabras clave:** disrafismo espinal oculto, anclaje medular, desanclaje medular, esfínter urinario, estigmas cutáneos)

Summary

Introduction: The incidence of Occult Spinal Dysraphism (OSD) in the general population is not known exactly; In contrast to open defects that are diagnosed earlier, closed or occult defects may be underdiagnosed in childhood and are usually suspected at an older age due to characteristic skin stigmata in addition to symptoms related to the central nervous system or musculoskeletal system. **Objective:** To describe the epidemiological profile of Occult Spinal Dysraphism at the Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer in the period 2014-2024. **Material and method:** Observational, descriptive, cross-sectional, and retrospective study, where the database of the Pediatric Neurosurgery service was analyzed, 50 patients were included. The statistical analysis was processed in the SPSS statistical program. A univariate analysis of each of the study variables was performed, obtaining measures of central frequency and dispersion for continuous variables and percentages for categorical variables. **Ethical considerations:** Risk-free research. **Results:** Occult Spinal Dysraphism at the Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer in the period 2014 – 2024, presented an incidence of 3%, predominating in the female sex in 56%, 100% of the patients presented cutaneous stigmata, 96% symptoms of tethered cord. The most frequent type was intradural lipoma, the management in 100% of the patients was surgical, the mean age of the surgical intervention of the patients was 5 months of age. As for the mothers of the patients, the mean age was 30.1 years, all had prenatal control, had no history of drug addiction or drug consumption, 84% consumed folic acid from the first trimester, in 22% the history of relatives with some type of spinal dysraphism was documented. **Conclusions:** Patients with OSD require a multidisciplinary approach, the management of these patients should be optimized, where prevention programs are carried out, the defects should be identified in a timely manner and diagnosed early to initiate a comprehensive treatment that reduces the sequelae and improves the quality of life of patients and their families.

(Key words: Occult spinal dysraphism, tethered spinal cord, tethered cord release, urinary sphincter, cutaneous stigmata).

Dedicatorias

Para mi familia, todo.

“Lo que se les dé a los niños, los niños darán a la sociedad”.

Karl A. Meninnger

Agradecimientos

Agradezco en primer lugar a Dios por acompañarme y ser mi refugio, por darme fortaleza y voluntad para seguir este camino, todo es posible gracias a él.

A mi mamá, por su amor infinito e incondicional.

A mis hermanos, por ser mi mayor motivación.

A mi familia, por siempre creer en mí y esperar pacientemente.

A mi profesor Dr. Felipe Chavelas Ochoa, por guiarme y compartir sus conocimientos, gracias.

A mis profesores, por las experiencias compartidas y el aprendizaje que me dejan.

A todas las niñas y niños, que me permitieron aprender de ellos, son mi inspiración y me deber en la vida es salvaguardar su bienestar y salud.

A las mamás y papás de mis pacientes, por confiarme su mayor tesoro, gracias.

Índice

Contenido	Página
<u>Resumen</u>	i
<u>Summary</u>	iii
<u>Dedicatorias</u>	v
<u>Agradecimientos</u>	vi
<u>Índice</u>	vii
<u>Índice de cuadros</u>	viii
<u>Abreviaturas y siglas</u>	ix
<u>I. Introducción</u>	1
<u>II. Antecedentes</u>	2
<u>II.1 Embriología</u>	2
<u>II.2 Disrafismo espinal</u>	5
<u>II.3 Disrafismo espinal oculto</u>	5
<u>II.4 Manifestaciones cutáneas asociadas a disrafismo espinal oculto</u>	7
<u>II.5 Manifestaciones neurológicas asociadas a disrafismo espinal oculto</u>	8
<u>II.6 Manifestaciones ortopédicas asociadas a disrafismo espinal oculto</u>	9
<u>II.7 Ultrasonido y resonancia magnética</u>	10
<u>II.8 Factores de riesgo</u>	12
<u>II.9 Síndromes genéticos asociados a disrafismo espinal oculto</u>	13
<u>II.10 Tratamiento</u>	16
<u>II.11 Secuelas</u>	17
<u>III. Fundamentación teórica</u>	19
<u>IV. Hipótesis o supuestos</u>	22
<u>V. Objetivos</u>	22
<u>V.1 General</u>	22
<u>V.2 Específicos</u>	23

<u>VI. Material y métodos</u>	24
<u>VI.1 Tipo de investigación</u>	24
<u>VI.2 Población o unidad de análisis</u>	24
<u>VI.3 Muestra y tipo de muestra</u>	24
<u>VI.4 Técnicas e instrumentos</u>	30
<u>VI.5 Procedimientos</u>	30
<u>VII. Resultados</u>	32
<u>VIII. Discusión</u>	47
<u>IX. Conclusiones</u>	49
<u>X. Propuestas</u>	50
<u>XI. Bibliografía</u>	50
<u>XII. Anexos</u>	57

Índice de cuadros

Cuadro	Página
VII.1 Tabla de sexo	32
VII.2 Tabla de edad	33
VII.3 Tipo de disrafismo espinal oculto	34
VII.4 Tipo de manifestación cutánea	35
VII.5 Estigmas cutáneos	36
VII.6 Tipo de manifestación neurológica	37
VII.7 Tipo de manifestación ortopédica	38
VII.8 Tabla de tratamiento	39
VII.9 Resección quirúrgica de lipoma	40
VII.10 Paciente con alteración del esfínter anal	40
VII.11 Paciente postoperado de desanclaje medular	41
VII.12 Consumo de ácido fólico	42
VII.13 Tabla de edad materna	43
VII.14 Antecedente familiar	44
VII.15 Antecedente de prematurez	45
VII.16 Secuelas	46

Abreviaturas y siglas

DEO	disrafismo espinal oculto
OSD	occult spinal dysraphism
DE	disrafismo espinal
USG	ultrasonido
RM	resonancia magnética
DTN	defectos del tubo neural
CDC	centros para el control y prevención de enfermedades
SRC	síndrome de regresión caudal
SDC	síndrome de disgenesia caudal
SC	síndrome de Currarino
SNC	sistema nervioso central
RNV	recién nacidos vivos

I. Introducción

La incidencia del Disrafismo Espinal Oculto (DEO) en la población no se conoce con exactitud, en contraste con los defectos abiertos que se diagnostican más tempranamente por las características clínicas fácilmente identificables (Franco-Chávez, 2021).

Los defectos cerrados u ocultos pueden ser subdiagnosticados en la infancia y generalmente son sospechados a una mayor edad al presentar estigmas cutáneos característicos además de síntomas relacionados con el sistema nervioso central, músculo esquelético o alteraciones gastrointestinales o urológicas (Budke Neukamp, 2014).

Los estigmas cutáneos se encuentran en el 2 al 4% de todos los recién nacidos, de los cuales solo un pequeño porcentaje, alrededor del 0.5% al 1% presenta disrafismo espinal oculto, en general la complejidad de la lesión cutánea refleja el grado de anormalidad en el desarrollo de las estructuras del sistema nervioso (University of Arkansas for Medical Sciences, 2016).

No existen síntomas o signos neurológicos que sean característicos de los pacientes con DEO, los déficits neurológicos son independientes del tipo o localización de lesión espinal (Avagliano 2018).

Las deformidades unilaterales o bilaterales de las extremidades inferiores son comunes en el DEO e incluyen pie varo, valgo, displasia del desarrollo de la cadera (Gober, 2022).

La resonancia magnética es el estudio de imagen de elección para el diagnóstico y el seguimiento de los pacientes con DEO (Tawfik, 2019).

En cuanto al tratamiento del DEO la cirugía es el tratamiento de elección y debe realizarse en el momento oportuno antes de que comiencen los síntomas

neurológicos. La cirugía permite la prevención de un déficit neurológico que puede ser irreversible y permanente una vez establecido, el cual podría solo restablecer un 25 a 50 % de la función perdida (Vetrano, 2022).

El riesgo de espina bífida se puede reducir hasta en un 70% si antes del embarazo la madre ingiere diariamente ácido fólico en cantidad suficiente 3 meses antes y después de la concepción durante el período de embriogénesis o bien si la canasta básica se encuentra enriquecida con el mismo (Instituto Mexicano del Seguro Social, 2013).

Por lo anterior, se decide realizar esta investigación retrospectiva en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer mediante la revisión y documentación de casos manejados en el período de 2014-2024, para describir la incidencia y los tipos de disrafismo espinal oculto que se presentan así como la variedad de manifestaciones cutáneas, neurológicas y ortopédicas, se describirá la asociación de estos con síndromes genéticos y los factores de riesgo relacionados, así como los principales estudios de imagen para su diagnóstico y las secuelas que acompañan a esta enfermedad y el tratamiento por Neurocirugía Pediátrica.

II. Antecedentes

II.1 Embriología

El disrafismo espinal (DE) es el resultado de las alteraciones en los procesos embriológicos estrechamente relacionados con el desarrollo y el cierre del tubo neural que ocurren entre las semanas de gestación 2 y 6, que incluye: gastrulación (segunda a tercera semana de gestación), neurulación primaria (tercera a cuarta semana de gestación) y neurulación secundaria (quinta a sexta semana de gestación). El nivel de coordinación entre estos procesos explica por qué el desarrollo anormal de una estructura se asociará con el mal desarrollo de la otra.

La médula espinal hasta el nivel de S2 está formada por la neurulación primaria y la médula espinal distal a ella se forma por la neurulación secundaria.

Gastrulación: Al final de la segunda semana gestacional (post-fertilización), la masa celular interna del blastocisto produce un disco bilaminar compuesto por dos capas: el epiblasto frente a la cavidad amniótica y el hipoblasto frente al saco de la yema. La gastrulación es el proceso de conversión del disco bilaminar en un disco trilaminar iniciado por la línea primitiva, un grupo de células surge del epiblasto en el extremo caudal del embrión forma la línea primitiva, esta proliferación nodular rodea un pequeño nodo primitivo, conocido como el nodo de Hensen, que define el extremo cefálico de la línea primitiva. El nodo primitivo, que es una depresión en el extremo craneal de la línea, contiene células que son importantes para establecer los ejes embrionarios. Las células epiblastos migran hacia y a través de la línea y el nodo, se separan y forman dos nuevas capas ventrales al epiblasto restante. Las primeras células que pasan por la línea desplazan el hipoblasto original para formar el endodermo, mientras que las células que migran un poco más tarde crean una nueva capa media, el mesodermo. Las células mesodérmicas se organizan en la línea media para formar el proceso notocordal, que se desarrolla para convertirse en la notocorda. Las etapas secuenciales del desarrollo de la notocorda incluyen una en la que el proceso notocordal se fusiona con el endodermo (intercalación), creando una comunicación del canal central del proceso notocordal con el saco de yema. Esta comunicación se llama canal primitivo de Kovalevsky. La notocorda inicia el proceso de neurulación induciendo la formación de la placa neuronal a partir de las células del ectodermo que se superponen. Por lo tanto, la placa neuronal se deriva del ectodermo y se forma en la parte central de esta capa superior. El resto del ectodermo que rodea la placa neuronal forma la epidermis.

Neurulación primaria: La placa neuronal se eleva para formar los pliegues neuronales creando una ranura neuronal en la línea media. Pares de somitas, que representan colecciones de mesodermos subyacentes que aparecen a cada lado del surco neural, forman las vértebras. Este mesodermo ayuda a apoyar la elevación

de los pliegues neuronales, ya que los bordes laterales de la placa neural se elevan para la formación de pliegues neuronales, luego se fusionan en la línea media formando el tubo neuronal. La elevación se produce por la proliferación de mesodermo y ácido hialurónico subyacentes. Después de la elevación, los pliegues neuronales se surcan para formar una ranura neuronal, cuyos bordes se aproximan formando un cordón. Esto ocurre a través de la formación de puntos de bisagra utilizando microfilamentos y microtúbulos. El proceso de cierre del tubo neural se produce primero cerca de la unión del cerebro posterior y la médula espinal a nivel del quinto somita. Luego procede de una manera similar a una cremallera craneal y caudal. Las regiones abiertas del tubo neural se llaman neuroporos anterior (craneal) y posterior (caudal). El neuroporo craneal se cierra el día 25, mientras que el neuroporo caudal se cierra el día 28. En el cierre del tubo neural, las células epidérmicas no neuronales superpuestas forman la capa ectodérmica de la piel, mientras que las células neuroectodermas se reorganizan para formar el techo del tubo neural. La neurulación primaria es responsable de establecer las regiones del cerebro y la médula espinal hasta los niveles sacros más bajos (probablemente hasta el nivel de S2). Las células de la cresta neural a cada lado forman tejido neural accesorio.

Neurulación secundaria: Este proceso ayuda en el desarrollo del segmento distal hasta el nivel S2. Una masa celular caudal de células mesodérmicas totipotentes e indiferenciadas aparece inicialmente en el extremo caudal al final de la neurulación primaria; posteriormente se somete a vacuolización, canalización y finalmente se vuelve continua con la parte craneal del tubo formada inicialmente por neurulación primaria. Parte de la masa celular caudal se somete a una diferenciación retrogresiva para formar el filum terminal, el ventrículo terminal, la punta del cono medular, el sacro y el cóccix. Para el tercer mes de gestación, la médula espinal se extiende por toda la longitud de la columna espinal en desarrollo. Hay un aparente ascenso del cordón que hace que el cono medular retroceda craneal debido al rápido crecimiento de la columna vertebral (Chellathurai, 2022), Tabla 1.

II.2 Disrafismo espinal

El término disrafismo (del griego dus = malo y rafh = sutura) se refiere a un defecto en el cierre del tubo neural y, por lo tanto, debe aplicarse solo a las anomalías de la neurulación primaria. Hasta el día de hoy se utiliza de manera indistinta para incluir todos los trastornos espinales congénitos en los que hay una diferenciación anómala y/o un cierre completo de las estructuras de la línea media posterior: piel, músculos, vértebras, meninges y tejido nervioso.

Debido a su origen embriológico común, las anomalías de la columna vertebral caudal también se incluyen en este grupo. El disrafismo espinal se clasifica clásicamente como abierto y cerrado u oculto (Gupta, 2017).

II.3 Disrafismo espinal oculto

El disrafismo espinal oculto (DEO) se refiere a un amplio espectro de anomalías espinales congénitas cubiertas de piel, incluidos los elementos mesenquimales, neurales y óseos de la línea media. Se debe a un cierre incompleto del tubo neural y un desarrollo anómalo de la masa celular caudal durante la embriogénesis (Khoury, 2022).

El espectro clínico de la DEO es amplio, desde anomalías de la piel hasta disfunciones motoras, urinarias o intestinales. Sin embargo, en particular, los síntomas relacionados con el DEO a menudo no son clínicamente obvios al nacer y en general los signos se revelan posteriormente mediante un examen radiográfico o físico. Por lo tanto, los pacientes afectados pueden presentarse con síntomas neurológicos, urológicos y ortopédicos retardados que conllevan a tener un deterioro irreversible. (Choi, 2020).

Este defecto se puede dividir en dos subgrupos (Tortori, 2000), Tabla 2:

- **Disrafismo espinal oculto con masa palpable:**

1. **Lipomielomengocele o Lipomielocele:** Tumoración de tejido graso localizada en el interior del conducto raquídeo con solución de continuidad con tejido celular subcutáneo a través de un defecto de fusión en la región sacra.

- **Disrafismo espinal oculto sin masa palpable:**

1. **Lipoma intradural y terminal:** tumoración de grasa y tejido conectivo, puede localizarse a nivel cervical, dorsal o lumbar, presentan un componente extradural pero no son visibles.
2. **Seno dérmico posterior:** fosa o depresión superficial o profunda en la región superior del pliegue interglúteo.
3. **Síndrome de regresión caudal:** malformación congénita que involucra alteraciones musculoesqueléticas y viscerales (gastrointestinales, genitourinarias, neurológicas).
4. **Quiste neurentérico:** es una lesión benigna y congénita de tejido endodérmico heterotópico ocasionada por el cierre incompleto del tubo neural.
5. **Diastomielia o diastematomyelia:** desdoblamiento de la médula espinal.
6. **Médula espinal anclada:** malformación congénita de la región caudal de la médula espinal, por defecto del cierre óseo y/o medular y el consecuente anclaje de estructuras dentro de una columna en crecimiento.
7. **Síndrome de filum terminale:** tracción del filum terminal por un crecimiento asincrónico de la columna vertebral y médula espinal.
8. **Espina bífida simple:** anomalía congénita con cierre incompleto de uno o más arcos vertebrales posteriores, con afectación cutánea, espinal y nerviosa.

II.4 Manifestaciones cutáneas asociadas a disrafismo espinal oculto

El disrafismo espinal es un continuo de varias anomalías congénitas resultantes del cierre incompleto del tubo neural durante el período de neurulación cuando la piel y el sistema nervioso central se originan del mismo ectodermo. Una variedad de estigmas cutáneos de la línea media dorsal representa marcadores visibles de disrafismo espinal oculto (DEO) que van desde el limitado a los tejidos blandos o las estructuras esqueléticas hasta el anclaje de la médula espinal (Thappa, 2018), Tabla 3.

Las manifestaciones cutáneas pueden ser el hallazgo inicial de sospecha de patología de la línea media, las cuales pueden en algunos casos pasar desapercibidas, incluso pueden manifestarse como alteraciones cutáneas múltiples, pueden aparecer aisladas o en cualquier región de la columna vertebral (Choi, 2020). Los estigmas de la piel se pueden mostrar en hasta en el 86.3% de los pacientes con DEO y en el 4.2% - 7.2% de los niños sanos, en los que los hoyuelos sacros simples representan el 74% (Svokos, 2021). Los hoyuelos sacros tienen una incidencia del 1.8% - 4% de todos los nacimientos. De acuerdo con el grado de asociación con el DEO, los estigmas de la piel se pueden clasificar en 3 categorías: (1) marcadores de bajo riesgo: como hoyuelos simples y pliegues glúteos desviados; (2) marcadores de riesgo intermedio: como decoloraciones vasculares; las anomalías pequeñas se consideran de bajo riesgo, mientras que las anomalías grandes se consideran de alto riesgo. (3) marcadores de alto riesgo: como aplasia cutis/cicatrices congénitas, tracto sinusal dérmico, hoyuelos no simples o más cefálicos, hipertrichosis, apéndices caudales y masas fibrograsas (Sung, 2019), Tabla 4. Estudios anteriores informaron que una combinación de 2 o más lesiones cutáneas de la línea media tiene más probabilidades de estar asociada con DEO que con una sola lesión (Shields, 2021).

II.5 Manifestaciones neurológicas asociadas a disrafismo espinal oculto

Las manifestaciones neurológicas en pacientes con DEO son muy variables. Los pacientes presentan con mayor frecuencia signos y síntomas relacionados con la disfunción espinal lumbosacra, con una disfunción autonómica y esfinteriana y que ocurre antes que los déficits sensoriomotores en las piernas. Con menos frecuencia, los pacientes pueden presentar meningitis debido a una ruptura de un seno dérmico o un quiste. Algunas personas afectadas son completamente asintomáticas. La naturaleza del déficit neurológico puede ser estática o progresiva, siendo el anclaje y la compresión del cordón medular por masas extradurales causas comunes de progresión. Las lesiones que son asintomáticas en la infancia y la primera infancia pueden conducir posteriormente a déficits neurológicos si no se tratan, lo que hace hincapié en la importancia de una evaluación exhaustiva y un tratamiento temprano en estos pacientes. Los síntomas autónomos suelen consistir en retención o incontinencia urinaria, síntomas más sutiles como disuria o infecciones recurrentes del tracto urinario, u obstrucción intestinal o estreñimiento intratable en la infancia. Los síntomas sensoriomotores puede incluir debilidad en las piernas, disminución o aumento del tono muscular o déficits sensoriales de las piernas y el área perineal. En algunos casos, la pérdida sensorial puede provocar una ulceración atrófica de la piel (Avagliano, 2018).

El síndrome de la médula anclada es causado por una disfunción inducida por el estiramiento de la médula espinal caudal y el cono medular. Puede ser una presentación de varias formas de DEO, incluidos los lipomas espinales, el filum terminal apretado, las malformaciones del cordón dividido y el síndrome de regresión caudal. La constelación de síntomas asociados de forma variable con el síndrome de la médula atada incluye dolor de espalda, disfunción de la vejiga, debilidad de las piernas, atrofia del músculo de la pantorrilla, reflejos profundos disminuidos o ausentes y pérdida sensorial dermatomal (Bhimani, 2019). En la progresión clásica de los síntomas de médula anclada, los niños comienzan a tropezar después de haber aprendido a caminar normalmente. Luego comienzan a

gotear orina después de haber logrado un entrenamiento en el baño exitoso. Más tarde, desarrollan signos y síntomas musculoesqueléticos; los hallazgos comunes incluyen caída del pie, úlceras sin dolor y escoliosis. Los niños mayores a menudo se quejarán de dolor de espalda exacerbado por el ejercicio, mientras que los niños más pequeños tienden a tener una mayor irritabilidad y se niegan a realizar ciertas actividades y movimientos, aunque sin una queja franca de dolor (Gober, 2022).

II.6 Manifestaciones ortopédicas asociadas a disrafismo espinal oculto

De acuerdo con Dias (1989): las deformidades ortopédicas en niños con DE se pueden subdividir en dos tipos: congénitas y adquiridas. De acuerdo con su experiencia en el seguimiento de niños desde el nacimiento hasta la adolescencia, reporta que 198 niños con DE, el 42% no tenía deformidades ortopédicas al nacer. Al nacer, en los niveles lumbar alto y torácico, solo el 16.7% estaban libres de deformidades, pero en el nivel sacro el 52.4% no presentaba deformidades. Las deformidades más comunes se encuentran en el pie (54%). Las anomalías congénitas de la columna vertebral, como la cifosis y la cifoescoliosis, estuvieron presentes al nacer en el 7.5%. Un ejemplo típico de una deformidad congénita es un pie zambo o una luxación teórica de cadera. Las deformidades adquiridas suelen ser secundarias a un desequilibrio muscular debido a lesiones de las neuronas motoras inferiores o superiores. El desequilibrio muscular persistente conduce a un establecimiento gradual de deformidades óseas estructurales. Un ejemplo típico es la luxación paralítica de cadera, que se observa en el nivel lumbar bajo, secundaria a un desequilibrio entre los flexores y abductores de la cadera y los extensores y abductores de la cadera. Otro ejemplo es la deformidad del calcáneo secundaria a un desequilibrio entre los flexores dorsiflexores del tobillo y los flexores plantares. Un desequilibrio muscular también puede ser causado por una espasticidad que, hasta donde sabemos, no debería estar presente al nacer. El músculo espástico conduce a deformidades muy tempranas, especialmente del pie y la rodilla. Las dos

causas principales de la espasticidad son la médula anclada o la lesión de la neurona superior. La deformidad adquirida también puede ocurrir secundaria a una postura habitual asumida después del nacimiento. Por lo general, ocurre en el niño mayor con parálisis flácida de las extremidades inferiores. Por ejemplo, con el niño acostado en posición supina, la fuerza de gravedad hace girar la cadera hacia afuera, en abducción y flexión, lo que lleva a un desarrollo gradual de una contractura de flexión-abducción-rotación externa de la cadera.

Las deformidades en columna vertebral que incluyen escoliosis y cifosis pueden limitar la función, con compromiso del patrón ventilatorio, la sedestación y marcha, en pacientes postrados aumenta el riesgo de úlceras por presión, son causa importante de dolor y problemas asociados a depresión y ansiedad como resultado de una imagen corporal negativa. Una vez detectado, se introduce una estrecha vigilancia para monitorear la progresión y la necesidad de intervención. Como tal, no se recomienda la intervención quirúrgica en ese momento, con la excepción de las dislocaciones unilaterales y las lesiones lumbares o sacrales bajas. Otras anomalías ortopédicas en las extremidades inferiores incluyen contracturas y deformidades rotacionales de los fémures, tibias, rodillas y pies asociadas con desequilibrios musculares. Las anomalías esqueléticas representan un marcador relevante de DEO sintomático: se presta especial atención a las alteraciones del pie, como el pie zambo, el valgo, el equino, el calcáneo/calcáneo, el pie talo, etc. Los enfoques no quirúrgicos, que incluyen el estiramiento, las correas desrotacionales, el lanzamiento en serie y las liberaciones de tejidos blandos, se consideran antes de proceder con las osteotomías y fusiones más extensas para estas deformidades. Las intervenciones quirúrgicas solo se recomiendan si las anomalías limitan o interfieren con la función (Khoury, 2023).

II.7 Ultrasonido y resonancia magnética

Si bien las lesiones espinales abiertas son fácilmente reconocibles, las que están cerradas se pueden pasar por alto fácilmente si no se presta mucha atención a los estigmas cutáneos. Comúnmente asintomáticos, el 50 - 80% de las lesiones espinales cerradas están asociadas con estigmas cutáneos que están presentes desde el nacimiento. La presencia de estos signos generalmente justifica la realización de estudios de imagen para detectar la patología espinal. De acuerdo con Shields et al. El ultrasonido (USG) es la modalidad de imagen de primera línea para detectar lesiones espinales pediátricas. Es rentable, portátil, no invasivo y no utiliza radiación, además, no se requiere sedación del paciente. Para visualizar mejor el contenido del canal espinal, generalmente se realiza antes de los 3 meses de edad, momento en el que se produce la osificación de los elementos sacros posteriores.

Si bien el USG sirve como una excelente herramienta de detección de lesiones espinales cerradas en pacientes pediátricos, en muchos casos, es difícil establecer un diagnóstico definitivo basado solo en los hallazgos del USG. En tales casos, la resonancia magnética (RM) generalmente se realiza como un estudio de seguimiento para una mayor caracterización y planificación quirúrgica. La resonancia magnética a menudo sirve como una herramienta de diagnóstico superior debido a su capacidad multiplanar, excelente resolución de tejidos blandos y mayor contraste de los tejidos blandos, generalmente no se realiza hasta después de los 3 a 6 meses de edad, cuando las imágenes están más libres de artefactos de micromoción (Hunsaker, 2023).

En el estudio de Tawfik, 2019 sobre el valor diagnóstico del USG espinal en comparación con la RM para el diagnóstico de anomalías espinales pediátricas, determinaron que el USG espinal se puede utilizar como una herramienta de detección de primera línea para el disrafismo espinal, mientras que una resonancia magnética es la mejor modalidad de diagnóstico para pacientes pediátricos

mayores. Además, estos autores recomendaron que los pacientes con un USG anormal de la columna vertebral deberían someterse a una resonancia magnética de la columna vertebral para confirmar el diagnóstico (Aoki, 2023).

II.8 Factores de riesgo

Se sabe desde hace tiempo que tanto los factores genéticos como los no genéticos contribuyen a los Defectos del Tubo Neural (DTN). La heredabilidad se estimó en un 60 - 70% basándose en las proporciones relativas de individuos afectados entre los hermanos de los casos índice. El riesgo de recurrencia para los hermanos de un caso índice es del 2 - 5%, por lo que representa un riesgo de 20 a 50 veces mayor en comparación con la prevalencia de la población general de ~1 por 1000. Menos del 10% de los casos de DTN son sindrómicos, se producen en trastornos cromosómicos como la trisomía 13 o 18, mientras que la gran mayoría no son sindrómicos y presentan un patrón de aparición esporádico (Copp, 2016).

Existen riesgos multifactoriales para los defectos de tubo neural, incluidos la nutrición, el medio ambiente y la genética (Rai, 2023). Nutricionalmente, el ácido fólico es una intervención probada para prevenirlos. Sin embargo, debido a la evidencia clínica consistente, a nivel mundial es ampliamente conocido que los Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades (CDC) recomiendan el consumo de ácido fólico 400 mcg al día en aquellas mujeres con deseos o posibilidad de embarazo y en mujeres con antecedente de embarazo previo con defecto del tubo neural incrementar la dosis a 4000 mcg de ácido fólico. Los factores de riesgo ambiental incluyen ciertos medicamentos que se ha demostrado que alteran el metabolismo del folato, como el valproato, el metotrexato y la rifampicina, así como las comorbilidades médicas maternas como la diabetes mellitus, la obesidad, el tabaquismo y la hipertermia (Forci, 2021). La genética también juega un papel con tasas más altas de DE que se encuentran con la consanguinidad; las personas con embarazos previamente afectados tienen de tres a cinco veces más

probabilidades de tener una recurrencia en un embarazo posterior (Isaković, 2022). Se han observado variaciones raciales y étnicas, con los hispanos que demuestran una mayor prevalencia en comparación con las madres blancas no hispanas. Esto se ha atribuido a las diferencias en el consumo de ácido fólico, a los factores genéticos que afectan al metabolismo de los ácidos fólicos y a las tasas más bajas de terminación electiva. (Finnell, 2021). Además, se cree que hay variantes genéticas que son más susceptibles a los efectos adversos del medio ambiente (contaminación) que pueden contribuir a un mayor riesgo de desarrollo embriológico anormal (Ho, 2021). Además, se estima que 220.000 recién nacidos nacen anualmente con defectos del tubo neural en todo el mundo, con un gran porcentaje en los países en desarrollo debido a la desnutrición (Gober, 2022)

II.9 Síndromes genéticos asociados a disrafismo espinal oculto

El síndrome de regresión caudal (SRC) o síndrome de disgenesia caudal (SDC) es un trastorno raro caracterizado por un desarrollo anormal del hemicuerpo inferior la cual afecta en grado variables al desarrollo y función del sistema gastrointestinal, genitourinario, esquelético y nervioso. Se ha reportado que el SRC afecta de 1 - 3 recién nacidos por cada 100.000 nacidos vivos entre la población general. La tasa de prevalencia aumenta en hijos con antecedente de madres diabéticas. La patogénesis exacta de este síndrome no se entiende bien, y se han sugerido varios factores etiológicos, que afectan el desarrollo embrionario en las primeras 4 semanas de gestación. Se sabe que la exposición materna al consumo de cocaína o alcohol está asociada en algunos casos. Otros mecanismos postulados incluyen la teoría del robo vascular o la hipoperfusión, la hipoxemia fetal y los desequilibrios de aminoácidos. Una deficiencia primaria del mesodermo caudal está implicada en el SRC. Sin dejar de lado las mutaciones genéticas influenciadas por factores ambientales los cuales incrementan el riesgo de SRC. Se han implicado múltiples factores genéticos, como las mutaciones en el gen VANGL1 en el cromosoma 1p13.

Las patologías sindrómicas suelen incluir las del tracto urinario superior e inferior (agenesia renal, reflujo vesicoureteral y anomalías del esfínter uretral) y sus entradas neuronales (con la vejiga neurogénica resultante o la incontinencia urinaria de la neurona motora inferior), el sistema cardiovascular (hipoplasia), el tubo neural (malformación del cordón partido y la espina bífida), el intestino anterior (onfalocele) y los derivados cloacales (formación de fístulas vesicorectal y malformaciones anorrectales), así como el apéndice inferior y el esqueleto axial (Warnet, 2020).

Síndrome de Currarino

De acuerdo con Dworschak et al., tres características principales son las características del síndrome de Currarino (SC): (1) defectos óseos sacros anteriores, conocidos como “scimitar sacrum” o “sacro en forma de hoz”, o una agenesia sacral completa por debajo de S2; (2) malformación anorrectal (a menudo clínicamente presente como estreñimiento crónico); (3) una masa presacral, que representa un meningocele anterior, un teratoma o un quiste entérico o cualquier combinación de estos. En 2008, Crétolle et al. sugirieron que los defectos del tubo neural también deberían considerarse como una cuarta característica clínica importante del SC. Estos defectos incluyen médula anclada, filo graso, engrosado y/o lipoma espinal y quistes neuroentéricos. Como el SC muestra expresividad variable, los pacientes pueden ser reconocidos con el espectro completo o solo con componentes de las cuatro características principales. Incluso se han reportado portadores de mutaciones asintomáticas. Las mutaciones que afectan al gen *MNX1* en el cromosoma 7q36.3. Los casos homocigóticos son infrecuentes y, a menudo letales a una edad temprana. Las mutaciones en *MNX1* están presentes en el 57-65% de los pacientes, más frecuentemente en casos familiares. La prevalencia estimada es de 1-9/100.000 nacidos vivos.

Asociación VACTERL

La asociación VACTERL se refiere a las anomalías congénitas de la columna vertebral ósea (V), malformación anorrectal (A), cardiopatía congénita (C), defectos traqueoesofágicos (TE), anomalías renales y del tracto urinario (R) y/o las malformaciones de las extremidades (L). Debido a la variabilidad en los criterios de diagnóstico es difícil reportar una prevalencia exacta; se ha reportado una incidencia de 1/10.000 a 1/40.000 nacidos vivos, sin asociar hasta el momento algún patrón geográfico específico o predominio étnico.

La etiología de VACTERL/VATER no es bien conocida y la asociación es la mayoría de los casos esporádica, sin embargo, existen agrupaciones familiares y forma parte de los defectos del tubo neural. Aunque existe reporte de disrafismo espinal (DE) en el 10 - 40% de los casos de VACTERL, no forman parte de la definición. Tanto el DE abierto como cerrado se pueden ver con VACTERL, con casos abiertos de DE que incluyen: mielomeningocele y otras anomalías raras como mieloceles, hemimielomeningocele y hemimieloceles; y DE cerrado que incluye: lipomielocele, lipomielomeningocele, meningocele, mielocistocele, filum terminal apretado, lipomas filar e intradural, ventrículo terminal persistente y senos dérmicos y estados disraficos complejos. En 2019 Amelot publicó un estudio de 2000 a 2015 donde reunieron pacientes con la asociación VACTERL que además presentaban algún tipo de disrafismo espinal para establecer la relación entre ambos. El DE se identificó en 36/52 de los casos (69,2%), que incluía: médula espinal corta (8,3%), médula anclada 52,7%), médula normal con lipoma de filum (30,5%) o siringomielia (8,3%).

Complejo OEIS

OEIS es el acrónimo de una asociación de complejos de malformaciones que incluye onfalocele (O), extrofia de la vejiga o cloaca (E), ano imperforado (I) y

defectos espinales (S). Tiene una prevalencia muy baja, que oscila entre 1/82.000 y 1/200.000 recién nacidos vivos. En su mayoría los casos presentes son esporádicos, aunque se notificaron eventos familiares raros en hermanos, monocigóticos y gemelos comunes. El complejo OEIS se ha presentado en pacientes con anomalías cromosómicas como trisomía 13, trisomía 18 y trisomía 21. Se desconoce la etiología de OEIS. Prácticamente todos los casos son esporádicos y los factores de riesgo asociados específicos son inciertos.

En la revisión de 12 casos reportados en el período de 1978 - 2015 realizada por Arteaga-Vázquez et al, se observaron defectos del complejo epispadias en el 75% (9/12), extrofia cloacal en el 25% (3/12), onfalocele en el 83,3% (10/12), y defectos de ano y columna vertebral imperforados en el 75,0% (9/12). Del espectro fenotípico de los 12 casos, tres eran OEIS; cuatro eran OES, onfalocele, extrofia, defecto espinal; dos eran EIS, extrofia, ano imperforado, defecto espinal; y dos eran OEI, onfalocele, extrofia, ano imperforado. De los 9 casos que tienen afección en columna vertebral, 7 fueron mielomeningoceles, 1 un meningocele y 1 una espina bífida oculta.

II.10 Tratamiento

El manejo de los niños afectados por disrafismo espinal necesita enfoques multidisciplinarios. La investigación clínica completa es obligatoria (Tuite, 2018). El tratamiento estándar para cualquier tipo de disrafismo espinal es la cirugía después del parto (Peralta, 2020). La cirugía es necesaria para controlar el daño adicional al tejido nervioso. Los neurocirujanos pediátricos operan para sellar la abertura. En caso de manifestar hidrocefalia, se puede optar por colocar una derivación ventrículooperitoneal o bien la realización de un procedimiento endoscópico para realizar una derivación interna del líquido cefalorraquídeo y con esto disminuir los riesgos de complicaciones secundarias a las válvulas. (Gordon et al., 2019)

En el estudio realizado por Gupta & Bath, el 83% de los pacientes se sometieron a la reparación del defecto, el 13% de los pacientes se sometieron a laminectomía y al desanclaje medular, el 3% de los pacientes se sometieron a laminectomía y disección del espolón fibroso. El 10% de los pacientes se sometieron a derivación ventriculo-peritoneal junto con la reparación de la escisión del defecto y el 3% de los pacientes se sometieron a la escisión del tracto sinusal dérmico. En el período de seguimiento, el 3% de los pacientes se sometieron a una laminectomía y al desanclaje medular.

II.11 Secuelas

Aunque los déficits neurológicos y las manifestaciones resultantes del disrafismo espinal son con frecuencia el resultado más obvio de la médula anclada y las más propensas a ser reconocidas por un neurocirujano, la calidad de vida del paciente a menudo depende del reconocimiento y manejo adecuados de los efectos secundarios fuera de los límites habituales del sistema nervioso (Vetrano, 2022)

Los pacientes con DEO pueden desarrollar una variedad de complicaciones diferentes como resultado de la anomalía primaria de la columna vertebral. Estas complicaciones secundarias son diversas y con frecuencia requieren un equipo multidisciplinario de profesionales de la salud, incluidos cirujanos ortopédicos, urólogos y neurólogos, neurocirujanos pediátricos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, pediatras y otros, con el fin de brindar atención médica integral de calidad (Lindquist, 2022).

Las complicaciones ortopédicas comunes del DEO incluyen escoliosis y cifosis; deformidades del pie, incluyendo cavovarus, pie cavo y equinocavovarus; y longitud desigual de la pierna. Estas anomalías ortopédicas pueden resultar en inestabilidad de la marcha, dolor y desequilibrio y contribuyen significativamente a la morbilidad del paciente. La escoliosis y la cifosis son comunes en el disrafismo espinal oculto,

a menudo con inicio temprano y deterioro progresivo, y se correlacionan con el nivel motor y neurológico. Por otra parte, la evaluación y el tratamiento adecuados de lumbalgia pueden ser difíciles tanto en el contexto de la escoliosis como de la médula anclada. Para los pacientes debidamente seleccionados con escoliosis mínima y una médula espinal anclada, la lumbalgia tiene la mejor y más duradera respuesta en la cirugía de liberación de la médula.

Las deformidades del pie son comunes en pacientes con médula anclada. La intervención quirúrgica para las deformidades del pie, como la liberación de tejidos blandos y la osteotomía, puede mejorar el movimiento de los pacientes con pies arqueados y dedos de la garra. Cuando la deformidad del pie zambo está causando una incomodidad sustancial, se debe considerar la talectomía y la fusión calcaneocuboide. Para estos pacientes, se recomienda encarecidamente el seguimiento a largo plazo para controlar la ruptura de la piel adyacente y la artritis articular adyacente. Incluso cuando se recomienda la corrección quirúrgica ortopédica de una deformidad del pie, el tratamiento no quirúrgico, como la terapia física con ejercicios de fortalecimiento muscular, así como los dispositivos ortopédicos, pueden mejorar clínicamente la marcha y la función.

La incontinencia urinaria u otra disfunción urológica es una manifestación común de la médula anclada. Para los pacientes debidamente seleccionados, el reconocimiento temprano y el tratamiento con desanclaje medular pueden provocar que la mayoría de los pacientes adquieran continencia. El síndrome urológico más común asociado con los lipomas sintomáticos son los trastornos del esfínter, incluidas las anomalías de la micción, como la incontinencia, la micción por urgencia y la retención. Los niños con infecciones del tracto urinario frecuentes o recurrentes y pielonefritis deben ser evaluados más a fondo para detectar disrafismo espinal oculto. La falla en el diagnóstico de DEO y la falta de referencia a la neurocirugía puede aumentar el riesgo de déficits e infecciones urológicas progresivas (Moussa, 2021).

Los pacientes con disrafismo espinal deben ser monitoreados cuidadosamente a lo largo de su vida para detectar signos o síntomas de complicaciones secundarias. Es importante destacar que la necesidad de atención y monitoreo integrales continúa hasta la edad adulta, ya que con frecuencia se observa deterioro tardío, incluso después de un excelente resultado quirúrgico inicial para el desanclaje medular. El deterioro tardío puede deberse al re-anclaje sintomático o a la historia natural, a veces progresiva, de los propios trastornos secundarios. Para los pacientes sintomáticos con anclaje medular recurrente, se recomienda la intervención quirúrgica, especialmente para los pacientes que desarrollan déficits nuevos o que empeoran (Bruzek, 2019).

III. Fundamentación teórica

Los Defectos del Tubo Neural (DTN) se producen durante el desarrollo embrionario, alrededor de la sexta semana de gestación. Constituyen un conjunto de padecimientos del Sistema Nervioso Central (SNC) con un defecto primario común como causa básica, éstos son resultado de un inadecuado proceso en el cierre del tubo neural durante el periodo de embriogénesis que puede afectar al cerebro, a la médula espinal o ambos, involucrando en grados diversos el tejido meníngeo, óseo, muscular y tegumentario.

Su incidencia mundial es de 1 a 10 por cada 1,000 Recién Nacidos Vivos (RNV), pero varía de acuerdo con la etnia, situación geográfica, estado socioeconómico, estado nutricional, antecedentes familiares, condición materna (diabetes materna, exposición a teratógenos como anticonvulsivos, etc.), y mutaciones en el gen MTHFR, entre otros (Pasi, 2021).

En la actualidad se reporta que la población hispana presenta 3.8 casos por cada 10,000 nacidos vivos, con una mortalidad neonatal asociada de un 10%

aproximadamente (Jiménez-Guerra, 2018). Los DTN son causa importante de muerte fetal y discapacidades de por vida; hoy en día se sabe que el consumo de ácido fólico durante el periodo periconcepcional disminuye el riesgo de tener un hijo con malformaciones congénitas. En el año 2000, el estado de Nuevo León desarrolló un estudio piloto donde demostró que tras la ingesta de dosis altas (5mg) de ácido fólico en la población se logró una reducción del 50% de los casos de anencefalia y hasta el 70% de los casos de espina bífida. Si bien el inicio de la fortificación con ácido fólico ha disminuido con éxito la incidencia de los DTN, no los ha evitado (Guía de práctica clínica, 2013).

De acuerdo al informe trimestral del Sistema de Vigilancia Epidemiológica del Defectos al nacimiento de la Dirección de Vigilancia Epidemiológica de enfermedades No Transmisibles: Durante 2023 en nuestro país se notificaron 3,118 casos de defectos al nacimiento con una incidencia de 148.4 casos por cada 100 mil recién nacidos vivos, se observó un incremento del 15.9% y del 98.09% en comparación con lo reportado al mismo periodo de 2022 y 2021, respectivamente. Según lo reportado por la Dirección General de Epidemiología Anuario de Morbilidad 1984 -2022; en el Estado de Querétaro se ha observado un descenso en los casos nuevos con espina bífida en los últimos años; en 2022 se observó una tasa de incidencia de 0.08 casos por 100 000 habitantes, en 2021 se observó una tasa de incidencia de 0.34 casos por 100 000 habitantes, en 2020 se observó una tasa de incidencia de 0.22 casos por 100 000 habitantes, en 2019 se observó una tasa de incidencia de 0.71 casos por 100 000 habitantes.

La Secretaría de Salud en el Manual de procedimientos estandarizados para la vigilancia epidemiológica de los defectos al nacimiento 2023, reporta el mayor número de casos con 1,960 (62.8%), seguido por IMSS-Ordinario con el 26.9%. La Diabetes y la obesidad fueron las enfermedades crónicas más frecuentes en las madres, teniendo como defectos más frecuentes el labio y/o paladar hendido, seguido por el mielomeningocele. En el 11.3% (n=353) de los casos, la madre presentó diabetes gestacional. Siendo el defecto del tubo neural el defecto al

nacimiento con mayor incidencia (64%). El 8.6% (n=269) de las madres refirió exposición a plaguicidas, tóxicos o medicamentos. De estos, los medicamentos fueron la exposición más frecuente.

Dentro de los DTN, el Mielomeningocele reportó la mayor incidencia con 15.7 casos por cada 100 000 RNV, entre los factores de riesgo que pudieron haber influido en su desarrollo, se tiene que:

- 117 madres (36.2%) tenían ≤ 20 años o ≥ 35 años
- 35 madres (10.8%) refirieron tener alguna adicción
- 44 madres (13.6%) refirieron tener alguna enfermedad crónica
- 29 madres (8.9%) refirieron tener exposición a tóxicos o medicamentos
- 10 casos (3.09%) reportaron antecedente de padre o madre con defectos congénitos.
- En 104 casos (32.1%) la madre no tomó ácido fólico o lo realizó después del primer trimestre del embarazo.

Conforme al anuario de morbilidad de la Dirección General de Epidemiología de la Secretaría de Salud en México durante los últimos 8 años la incidencia de DTN se ha mantenido estable; en el año 2022 se reportó una tasa de incidencia de 0.31 casos por cada 100 000 habitantes. De los cuales 74 - 75.3% de los casos corresponden a población no derechohabiente, es decir, que no cuentan con afiliación al sistema de seguridad nacional y/o seguro de gastos médicos. El disrafismo espinal tiene un impacto social sustancial. Varios estudios han explorado la carga económica de la atención médica de DE durante la infancia (Waitzman et al., 1996; Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, 2007; Grosse et al., 2005; Russo y Elixhauser, 2007; Ouyang et al., 2007) y en comparación con los niños no afectados (Waitzman et al., 1996; Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, 2007; Russo y Elixhauser, 2007; Ouyang et al., 2007). Según los datos ponderados a nivel nacional de la Agencia para la Investigación y la Calidad de la Atención Médica (AHRQ) Proyecto de Costo y Utilización de la Atención Médica (HCUP) 2003

Base de Datos de Pacientes Hospitalizados para Niños (KID), el promedio de los cargos hospitalarios por ingreso neonatal para los bebés nacidos con DE fue de 65.342 dólares (CDC, 2007). En comparación, el cargo hospitalario medio por ingreso neonatal por nacimientos no complicados fue mucho más bajo, 1844 dólares (Centros para el Control y la Prevención de Enfermedades, 2007), Radcliff 2012. El trabajo anterior de Ouyang 2007, estimó que el costo de por vida de los gastos médicos entre los pacientes con mielomeningocele es superior a 300 000 dólares. Investigaciones anteriores sobre este tema sugieren que la gravedad y los costos de atención médica de este defecto de nacimiento siguen convirtiéndolo en un importante problema de salud pública.

Esto reafirma la importancia de analizar el proceder médico actual y generar guías y modelos de trabajo que permitan optimizar el manejo de estos pacientes que requieren un abordaje multidisciplinario por parte de pediatría, neurocirugía, neurología, ortopedia, dermatología, psicología, nutrición, se debe optimizar el manejo de estos pacientes, donde se realicen programas de prevención, se identifiquen oportunamente y se diagnostiquen de forma temprana para iniciar un tratamiento integral que disminuya las secuelas y mejore la calidad de vida de los pacientes y su familia.

IV. Hipótesis

La tasa de incidencia de casos de DEO en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer ha disminuido al cabo de los años del 2014 al 2024.

V. Objetivos

V.1 Objetivo general

Describir el perfil epidemiológico del Disrafismo Espinal Oculto en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período de 2014 - 2024.

V.2 Objetivos específicos

- Describir a la población en estudio con disrafismo espinal oculto.
- Describir la incidencia de disrafismo espinal oculto en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer.
- Conocer los tipos de disrafismo espinal oculto que con frecuencia se presentan.
- Describir la variedad de manifestaciones cutáneas que se presentan en el disrafismo espinal oculto al momento del diagnóstico.
- Describir la variedad de manifestaciones neurológicas que se presentan en el disrafismo espinal oculto al momento del diagnóstico.
- Describir la variedad de manifestaciones ortopédicas que se presentan en el disrafismo espinal oculto al momento del diagnóstico.
- Describir las pruebas de imagen y tratamiento empleados en pacientes con disrafismo espinal oculto.
- Describir factores de riesgo en la población de estudio.
- Determinar la presencia de disrafismo espinal oculto en pacientes con síndromes genéticos.
- Describir las principales secuelas asociadas al disrafismo espinal oculto.
- Describir el tratamiento en pacientes con disrafismo espinal oculto.

VI. Material y métodos

VI.1 Tipo de investigación

Estudio observacional, descriptivo, transversal y retrospectivo.

VI.2 Población

Base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica de los pacientes con Disrafismo Espinal en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período de 2014 - 2024.

VI.3 Muestra y tipo de muestreo

Por conveniencia, se trabajará con el universo.

VI.3.1 Criterios de selección

VI.3.1.1 Criterios de Inclusión:

- Todos los pacientes incluidos en la base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica que corresponden a disrafismo espinal oculto, atendidos en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período de 2014 - 2024.
- Ambos sexos.
- Menores de 18 años.

VI.3.1.2 Criterios de Exclusión:

- Todos los pacientes con disrafismo espinal abierto.

VI.3.1.3 Criterios de Eliminación:

- Pacientes que perdieron seguimiento por inasistencia en el Servicio de Neurocirugía Pediátrica.

VI.3.2 Variables estudiadas

Variable	Definición conceptual	Definición operacional	Tipo de variable	Escala de medición	Fuente
Incidencia	Proporción de casos nuevos de una enfermedad en un determinado período de tiempo.	Dato que se obtendrá de la base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica	Cuantitativa continua	Número de casos nuevos / total de la población evaluada en un período de tiempo	Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica
Sexo	Hace referencia a las características biológicas y fisiológicas que definen a hombres y mujeres.	Dato que se obtendrá de la base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica	Cualitativa nominal	1. Mujer 2. Hombre	Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica
Edad	Lapso que transcurre desde el nacimiento hasta el momento de referencia.	Dato que se obtendrá de la base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica	Cuantitativa discreta	1. Recién nacido: 0 a 28 días 2. Lactante menor: 1 mes - 12 meses 3. Lactante mayor: 12 meses - 24 meses 4. Preescolar: 2 a 6 años 5. Escolar: 6 a 12 años 6. Adolescente: 13 a 18 años	Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

<p>Disrafismo espinal oculto</p>	<p>Se caracteriza por arcos vertebrales anormales, médula espinal normal y piel que cubre la lesión intacta sin exposición visible de meninges o tejido neural</p>	<p>Dato que se obtendrá de la Base de datos del servicio de Neurocirugía</p>	<p>Cualitativa policotomica</p>	<p>Con masa subcutánea <i>Lumbosacra:</i> 1.Lipomielomeningocele 2.Lipomielosis 3.Mielocistocele terminal 4.Meningocele <i>Cervical:</i> 5.Mielocistocele cervical 6.Mielomeningocele cervical 7.Meningocele</p> <p>Sin masa subcutánea <i>Estados disráficos simples:</i> 8.Espina bífida abierta 9.Lipoma intradural e intramedular 10.Lipoma del filum terminale 11.Engrosamiento del filum terminale 12.Ventrículo terminal persistente 13.Médula anormalmente larga <i>Estados disráficos complejos:</i> 14.Fístula entérica dorsal 15.Quistes neuroentéricos 16.Diastematomelia 17.Diplomielia 18.Senos dérmicos 19.Síndrome de regresión caudal</p>	<p>Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica</p>
---	--	--	---------------------------------	---	--

				20.Disgenesia espinal segmentaria	
--	--	--	--	---	--

Manifestaciones cutáneas	Alteraciones cutáneas que se asocian a la presencia del disrafismo espinal oculto	Dato que se obtendrá de la base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica	Cualitativa nominal	Lesiones deprimidas: 1.Aplasia cutis congénita 2.Hoyuelos 3.Seno dérmico Lesiones dérmicas: 4.Cicatriz congénita 5.Nevus del tejido conectivo 6.Hamartoma 7.Piel hipertrófica 8.Neurofibroma Lesiones discrómicas: 9.Hiperpigmentación 10.Hipopigmentación Lesiones pilosas: 11.Hipertriosis 12.Neoplasias Lesiones polipoides: 13.Acrocordones 14.Seudocolas 15.Colas verdaderas Nódulos subcutáneos: 16.Lipoma Lesiones vasculares: 17.Hemangiomas 18.Telangiectasias	Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica
Manifestaciones neurológicas	Causado por una disfunción en el cerebro o el sistema nervioso (médula espinal y nervios), que puede dar lugar a síntomas físicos y psicológicos.	Dato que se obtendrá de la base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica	Cualitativa nominal	1.Hidrocefalia 2.Médula anclada 3.Control del esfínter anal 4.Siringomelia 5.Diastematomielia 6.Hidromielia 7.Dolor neuropático 8.Convulsiones 9.Control del esfínter vesical	Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

				10. Vejiga neurogénica 11. Afectación cognitiva	
Manifestaciones ortopédicas	Deformidad y/o alteración de la función músculo-esquelética	Dato que se obtendrá de la base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica	Cualitativa nominal	1. Escoliosis 2. Hiperlordosis y aumento de cifosis dorsal 3. Cifosis lumbar 4. Flexo de cadera 5. Luxación de cadera 6. Deformidad en flexión abducción y rotación externa de cadera 7. Flexo de rodilla 8. Valgo - varo rodilla y tobillo 9. Rotación tibial 10. Pie equino 11. Pie varo o zambo 12. Pie talo 13. Pie cavo 14. Dedos en garra	Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica
Pruebas de imagen para diagnóstico	Tipo de prueba por la que se toman imágenes detalladas del interior del cuerpo.	Dato que se obtendrá de la base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica	Cualitativa nominal	1. Ultrasonido 2. Resonancia magnética 3. Radiografía 4. Tomografía	Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica
Tratamiento	Conjunto de medidas y estrategias que tienen como objetivo principal curar, aliviar o prevenir enfermedades	Dato que se obtendrá de la base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica	Cualitativa nominal	Quirúrgico 1. Desanclaje medular 2. Resección y desanclaje medular 3. Ninguno	Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica
Factores de riesgo	Todo aquello que afecta la probabilidad de que se presente una enfermedad	Dato que se obtendrá de la base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica	Cualitativa nominal	1. No consumo de ácido fólico en primer trimestre 2. Edad materna 3. Control prenatal 4. Fármacos maternos 5. Toximanías maternas	Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

				6. Antecedente heredofamiliar 7. Prematurez	
Síndromes genéticos	Trastorno causado por la presencia de mutaciones en ciertos genes o cromosomas que pasan de padres a hijos	Dato que se obtendrá de la base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica	Cualitativa nominal	1. Síndrome de regresión caudal 2. Síndrome de Currarino 3. Asociación VACTERL 4. Complejo OEIS	Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica
Secuelas	Trastorno o lesión que queda tras la curación de una enfermedad o un traumatismo, y que es consecuencia de ellos.	Dato que se obtendrá de la base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica	Cualitativa nominal	1. Neurológicas 2. Ortopédicas 3. Urológicas 4. Gastrointestinal es 5. Mixtas 6. Ninguna	Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

VI.4 Técnicas e instrumentos

Se realizará un análisis estadístico de la base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica del Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período de 2014 - 2024.

VI.5 Procedimientos

Investigación retrospectiva en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer que consiste en la revisión y documentación de casos manejados en el período de 2014 - 2024, para describir la incidencia y los tipos de disrafismo espinal oculto que se presentan, la variedad de manifestaciones cutáneas, neurológicas y ortopédicas, la asociación de estos con síndromes genéticos y los factores de riesgo relacionados, los estudios de imagen para su diagnóstico y las secuelas que acompañan a esta enfermedad y el tratamiento por Neurocirugía Pediátrica.

VI.5.1 Análisis estadístico

El análisis estadístico se realizó de los datos obtenidos de la hoja de recolección de datos, la cual se procesó por medio del programa estadístico SPSS. Se realizó un análisis univariado de cada una de las variables de estudio, obteniéndose medidas de frecuencia central y de dispersión para variables continuas y porcentajes para las variables categóricas. Se realizó análisis bivariado entre las variables de control y la variable dependiente.

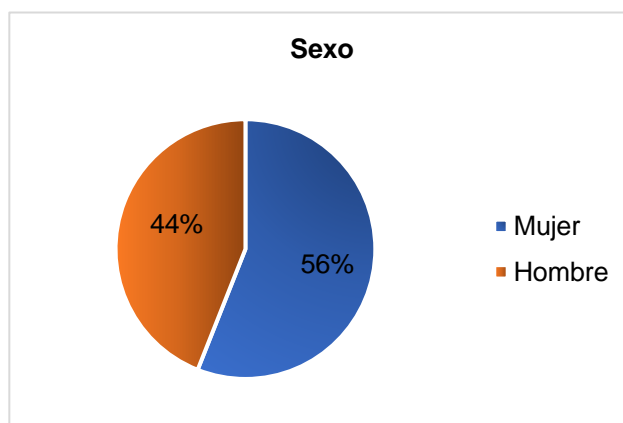
VI.5.2 Consideraciones éticas

De acuerdo al Artículo 17 del Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Investigación, la presente investigación es una investigación que consiste en la revisión de expedientes clínicos de pacientes con disrafismo espinal oculto en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período de 2014 - 2024, que acudieron a valoración por Neurocirugía Pediátrica, se trata de una investigación documental, es una investigación sin riesgo, acorde a lo establecido en el Artículo citado.

VII. Resultados

Se describen 50 casos de pacientes de la base de datos del servicio de Neurocirugía Pediátrica que cumplieron con los criterios de inclusión: ser menores de 18 años, de ambos sexos, con diagnóstico de disrafismo espinal oculto; de los cuales se observó que 28 fueron mujeres (56%) y 22 hombres (44%), $p= 0.071$, Cuadro VII.1.

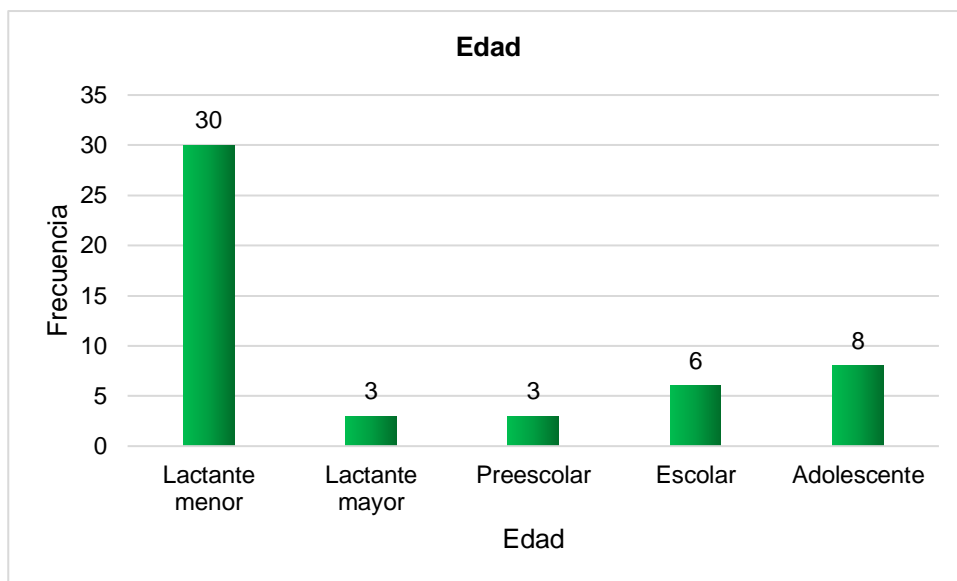
Cuadro VII.1 Sexo



Fuente: Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

En relación a la variable edad, la media fue de 5 meses; de los 50 pacientes, se reportaron 30 lactantes menores (60%), 8 adolescentes (16%), 6 escolares (12%), 3 lactantes mayores (6%) y 3 preescolares (6%). Cuadro VII.2

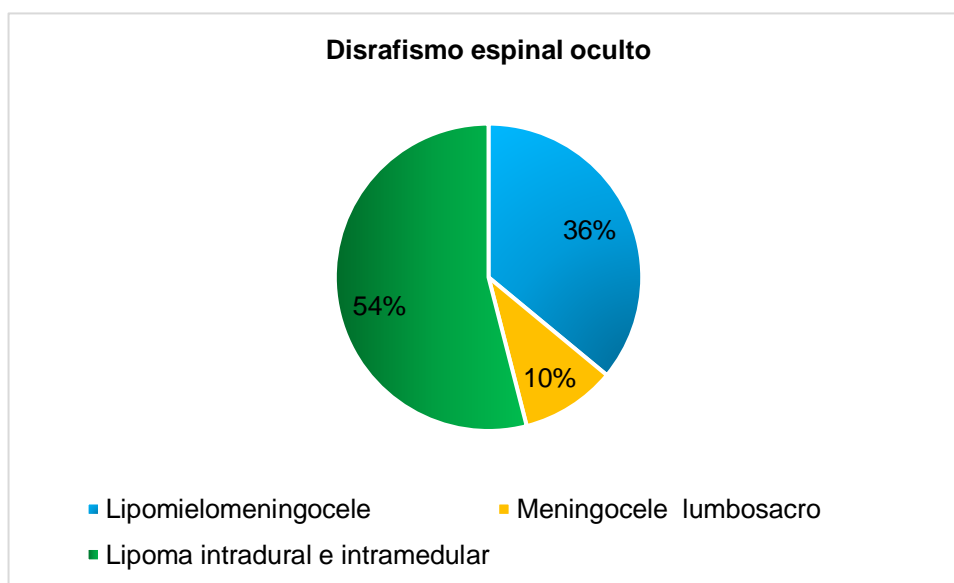
Cuadro VII.2 Edad



Fuente: Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

A todos los pacientes se les realizó estudio de Resonancia Magnética para columna lumbosacra como parte del protocolo diagnóstico; se diagnosticaron 27 pacientes (54%) afectados por lipoma intradural e intramedular, 18 pacientes (36%) presentaron lipomielomeningocele y 5 pacientes (10%) meningocele. Cuadro VII.3

Cuadro VII.3 Tipo de disrafismo espinal oculto



Fuente: Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

En cuanto a las manifestaciones cutáneas de los 50 pacientes, 30 pacientes (60 %) se presentaron con lipoma, 4 con cicatriz congénita y 4 con pseudocola que representan el 8% respectivamente, 3 pacientes con hoyuelos, 3 pacientes con nevus del tejido conectivo y 3 pacientes con hiperpigmentación que corresponden al 6% cada uno, 2 pacientes (4%) con telangiectasias y 1 paciente (2%) con cola verdadera. El Lipoma medular es la manifestación cutánea más frecuente $p=0.000$. Cuadro VII.4

Cuadro VII.4 Tipo de manifestación cutánea



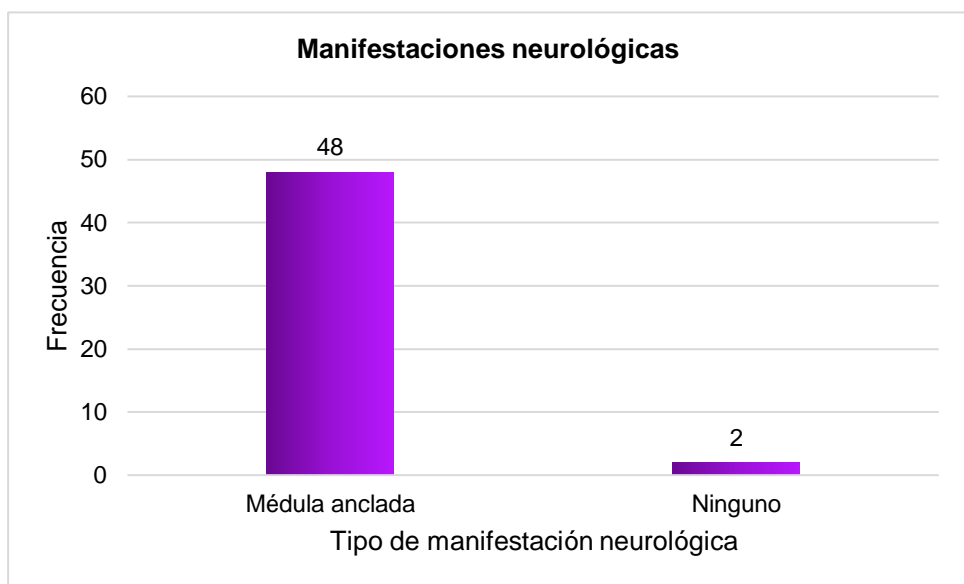
Fuente: Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica



Cuadro VII.5 Estigmas cutáneos en pacientes con disrafismo espinal oculto. Cortesía del Dr. Felipe Chávelas Ochoa, médico adscrito del servicio de Neurocirugía Pediátrica del Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer, Qro.

De las manifestaciones neurológicas, 48 pacientes (96%) se presentaron con sintomatología de médula anclada y 2 pacientes (4%) permanecieron asintómicos sin manifestaciones de la enfermedad. Cuadro VII.6

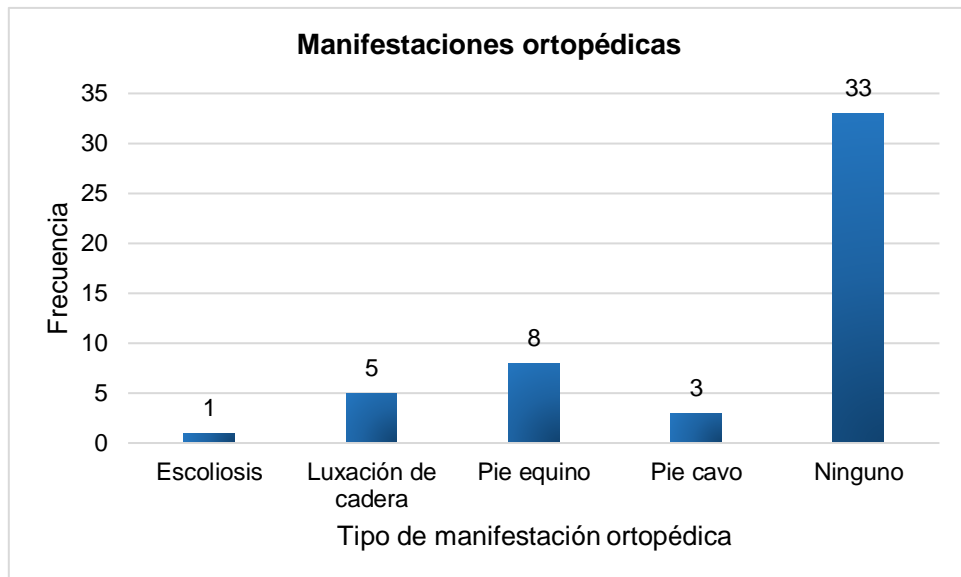
Cuadro VII.6 Tipo de manifestación neurológica



Fuente: Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

De las manifestaciones ortopédicas, 33 pacientes (66%), no tenían repercusión clínica, 8 pacientes (16%) presentaron pie equino, 5 pacientes (10%) con luxación congénita de cadera, 3 pacientes (6%) con pie cavo y 1 paciente (2%) con datos clínicos de escoliosis. Dentro de ellas no existen diferencias significativas, $p=0.849$, lo que quiere decir que no hay un predominio exclusivo de alguna malformación ortopédica en particular. Cuadro VII.7

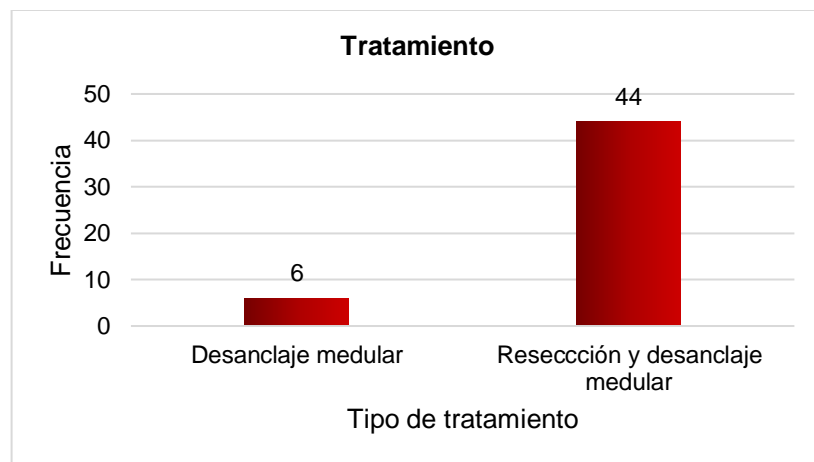
Cuadro VII.7 Tipo de manifestación ortopédica



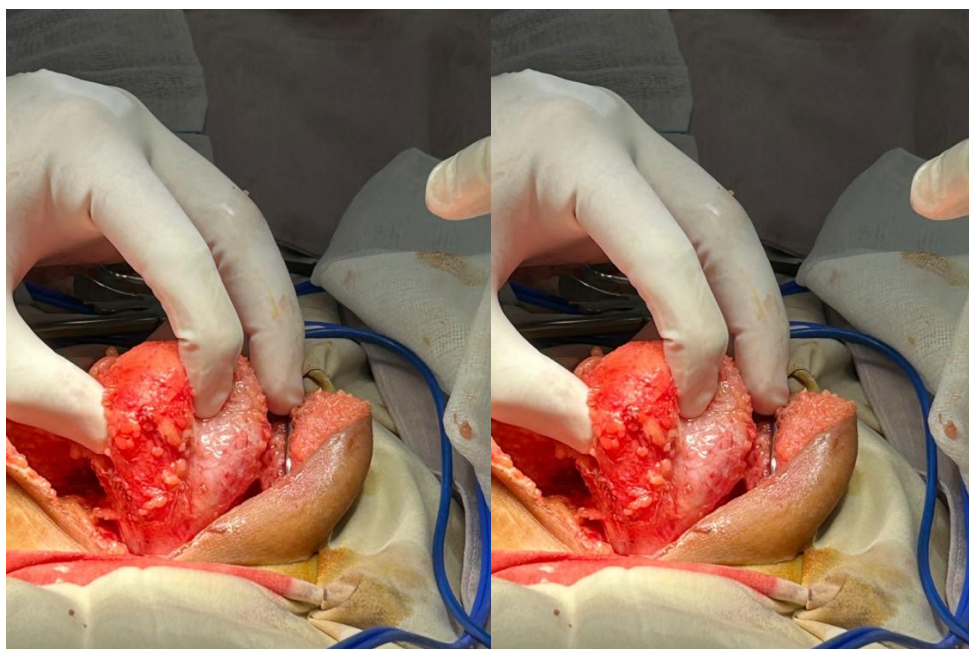
Fuente: Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

En relación al tipo de tratamiento 44 pacientes (88%) fueron intervenidos para resección y desanclaje medular y en los otros 6 pacientes (12%) se realizó desanclaje medular. La media de edad en la cual se llevó a cabo el procedimiento fue a los 5 meses. Cuadro VII.8

Cuadro VII.8 Tipo de tratamiento



Fuente: Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica



Cuadro VII.9 Resección quirúrgica de lipoma intradural. Cortesía del Dr. Felipe Chávelas Ochoa, médico adscrito del Servicio de Neurocirugía Pediátrica del Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer.



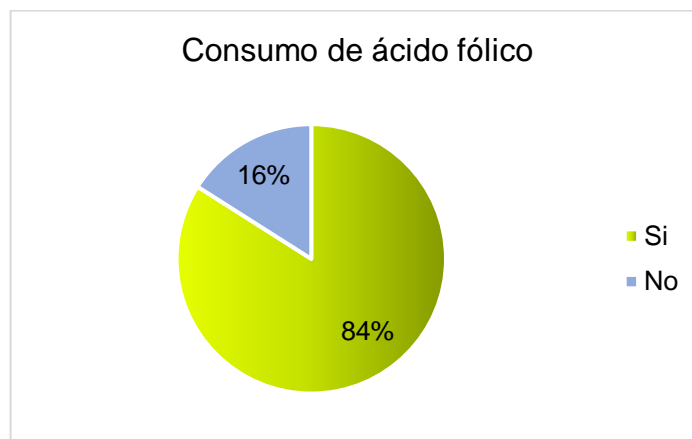
Cuadro VII.10 Paciente con alteraciones en el esfínter anal previo al procedimiento quirúrgico. Cortesía del Dr. Felipe Chavelas Ochoa, médico adscrito del Servicio de Neurocirugía Pediátrica del Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer.



Cuadro VII.11 Paciente post operado de desanclaje medular con mejoría inmediata en tono de esfínter anal. Cortesía del Dr. Felipe Chávelas Ochoa, médico adscrito del Servicio de Neurocirugía Pediátrica del Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer.

El 84%de las madres de los pacientes consumieron ácido fólico en el primer trimestre del embarazo siendo esto significativo $p=0.05$, Cuadro VII.12

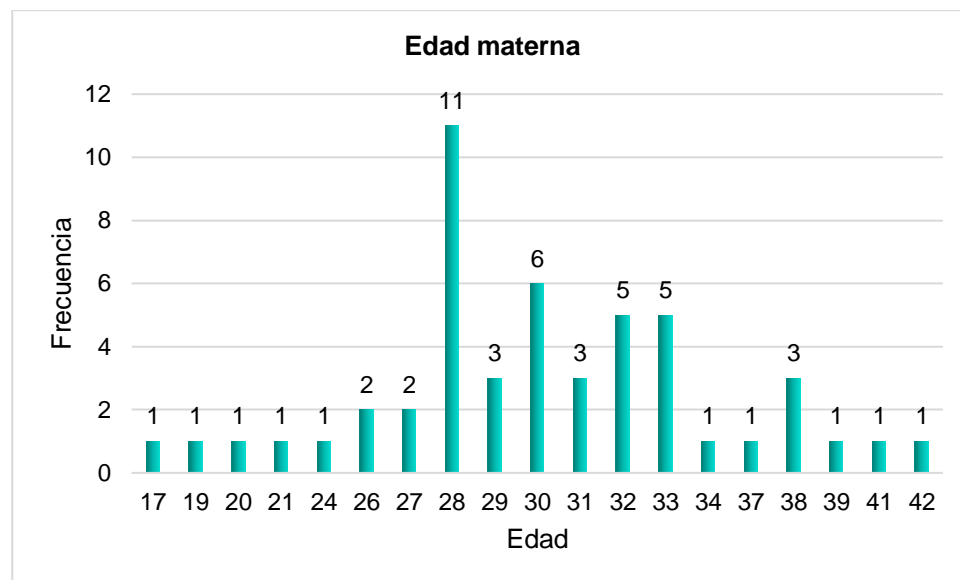
Cuadro VII.12 Consumo de ácido fólico



Fuente: Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

La edad materna promedio fue de 30.1 años, teniendo como antecedente que todas las madres llevaban control prenatal, además no tenían antecedentes de toxicomanías o consumo de fármacos, de la misma manera se demuestra que la edad no es un factor de riesgo para el desarrollo del disrafismo espinal $p= 0.721$, en la población estudiada. Cuadro VII.13

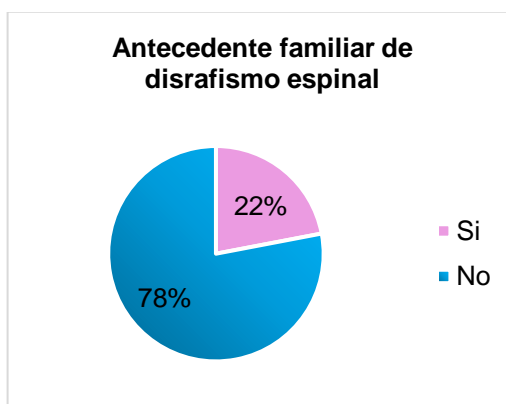
Cuadro VII.13 Edad materna



Fuente: Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

En 11 pacientes (22%) con disrafismo espinal se documentó el antecedente de familiares con algún tipo de disrafismo espinal, $p=0.05$; sin encontrar síndromes genéticos asociados. Cuadro VII.14

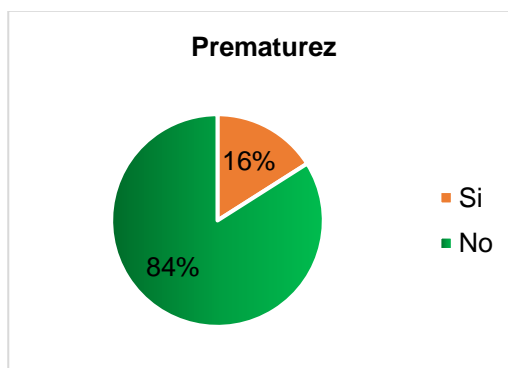
Cuadro VII.14 Antecedente familiar de disrafismo espinal



Fuente: Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

La mayoría de los embarazos fueron gestaciones a término 84%. Cuadro VII.15

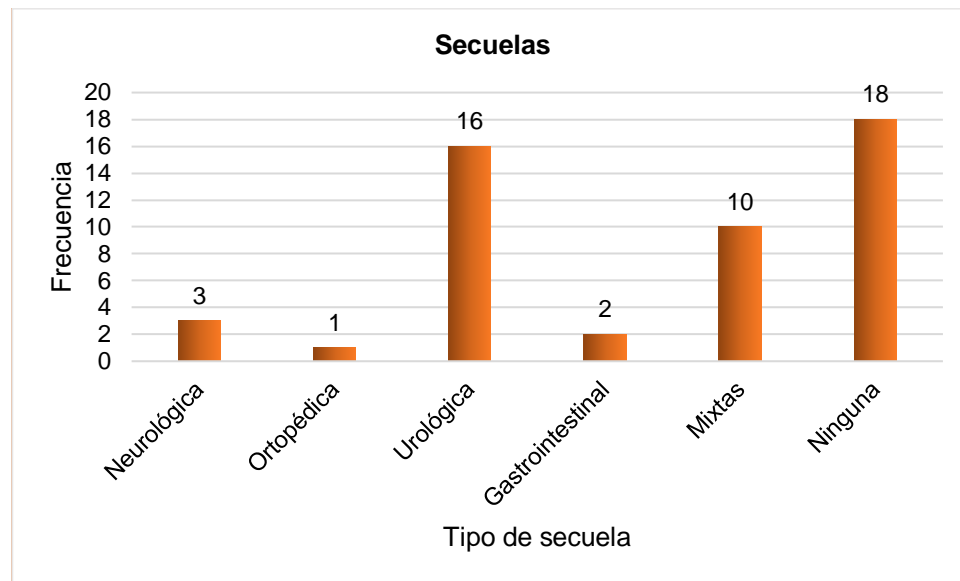
Cuadro VII.15 Antecedente de prematurez



Fuente: Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

Dentro de las secuelas, la urológica es la más frecuente 3.9 a 4.8 veces más que el resto de las secuelas $p=0.000$, ver Cuadro VII.16.

Cuadro VII.16 Tipo de secuelas



Fuente: Base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica

De acuerdo a la base de datos del Servicio de Neurocirugía Pediátrica, la incidencia de disrafismo espinal oculto fue de 3% por año de manera constante, en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período analizado de 2014 - 2024.

VIII. Discusión

En el presente trabajo en el cual se abordaron 50 casos con diagnóstico de DEO; de los cuales se observó que 56% fueron mujeres, similar a lo reportado por Ryznychuk.

De los tipos de disrafismo espinal oculto, el 54% de los pacientes presentaron lipoma intradural e intramedular, semejante a lo reportado por Tortori – Donati donde el tipo de DEO más frecuente consistía principalmente en lipomas con defectos dures y meningoceles, siendo el 18.8% de los DEO descritos en dicha serie.

En cuanto a las manifestaciones cutáneas, el 100% de los pacientes presentaron algún tipo de lesión en la piel, similar a lo reportado por Svokos, los estigmas cutáneos se pueden mostrar en hasta el 86.3% de los pacientes con DEO.

De las manifestaciones neurológicas, 96% de los pacientes presentaron sintomatología de médula anclada, que abarca desde afectación de control de esfínteres, vejiga neurogénica, debilidad en extremidades inferiores, espasticidad, deformidad o afectación sensorial, similar a lo reportado por Warder donde 75% de los pacientes con DEO presentan sintomatología de médula anclada.

Dentro de las manifestaciones ortopédicas no hay un predominio exclusivo de alguna malformación ortopédica en particular; en contraste con lo descrito por Khoury quien informó que la escoliosis está presente en hasta el 52% de los pacientes con DEO.

En relación con el tipo de tratamiento todos los pacientes fueron intervenidos quirúrgicamente. La media de edad en la cual se llevó a cabo el procedimiento fue a los 5 meses; en 88 % de los pacientes se realizó resección y desanclaje medular y en 22 % se realizó desanclaje medular. Durante el seguimiento se detectó que 7 pacientes (14%) presentaron re-anclaje medular, diagnosticados por resonancia magnética de control, sin embargo, permanecían asintomáticos.

En el metaanálisis realizado por Findlay se reportó que posterior al desanclaje medular, el re-anclaje medular se presentó en 40% de los pacientes, seguido de déficit motor 32.7%, dolor en extremidades 18.2%, alteración de la marcha 18.2%, incontinencia urinaria o vejiga neurogénica 18.2% déficit sensorial 12.7%.

Dentro de este estudio la secuela urológica resultó la más frecuente siendo de 3.9 a 4.8 veces más frecuente que el resto de las secuelas manifestadas. En comparación a lo reportado por Guerra que evaluó a 24 pacientes sometidos a desanclaje medular a una edad media de 6 años y que postquirúrgicamente presentaron incontinencia diurna 7%, constipación 25%, infecciones de vías urinarias 4%.

Teniendo como antecedente que todas las madres llevaban control prenatal, además no tenían antecedentes de toxicomanías o consumo de fármacos; el 84% de las madres de los pacientes consumieron ácido fólico en el primer trimestre del embarazo $p=0.052$; se demuestra que la edad materna no es un factor de riesgo para el desarrollo del disrafismo espinal, $p=0.72$ con una media de 30.1 años. En cuanto a los factores de riesgo para presentar DEO, la mayoría de los embarazos 84%, fueron gestaciones a término. Similar a lo reportado por Jiménez-Guerra donde se reportan gestaciones de término, con una media de edad materna de 24 años (15 – 33 años), todas llevaron control prenatal, consumieron ácido fólico y ninguna tenía antecedente de epilepsia o consumo de anticonvulsivantes.

En 11 pacientes (22%) con disrafismo espinal se documentó el antecedente de familiares con algún tipo de disrafismo espinal, $p=.059$; sin encontrar síndromes genéticos asociados. En el estudio realizado por Jiménez-Guerra no se reporta asociación con antecedente familiar o síndromes genéticos relacionados con la presencia de DEO

De acuerdo con lo reportado con este estudio, la incidencia de disrafismo espinal oculto fue de 3% por año en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período analizado de 2014 – 2024; similar a lo reportado por Choi, 2020 que reporta

una incidencia del 2.8% en niños con algún estigma cutáneo y alteración radiológica, sin embargo, al ser un padecimiento que puede cursar de forma asintomática no existen estadísticas reales en la población mexicana.

IX. Conclusiones

El Disrafismo Espinal Oculto en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período de 2014 – 2024, presentó una incidencia del 3% en el período estudiado, predominando en el sexo femenino, el tipo más frecuente fue el lipoma intradural que se diagnosticó por resonancia magnética. El 100% de los pacientes presentaron manifestaciones cutáneas y 96% sintomatología de médula anclada. El manejo en el 100% de los pacientes fue quirúrgico, la media de edad en la cual se llevó a cabo el procedimiento fue a los 5 meses; en 88 % de los pacientes se realizó resección y desanclaje medular y en 22 % se realizó desanclaje medular. Durante el seguimiento se detectó que 7 pacientes (14%) presentaron re-anclaje medular, diagnosticados por resonancia magnética de control, sin embargo, permanecían asintomáticos. En cuanto a las madres de los pacientes, la media de edad fue de 30.1 años, todas llevaban control prenatal, no tenían antecedentes de toxicomanías o consumo de fármacos, el 84% consumió ácido fólico a partir del primer trimestre, en el 22 % se documentó el antecedente de familiares con algún tipo de disrafismo espinal, no hubo asociación sindrómica, 84% fueron gestaciones a término.

IX. Propuestas

Programas que aseguren la ingesta materna de ácido fólico 3 meses antes y después de la concepción.

Reformas de ley para la fortificación de la canasta básica con ácido fólico.

Capacitación a los médicos en formación para reconocer por parte del servicio de Pediatría los estigmas cutáneos que se presentan en los pacientes con DEO, para que de esta manera puedan ser estudiados y referidos con prontitud al Neurocirujano Pediatra.

X. Bibliografía

1. Franco-Chávez, J., Méndez González, N. B., & Ucedo, O. (2021). Disrafismo Espinal Oculto: Reporte de Caso. *Medicina Clínica y Social*, 5(3), 158–161. <https://doi.org/10.52379/mcs.v5i3.224>.
2. Budke Neukamp M. El disrafismo espinal oculto. *Pediatr Integral* 2014; XVIII (10): 729-738
3. CLINICAL APPROACH TO CUTANEOUS SPINAL LESIONS AND OCCULT SPINAL DYSRAPHISM: IS NEUROSURGICAL REFERRAL NEEDED?, University of Arkansas for Medical Sciences, 2016. [Internet]. Revisado el 11 de diciembre de 2024. Disponible en: <https://angelsguidelines.com/guidelines/clinical-approach-to-cutaneous-spinal-lesions-and-occult-spinal-dysraphism-is-neurosurgical-referral-needed-draft/?print-posts=print>
4. Vetrano, I. G., Barbotti, A., Erbetta, A., Mariani, S., Bova, S. M., Colombo, L., Caretti, V., Marinoni, F., Vestri, E., Selvaggio, G. G., & Valentini, L. G. (2022). Multidisciplinary management of children with Occult Spinal dysraphism: A

- comprehensive journey from birth to adulthood. *Children*, 9(10), 1546.
<https://doi.org/10.3390/children9101546>
5. Chellathurai, A., Kathirvelu, G., Mukkada, P. J., Rajendran, K., & Ramani, R. (2022). Spinal Dysraphisms: A New Anatomical-Clinicoradiological Classification. *The Indian journal of radiology & imaging*, 31(4), 809–829.
<https://doi.org/10.1055/s-0041-1741100>
 6. Gupta, Nalin & Ross, Margaret. (2017). Disorders of Neural Tube Development. 10.1016/B978-0-323-37101-8.00025-4.
 7. Khoury, C. (2022, April 27). Closed spinal dysraphism: Clinical manifestations, diagnosis, and management. UpToDate.
<https://www.uptodate.com/contents/closed-spinal-dysraphism-clinical-manifestations-diagnosis-and-management>
 8. Khoury, C. (2023, December 20). Closed spinal dysraphism: Pathogenesis and types. UpToDate. <https://www.uptodate.com/contents/closed-spinal-dysraphism-pathogenesis-and-types>
 9. Choi, S. J., Yoon, H. M., Hwang, J. S., Suh, C. H., Jung, A. Y., Cho, Y. A., & Lee, J. S. (2020). Incidence of occult spinal dysraphism among infants with cutaneous stigmata and proportion managed with neurosurgery. *JAMA Network Open*, 3(7).
<https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2020.7221>
 10. Tortori-Donati, P., Rossi, A., & Cama, A. (2000). Spinal dysraphism: a review of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification. *Neuroradiology*, 42(7), 471–491.
<https://doi.org/10.1007/s002340000325>
 11. Thappa, D., Resmi, M., Chandrashekar, L., Plakkal, N., & Ramesh, A. (2021). A hospital based cross sectional study of midline cutaneous lesions in neonates and its association with spinal dysraphism detected using ultrasound. *Indian Dermatology Online Journal*, 12(3), 408.
https://doi.org/10.4103/idoj.idoj_748_20
 12. Svokos, K., Batista-Silverman, L., Graber, S. J., O'Neill, B. R., & Handler, M. H. (2021). International survey on the management of lumbosacral cutaneous

- stigmata in infants with suspected occult spinal dysraphism. *Journal of Neurosurgery: Pediatrics*, 28(5), 592-599. <https://doi.org/10.3171/2021.5.PEDS2126>
13. Sung, H. J., & Lee, H.-S. (2019). Dorsal midline cutaneous stigmata associated with occult spinal dysraphism in pediatric patients. *Korean Journal of Pediatrics*, 62(2), 68–74. <https://doi.org/10.3345/kjp.2018.06744>
 14. 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>
 15. Avagliano, L., Massa, V., George, T. M., Qureshy, S., Bulfamante, G. P., & Finnell, R. H. (2018). Overview on neural tube defects: From development to physical characteristics. *Birth Defects Research*, 111(19), 1455–1467. <https://doi.org/10.1002/bdr2.1380>
 16. Dias, L.S. (1989). The Orthopedic Aspects of Spinal Dysraphism. In: Raimondi, A.J., Choux, M., Di Rocco, C. (eds) *The Pediatric Spine I. Principles of Pediatric Neurosurgery*. Springer, New York, NY. https://doi.org/10.1007/978-1-4613-8820-3_11
 17. Bhimani, A. D., Selner, A. N., Patel, J. B., Hobbs, J. G., Esfahani, D. R., Behbahani, M., Zayyad, Z., Nikas, D., & Mehta, A. I. (2019). Pediatric tethered cord release: An epidemiological and postoperative complication analysis. *Journal of Spine Surgery*, 5(3), 337–350. <https://doi.org/10.21037/jss.2019.09.02>
 18. Guber J, Thomas SP, Gater DR. (2022). Pediatric Spina Bifida and Spinal Cord Injury. *Journal of Personalized Medicine*. 12(6):985. <https://doi.org/10.3390/jpm12060985>
 19. Hunsaker, P., Gupta, K., Otto, N., Epelman, M. J., & Chandra, T. (2023). Developmental abnormalities of the pediatric spine: A review of the correlation between ultrasound and MRI findings. *Cureus*. <https://doi.org/10.7759/cureus.44580>

20. Tawfik, E. A., Cartwright, M. S., Grimm, A., Boon, A. J., Kerasnoudis, A., Preston, D. C., Wilder-Smith, E., Axer, H., Hobson-Webb, L. D., van Alfen, N., Crump, N., Shahrizaila, N., Inkpen, P., Mandeville, R., Sakamuri, S., Shook, S. J., Shin, S., & Walker, F. O. (2019). Guidelines for neuromuscular ultrasound training. *Muscle & nerve*, 60(4), 361–366. <https://doi.org/10.1002/mus.26642>
21. Aoki, H., Mugikura, S., Dhirane, R., Hayashi, T., Kimiwada, T., Sakai, K., Ainoya, k., Ota, h., Takase, k., & Shimanuki, y. (2023). Role of magnetic resonance imaging in the screening of closed spinal dysraphism. *Neurologia Medico-Chirurgica*, 63(10), 473–481. <https://doi.org/10.2176/jns-nmc.2023-0002>
22. Rai, S., Leydier, L., Sharma, S., Katwala, J., & Sahu, A. (2023). A quest for genetic causes underlying signaling pathways associated with neural tube defects. *Frontiers in Pediatrics*, 11. <https://doi.org/10.3389/fped.2023.1126209>
23. Forci, K., Bouaiti, E. A., Alami, M. H., Mdaghri Alaoui, A., & Thimou Izgua, A. (2021). Incidence of neural tube defects and their risk factors within a cohort of Moroccan newborn infants. *BMC Pediatrics*, 21(1). <https://doi.org/10.1186/s12887-021-02584-5>
24. Isaković J, Šimunić I, Jagečić D, Hribljan V, Mitrečić D. Overview of Neural Tube Defects: Gene–Environment Interactions, Preventative Approaches and Future Perspectives. *Biomedicines*. 2022; 10(5):965. <https://doi.org/10.3390/biomedicines10050965>
25. Finnell, R. H., Caiaffa, C. D., Kim, S.-E., Lei, Y., Steele, J., Cao, X., Tukeman, G., Lin, Y. L., Cabrera, R. M., & Wlodarczyk, B. J. (2021). Gene environment interactions in the etiology of neural tube defects. *Frontiers in Genetics*, 12. <https://doi.org/10.3389/fgene.2021.659612>
26. Ho, P., Quigley, M. A., Tatwavedi, D., Britto, C., & Kurinczuk, J. J. (2021). Neonatal and infant mortality associated with SPINA BIFIDA: A systematic review and meta-analysis. *PLOS ONE*, 16(5). <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0250098>
27. Warner T, Scullen TA, Iwanaga J, Loukas M, Bui CJ, Dumont AS, Tubbs RS. Caudal Regression Syndrome—A Review Focusing on Genetic Associations.

- World Neurosurg [Internet]. Junio de 2020 [consultado el 25 de marzo de 2024];138:461-7. Disponible en: <https://doi.org/10.1016/j.wneu.2020.03.057>
- 28.Dworschak, G. C., Reutter, H. M., & Ludwig, M. (2021). Currarino syndrome: a comprehensive genetic review of a rare congenital disorder. *Orphanet journal of rare diseases*, 16(1), 167. <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01799-0>
 - 29.Amelot, A., Cretolle, C., de Saint Denis, T., Sarnacki, S., Catala, M., & Zerah, M. (2020). Spinal dysraphism as a new entity in V.A.C.TE.R.L syndrome, resulting in a novel acronym V.A.C.TE.R.L.S. *European journal of pediatrics*, 179(7), 1121–1129. <https://doi.org/10.1007/s00431-020-03609-4>
 - 30.Arteaga-Vázquez, J., Luna-Muñoz, L., Morales-Suárez, J. J., & Mutchinick, O. M. (2019). OEIS complex: Prevalence, clinical, and epidemiologic findings in a multicenter Mexican birth defects surveillance program. *Birth defects research*, 111(11), 666–671. <https://doi.org/10.1002/bdr2.1512>
 - 31.Tuite, G. F., Thompson, D. N., Austin, P. F., & Bauer, S. B. (2018). Evaluation and management of tethered cord syndrome in occult spinal dysraphism: Recommendations from the international children's continence society. *Neurourology and urodynamics*, 37 (3), 890-903.
 - 32.Peralta, C. F., Botelho, R. D., Romano, E. R., Imada, V., Lamis, F., Júnior, R. R., & de Salles, A. A. (2020). Fetal open spinal dysraphism repair through a mini-hysterotomy: influence of gestational age at surgery on the perinatal outcomes and postnatal shunt rates. *Prenatal diagnosis*, 40(6), 689-697.
 - 33.Gordon, C. R., Wolff, A., Santiago, G. F., Liebman, K., Veznedaroglu, E., Vrionis, F. D. & Luciano, M. (2019). First-in-human experience with integration of a hydrocephalus shunt device within a customized cranial implant. *Operative Neurosurgery*, 17(6), 608-615.
 - 34.Gupta, Dr & Bhat, Dr & Sharma, Shilpi & Gupta, Dr. (2021). Spinal Dysraphism: Presentation, Management and Outcome of Patients Undergoing Surgery. *International Journal of Innovative Research in Medical Science*. 6. 478-483. [10.23958/ijirms/vol06-i08/1166](https://doi.org/10.23958/ijirms/vol06-i08/1166).

35. Lindquist, B., Jacobsson, H., Strinnholm, M., & Peny-Dahlstrand, M. (2022). A scoping review of cognition in Spina Bifida and its consequences for activity and participation throughout life. *Acta Paediatrica*, 111(9), 1682–1694. <https://doi.org/10.1111/apa.16420>
36. Moussa, M., Papatsoris, A. G., Abou Chakra, M., Fares, Y., Dabboucy, B., & Dellis, A. (2021). Perspectives on Urological Care in Spina bifida patients. *Intractable & Rare Diseases Research*, 10(1), 1–10. <https://doi.org/10.5582/irdr.2020.03077>
37. Bruzek, A. K., & Maher, C. O. (2019). Complications of the occult spinal dysraphisms. *Occult Spinal Dysraphism*, 305–310. https://doi.org/10.1007/978-3-030-10994-3_19
38. Pasi, R., Ravi, K., Divasha, Hassan, S., Mittra, S., & Kumar, R. (2021). Neural tube defects: Different types and brief review of neurulation process and its clinical implication. *Journal of Family Medicine and Primary Care*, 10(12), 4383–4390. https://doi.org/10.4103/jfmprc.jfmprc_904_21
39. Guía de Práctica Clínica. Prevención, Diagnóstico y Tratamiento de la Espina Bífida en Niños. México: Instituto Mexicano del Seguro Social, 2013.
40. Jiménez-Guerra, R., Coronado-Zarco, I. A., Zamora-Escudero, R., García-May, P. K., Yescas-Buendía, G., González-Gómez, L. A., Arroyo-Cabrales, L. M., Echániz-Avilés, M. O. L., Valencia-Contreras, C., & Ayala-Hernández, M. I. (2018). Recién nacidos vivos con defectos del tubo neural en el Instituto Nacional de Perinatología de la Ciudad de México. Características demográficas Y Epidemiológicas. *Perinatología y Reproducción Humana*, 32(1), 27–32. <https://doi.org/10.1016/j.rprh.2018.04.001>
41. Informe Trimestral Sistema de Vigilancia Epidemiológica de Defectos al Nacimiento (febrero 2024) Dirección de Vigilancia Epidemiológica de Enfermedades No Transmisibles.
42. Procedimientos estandarizados para la vigilancia epidemiológica de los defectos al nacimiento 2023. Secretaría de Salud

43. Dirección General de Epidemiología Anuario de Morbilidad 1984 -2022. Secretaría de Salud
44. Radcliff E, Cassell CH, Tanner JP, Kirby RS, Watkins S, Correia J, Peterson C, Grosse SD. Hospital use, associated costs, and payer status for infants born with spina bifida. *Birth Defects Res* [Internet]. 1 de noviembre de 2012 [consultado el 26 de marzo de 2024];94(12):1044-53. Disponible en: <https://doi.org/10.1002/bdra.23084>
45. Ouyang LJ, Grosse SD, Armour BS, Waitzman NJ. Health care expenditures of children and adults with spina bifida in a privately insured U.S. population. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*. 2007;79:552–558. [PubMed]
46. Ryznychuk MO, Kryvchanska MI, Lastivka IV, Bulyk RY. Incidence and risk factors of spina bifida in children. *Wiad Lek*. 2018;71(2 pt 2):339-344. PMID: 29786583.
47. Warder, D. E. (2001). Tethered cord syndrome and occult spinal dysraphism. *Neurosurgical Focus FOC*, 10(1), 1-9. <https://doi.org/10.3171/foc.2001.10.1.2>
48. Guerra LA, Pike J, Milks J, Barrowman N, Leonard M. Outcome in Patients Who Underwent Tethered Cord Release for Occult Spinal Dysraphism. *Journal of Urology* [Internet]. 2006 Oct 1 [cited 2024 Nov 20];176(4S):1729–32. Available from: <https://doi.org/10.1016/j.juro.2006.03.116>
49. Hayashi T, Takemoto J, Ochiai T, Kimiwada T, Shirane R, Sakai K, Nakagawa H, Tominaga T. Surgical indication and outcome in patients with postoperative retethered cord syndrome. *J Neurosurg Pediatr*. 2013 Feb;11(2):133-9. doi: 10.3171/2012.10.PEDS12220. Epub 2012 Nov 23. PMID: 23176140.
50. Findlay MC, Tenhoeve S, Terry SA, Iyer RR, Brockmeyer DL, Kelly MP, Kestle JRW, Gonda D, Ravindra VM. Disparities in indications and outcomes reporting for pediatric tethered cord surgery: The need for a standardized outcome assessment tool. *Childs Nerv Syst*. 2024 Apr;40(4):1111-1120. doi: 10.1007/s00381-023-06246-y. Epub 2023 Dec 11. PMID: 38072858; PMCID: PMC10972940.

51. Copp AJ, Adzick NS, Chitty LS, Fletcher JM, Holmbeck GN, Shaw GM. Spina bifida. Nat Rev Dis Primers. 2015 Apr 30;1:15007. doi: 10.1038/nrdp.2015.7. PMID: 27189655; PMCID: PMC4898641.

XI. Anexos

Tabla 1. Clasificación embriológica de disrafismo espinal
Anomalías de la gastrulación
Trastornos de la formación de notocordios
Síndrome de regresión caudal
Disgénesia espinal segmental
Trastornos de la integración notocordal
Fístula entérica dorsal
Quistes neurentéricos
Malformaciones del cordón partido (diastematomelia)
Seno dérmico
Anomalías de la neurulación primaria
Mielomeningocele
Mielocele
Lipoma con defecto dural
Lipomielomeningocele
Lipomielosquisis
Lipoma intradural
Anomalías combinadas de gastrulación y neurulación primaria
Hemimielocele
Hemimielomeningocele
Anomalías de la neurulación secundaria y diferenciación retrogresiva
Lipoma de filum terminale
Terminal de filum apretado
Médula espinal anormalmente larga
Ventrículo terminal persistente
Mielocistocele terminal
Anomalías de origen desconocido
Mielocistocele cervical
Meningocele

Tabla 1. Clasificación embriológica de disrafismo espinal. Fuente: Tortori-Donati, P., Rossi, A., & Cama, A. (2000). Spinal dysraphism: a review of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification. *Neuroradiology*, 42(7), 471–491. <https://doi.org/10.1007/s002340000325>

Tabla 2. Clasificación clínico radiológica del disrafismo espinal.	
Disrafismo espinal abierto	
Mielomeningocele	
Mielocele	
Hemimielomeningocele	
Hemimielocele	
Disrafismo espinal cerrado	
Con una masa subcutánea	
Lumbosacral	
Lipoma con defecto dural	
Lipomielomeningocele	
Lipomielosquisis	
Meningocele	
Cervical	
Meningocele cervical	
Mielocistocele cervical	
Mielomeningocele cervical	
Sin masa subcutánea	
Estados disraficos simples	
Espina bífida posterior	
Lipoma intradural e intramedular	
Filum terminale lipoma	
Terminal de filum apretado	
Médula espinal anormalmente larga	
Ventrículo terminal persistente	
Estados disraficos complejos	
Fístula entérica dorsal	
Quistes neurentenéricos	
Malformaciones del cordón dividido (diastematomelia y diplomielia)	
Seno dérmico	
Síndrome de regresión caudal	
Disgénesia espinal segmental	

Tabla 2. Clasificación clínico radiológica del disrafismo espinal. Fuente: Tortori-Donati, P., Rossi, A., & Cama, A. (2000). Spinal dysraphism: a review of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification. *Neuroradiology*, 42(7), 471–491. <https://doi.org/10.1007/s002340000325>

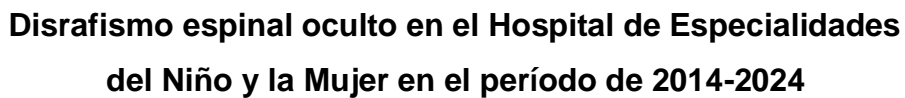
Tabla 3. Estigmas cutáneos y condiciones asociadas	
Marcador cutáneo	Condición asociada
Hipertriosis (cola de fauno)	Malformación del cordón partido
Hoyuelo sacro	Seno dérmico dorsal
Lipoma subcutáneo	Lipomielomeningocele
Hendidura glútea ausente o asimétrica	Agenesia sacra
Otros	Disrafismo oculto no específico

Tabla 3. Estigmas cutáneos y condiciones asociadas. Fuente: Chellathurai, A., Kathirvelu, G., Mukkada, P. J., Rajendran, K., & Ramani, R. (2022). Spinal Dysraphisms: A New Anatomical-Clinicoradiological Classification. The Indian journal of radiology & imaging, 31(4), 809–829. <https://doi.org/10.1055/s-0041-1741100>

Tabla 4. Estigmas cutáneos de disrafismo espinal oculto	
Alta probabilidad de disrafismo subyacente	Baja probabilidad
Hipertriosis (nevo de cola de fauna)	Malformación capilar (Mancha de vino de oporto)
Hoyuelos (hoyuelos grandes atípicos > 2.5 cm del borde anal)	Telangiectasia
Acrocordones/pseudocolas/colas verdaderas	Hiperpigmentación
Lipomas subcutáneos	Nevo melanocítico
Hemangioma	Hoyuelo sacro bajo (<2.5 cm del borde anal)
Aplasia cutis o cicatriz	
Quiste dermoide o sinusitis	

Tabla 4. Estigmas cutáneos de disrafismo espinal oculto. Fuente: Chellathurai, A., Kathirvelu, G., Mukkada, P. J., Rajendran, K., & Ramani, R. (2022). Spinal Dysraphisms: A New Anatomical-Clinicoradiological Classification. The Indian journal of radiology & imaging, 31(4), 809–829. <https://doi.org/10.1055/s-0041-1741100>

X1.1 Hoja de recolección de datos



Expediente																
Sexo																
Edad																
Disrafismo espinal oculto																
Manifestaciones cutáneas																
Manifestaciones neurológicas																
Manifestaciones ortopédicas																
Pruebas de imagen para Diagnóstico																
Tratamiento																
Factores de riesgo																
No consumo de AF																
Edad materna																
Control prenatal																
Fármacos maternos																
Toxicomanías maternas																
Hermanos afectados																
Prematurez																
Síndromes genéticos																
Secuelas																

XI.2 Carta de confidencialidad

CARTA DE CONFIDENCIALIDAD

De acuerdo con el Artículo 17 del Reglamento de la Ley General de Salud en Materia de Investigación, la presente investigación es una investigación que consiste en la revisión de expedientes clínicos de pacientes con disrafismo espinal oculto en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período de 2014-2024, que acudieron a valoración por neurocirugía pediátrica, se trata de una investigación documental, es una investigación sin riesgo, acorde a lo establecido en el Artículo citado.

Investigación sin riesgo: son estudios que emplean técnicas y métodos de investigación documental retrospectivos y aquéllos en los que no se realiza ninguna intervención o modificación intencionada en las variables fisiológicas, psicológicas y sociales de los individuos que participan en el estudio, entre los que se consideran: cuestionarios, entrevistas, revisión de expedientes clínicos y otros, en los que no se le identifique ni se traten aspectos sensitivos de su conducta.

Por lo anterior, yo Dra. Jessica Montserrat Pérez Villagómez, me comprometo a la confidencialidad de la información en relación al protocolo de Investigación de: “Disrafismo espinal oculto en el Hospital de Especialidades del Niño y la Mujer en el período de 2014-2024”, que será llevado a cabo mediante la revisión de la base de datos del servicio de Neurocirugía pediátrica con análisis y recolección de datos en instrumento ex profeso, con fines académicos y estadísticos, por lo que se conduce una investigación sin riesgo, con la debida autorización y consentimiento de los tutores legales de los pacientes involucrados en la investigación.

Estoy de acuerdo en proveer a los Comités correspondientes la información requerida para conducir y continuar la revisión del estudio, incluyendo eventos los informes técnicos parciales del estudio a tiempo, solicitar la autorización de los cambios o enmiendas al estudio e informar el inicio de actividades tales como la recolección de datos, análisis de resultados y la finalización de este.

Reitero mi compromiso de apegarme a la Ley General de Salud, así como a las demás regulaciones locales, nacionales, internacionales y Buenas Prácticas Clínicas con la finalidad de proteger la integridad y el bienestar de los Sujetos de Investigación.

Atte. Med. Gral. Jessica Montserrat Pérez Villagómez

