

ENFERMEDADES

HIDROCEFALIA

¿Qué es la hidrocefalia?

La hidrocefalia es el acopio de líquido cefalorraquídeo en el cerebro (hidrocefalia significa agua en el cerebro). La función de esta sustancia es proteger el cerebro, pero en exceso ejerce una presión dañina sobre él. También rodea la médula espinal.

Esta patología puede aparecer cuando el bebé está en el útero o por predisposición genética (congénita), así como en el momento del nacimiento o después de este (adquirida). Se trata de una patología común en bebés que padecen mielomeningocele.

Pronóstico de la enfermedad

La hidrocefalia puede provocar daños permanentes en el cerebro y problemas con el desarrollo físico y mental. Los pacientes que se tratan pueden llevar una vida normal (aunque con ciertas limitaciones), pero si no se trata puede ser mortal.

El mejor pronóstico de la hidrocefalia es el de aquella que no se debe a una infección.

Síntomas de hidrocefalia

La hidrocefalia puede presentar:

- Irritabilidad
- Convulsiones
- Vómitos
- Somnolencia
- Ojos que parecen mirar hacia abajo

Y en niños más mayores:

- Dolor de cabeza
- Problemas de equilibrio
- Vómitos
- Visión borrosa
- Náuseas
- Incontinencia
- Problemas con el pensamiento y la memoria

Además, en los bebés esta patología provoca la protrusión de la zona blanda de su cabeza.

Pruebas médicas para la hidrocefalia

Para diagnosticar hidrocefalia se realiza una tomografía computarizada de la cabeza, que puede acompañarse de arteriografía, gammagrafía cerebral con radioisótopos, ecografía del cráneo, punción lumbar y radiografías.

¿Cuáles son las causas de la hidrocefalia?

La hidrocefalia puede estar causada por problemas genéticos o por problemas en el feto durante el embarazo. Lo que ocurre cuando aparece puede ser:

- Bloqueo del flujo del líquido cefalorraquídeo
- El LCR no logra absorberse en la sangre
- El cerebro produce demasiado LCR, cuando esto ocurre, el LCR ejerce presión sobre el cerebro, empujándolo hacia arriba y dañando el tejido cerebral.

ESPINA BIFIDA: MENINGOCELE Y MIELOMENINGOCELE

La espina bífida es un defecto congénito que ocurre cuando la columna vertebral y la médula espinal no se forman adecuadamente. Es un tipo de defecto del tubo neural. El tubo neural es la estructura de un embrión en desarrollo que finalmente se convierte en el cerebro del bebé, la médula espinal y los tejidos que los rodean.

Tipos

Existen diferentes tipos de espina bífida: espina bífida oculta, mielomeningocele o el tipo muy raro de meningocele.

Espina bífida oculta

"Oculta" significa escondida. Es el tipo más leve y más común. La espina bífida oculta produce una pequeña separación o espacio en uno o más de los huesos de la columna vertebral (vértebras). Muchas personas que tienen espina bífida oculta ni siquiera lo saben, a menos que la afección se descubra durante una prueba de imagen realizada por motivos no relacionados.

Mielomeningocele

También conocido como espina bífida abierta, el mielomeningocele es el tipo más grave. El canal medular está abierto a lo largo de varias vértebras en la parte baja o media de la espalda. Las membranas y los nervios raquídeos empujan a través de esta abertura en el nacimiento y forman un saco en la espalda del bebé en el que normalmente los tejidos y nervios quedan expuestos. Esto hace que el bebé sea propenso a infecciones potencialmente mortales, como también a parálisis y disfunción de la vejiga y el intestino

Síntomas

Los signos y síntomas de la espina bífida varían según el tipo y la gravedad, y también entre individuos.

- *Espina bífida oculta.* Generalmente no hay ningún signo o síntoma porque los nervios raquídeos no se ven afectados. Pero a veces se pueden notar signos en la piel del recién nacido por encima del defecto de la columna vertebral, incluido un mechón anormal de cabello, o un pequeño hoyuelo o marca de nacimiento. Algunas veces, las marcas de la piel pueden ser signos de un problema de fondo de la médula espinal que se puede

descubrir con una resonancia magnética o una ecografía de la columna vertebral en el recién nacido.

- Mielomeningocele. En este tipo severo de espina bífida:
 - El canal medular permanece abierto a lo largo de varias vértebras en la parte baja o media de la espalda
 - Tanto las membranas como la médula espinal o los nervios sobresalen al nacer, formando un saco
 - Los tejidos y los nervios generalmente están expuestos, aunque algunas veces la piel cubre el saco

PIE EQUINO VARO ADUCTO CONGÉNITO

El pie equino varo aducto congénito (PEV) es el defecto musculoesquelético del pie más común al nacimiento. Se describe como un malalineamiento complejo de los huesos y las articulaciones del pie y tobillo.

Etiología

La deformidad puede tener diversas causas. La variedad idiopática es la más frecuente y se presenta en pacientes sin otra enfermedad asociada; se acepta que su origen es multifactorial. La postural, es ocasionada por la posición del bebé antes del nacimiento en el espacio limitado de la cavidad uterina, suele ser más fácil de corregir, sin necesidad de cirugía. La neurogénica se asocia a mielomeningocele u otras lesiones del sistema nervioso. La sindrómica que se observa en niños con otras anomalías asociadas.

Componentes

A) Equino: el talón permanece en flexión plantar

B) Varo: del talón en relación a la pierna

C) Aducto: del antepié en relación al mediopié

D) Cavo: Aumento del arco plantar

Tratamiento

La meta del tratamiento es lograr un pie plantígrado, sin dolor, flexible y que provea de buena función. Actualmente el método de Ponseti es el gold standard para el manejo del pie equino varo.

OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA

La osteogénesis imperfecta (OI) es un trastorno genético caracterizado, en la mayoría de los casos, por una alteración en la formación de colágeno, lo que le confiere una mayor fragilidad ósea y riesgo de fracturas (por lo que también ha recibido el nombre de enfermedad de los huesos de cristal). Con una incidencia estimada entre 1/15 000 y 1/20 000 recién nacidos, está considerada dentro del grupo de las enfermedades raras.

Manifestaciones clínicas

Manifestaciones esqueléticas

La fragilidad ósea es el problema principal de la OI. La resistencia de un hueso a padecer fracturas depende de la composición del hueso (características del colágeno, grado de mineralización...) y de la estructura del hueso (medida y forma del hueso, masa ósea, cantidad de hueso cortical y trabecular...). En la OI encontramos alteraciones en todos estos niveles: colágeno anómalo o de poca cantidad, bajo grado de mineralización, huesos finos y curvados, bajamasa ósea con corticales estrechas y hueso trabecular poco esponjoso. Por ese motivo, los pacientes con OI presentan un riesgo aumentado de padecer fracturas (que pueden ser escasas, en los casos más leves, o incontables en pacientes con fenotipos más graves, incluidos aplastamientos vertebrales múltiples).

Manifestaciones extraesqueléticas

Otras manifestaciones clínicas que pueden presentarse, aunque no en todos los pacientes son:

- Oculares: una de las manifestaciones más características, aunque no patognomónica, es la coloración azulada o grisácea de las escleróticas que puede observarse en algunos pacientes. También pueden aparecer otras alteraciones corneales, defectos de refracción y glaucoma.
- Orales: la dentinogénesis imperfecta se presenta como una descoloración amarillenta de los dientes, y responde a una mala formación de la dentina, rica en colágeno
- Audición: algunas familias presentan una hipoacusia progresiva, generalmente a partir de la 2.^a o 3.^a décadas de la vida, que suele ser de conducción, pero también puede ser neurosensorial o mixta.
- Aunque menos frecuentemente, algunos pacientes también pueden presentar manifestaciones a nivel cardíaco o pulmonar.

OSTEOPOROSIS Y OSTEOPENIA

¿Qué son la osteoporosis y la osteopenia?

Los huesos son tejidos vivos formados en su mayor parte por colágeno, una proteína que les aporta una fina estructura, y fosfato cálcico, un mineral que endurece esa estructura. Nuestros huesos están constantemente reparándose a sí mismos. A lo largo de toda nuestra vida unas células especiales rompen y hacen desaparecer el hueso viejo (resorción ósea) y otras células se encargan de construir hueso nuevo (formación de hueso).

La osteoporosis es la más común de las alteraciones de pérdida de densidad ósea. La mayoría de nuestros huesos tienen un exterior duro con una estructura en forma de panal. En la osteoporosis (que significa “huesos porosos”) los pilares que forman que la estructura interna de los huesos se hacen más finos, y por lo tanto más frágiles y con mayor probabilidad de rotura. Es decir, se altera la resistencia de los huesos y hay más probabilidad de sufrir fracturas.

La osteopenia es el término con el que se suele describir una pérdida de hueso moderada que no es lo suficientemente severa como para considerarla osteoporosis.

