

## Hidrocefalia

La hidrocefalia es una acumulación de líquido adicional en los espacios normales del interior del encéfalo (ventrículos) y/o entre las capas interna y media de los tejidos que recubren el encéfalo (espacio subaracnoideo). El líquido adicional suele provocar un aumento del tamaño del cráneo y problemas de desarrollo

### Síntomas

Una cabeza anormalmente grande puede ser una manifestación de la hidrocefalia. Cuando aumenta la presión en el interior del cerebro, el bebé se muestra irritable y apático, tiene un grito agudo y vómito y puede sufrir convulsiones. Además, los puntos blandos entre los huesos del cráneo (llamados fontanelas) pueden ser protuberantes, ocasionando un bulto blando en la cabeza. Es posible que los ojos no se muevan a la vez, con lo que, a veces, la mirada es estrábica (denominado estrabismo).

Los niños mayores pueden tener dolor de cabeza, problemas visuales o ambos.

Si no se trata la hidrocefalia, los bebés no se desarrollan normalmente. Algunos niños con hidrocefalia, especialmente los que desarrollan hidrocefalia en las primeras etapas del embarazo, tienen discapacidad intelectual o dificultad en el aprendizaje. Algunos niños sufren pérdida de visión. Otros niños desarrollan una inteligencia normal.

### Diagnóstico

Antes del nacimiento, ecografía prenatal

Después del nacimiento, tomografía computarizada, resonancia magnética nuclear o ecografía de la cabeza

Antes del nacimiento, la hidrocefalia se detecta a menudo mientras se realiza una ecografía prenatal rutinaria.

Después del nacimiento, los médicos sospechan el diagnóstico basándose en los síntomas detectados durante la exploración física rutinaria de los recién nacidos. Después hacen una ecografía de la cabeza para confirmar el diagnóstico de hidrocefalia.

En los lactantes mayores y niños, los médicos realizan una tomografía computarizada (TC), una resonancia magnética nuclear (RMN) o una ecografía de la cabeza para confirmar el diagnóstico.

Una vez establecido el diagnóstico, todos los niños se someten a TC o ecografía para controlar la hidrocefalia y determinar si empeora.

### Meningocele y mielomeningocele

En condiciones normales, la médula espinal se encuentra sujeta dentro del canal vertebral únicamente por los ligamentos dentados y el filum terminale, un ligamento que une el cono medular con las primeras vértebras del coxis.

Cuando en cambio la movilidad de la médula espinal está limitada en el canal óseo vertebral por la presencia de una espina bífida evidente externamente, que produce un anclaje, el cuadro se define como Síndrome de médula anclada con espina bífida o "Tethered Cord Syndrome". Se define la espina bífida como una malformación neuro-espinal que consiste en el desarrollo incompleto de la médula espinal y que se manifiesta externa e/o internamente, de predominio en la región lumbar. Se clasifica como defecto del tubo neural, que es la estructura embrionaria que, con el tiempo, se convierte en el cerebro y en la médula espinal del bebé, y en los tejidos que los contienen. En la espina bífida del tipo meningocele, las meninges, membranas que rodean la médula espinal, sobresalen a través de la abertura de las vértebras y forman un saco lleno de líquido.

En la espina bífida "abierta" del tipo mielomeningocele, el conducto vertebral queda abierto en varias vértebras en la parte inferior o en la parte media de la espalda (Fig.1). A partir del nacimiento, las membranas y los nervios raquídeos sobresalen a través de esta abertura y forman un saco en la espalda del bebé, y generalmente los tejidos y los nervios quedan expuestos, incluso poniendo en riesgo la vida del afectado.

En el síndrome de médula anclada con espina bífida, la malformación fija la médula espinal, ocasionando lesiones mecánicas por tracción en todo el sistema nervioso, el cráneo y la columna vertebral, asociando enfermedades específicas como el Síndrome de Arnold Chiari II, la Escoliosis y la Siringomielia secundarias.

El diagnóstico de médula anclada por espina bífida puede ser prenatal. Durante el embarazo se realizan pruebas de control prenatal para detectar posibles defectos congénitos. Para verificar la presencia de espina bífida se procede a:

Analítica de sangre:

Prueba de alfafetoproteína en el suero materno.

Prueba para confirmar niveles elevados de alfafetoproteína.

Otros análisis de sangre adicionales.

Ecografía: se procede a realizar una ecografía cuando se detectan niveles elevados de alfafetoproteína.

Amniocentesis: si los niveles de alfafetoproteína son elevados pero la ecografía es normal, se suele sugerir una amniocentesis. Cuando hay un defecto del tubo neural, la cantidad de alfafetoproteína en el líquido amniótico es elevada.

Luxación congénita de la cadera

La displasia congénita de la cadera (DCC) o displasia del desarrollo de la cadera es una afección en que la articulación de la cadera es anormal. Algunos bebés nacen con esta malformación. En ella, la cabeza del fémur no encaja

adecuadamente en la articulación, lo que puede provocar cojera y dolor más adelante. En casos más graves, esta afección puede ser discapacitante.

La DCC afecta a 1 de cada 1.000 bebés. En 1 de cada 3 recién nacidos se observa una ligera inestabilidad de la cadera. Las niñas son más propensas a desarrollar displasia de la cadera. La afección puede tener un componente hereditario.

Un bebé con DCC no puede mostrar signos de la afección. Los signos, que pueden ser muy sutiles, varían en función de la edad del niño. Los siguientes son algunos de los signos que buscará el médico:

Un “sonido hueco” durante la apertura y el cierre de las caderas

Incapacidad de mover el muslo hacia afuera de la cadera

Una pierna más corta que la otra

Desnivelación de los pliegues grasos del muslo alrededor de la ingle o de las nalgas

Cojera o caminar en punta de pie con uno de los pies en niños más grandes

Una curvatura de la columna vertebral en niños más grandes.

## PIE EQUINO VARO ADUCTO

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.

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. Tratamiento La meta del tratamiento es lograr un pie plantigrado, 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.

## OSTEOGENESIS 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. El rango de gravedad de la OI es muy variable: desde formas leves, con escasas fracturas, en las que el diagnóstico puede pasar desapercibido, formas moderadas con múltiples fracturas, deformidades óseas progresivas y talla baja, hasta formas muy graves con fracturas intraútero y muerte en el periodo perinatal.

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, baja masa 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). Son frecuentes las deformidades en huesos largos, secundarias a fracturas o a la propia debilidad ósea. Los patrones de incurvación típicos son el fémur en dirección anterolateral y la tibia en dirección anterior (tibia en sable). Aunque menos frecuentemente, en las formas graves, las extremidades superiores también pueden presentar deformidades

Por su diversidad clínica, el manejo de la OI debe ser multidisciplinar y adaptado en función del grado de afectación y fragilidad ósea. Está fundamentado en 4 pilares principales: rehabilitación (incluyendo la fisioterapia y terapia ocupacional), quirúrgico (traumatología y ortopedia), médico (reumatología o endocrinología, dependiendo de los centros) y psicológico. De todas maneras, en el seguimiento participan otras especialidades para la detección y el manejo de posibles complicaciones extraesqueléticas: otorrinolaringología, odontología, oftalmología, cardiología, neumología, neurocirugía, trabajo social, genética, radiología

## OSTEOPOROSIS Y 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 si 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 termino con el que se suele describir una pérdida de hueso modera que no es lo suficientemente severa como para considerarla osteoporosis.

El diagnóstico se realiza con la práctica de una densitometria (DEXA), una prueba que utiliza una mínima cantidad de rayos X proyectados sobre la cadera o las vértebras. Es una prueba sencilla e indolora que dura unos 20 minutos con la que se consigue una imagen en la que se detecta la cantidad del calcio del hueso para compararla con valores normales.

Es muy posible que se ofrezca realizar una densitometría a las personas que además de tener una enfermedad inflamatoria intestinal están incluidas por otras razones en los grupos de riesgo: pacientes que han tomado esteroides, mujeres en la postmenopausia o con una menopausia temprana, por ejemplo. De hecho, la recomendación para la población general es que a las mujeres de más de 50 años y a los hombres de más de 55 con un factor de riesgo se les realice una densitometría.