

Hidrocefalia.

Concepto. 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.

Cuadro clínico

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.

Diagnostico

- 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.

Tratamiento

- A veces, punciones lumbares
- Por lo general, una vía de drenaje alternativa permanente (una derivación o abertura en los ventrículos)

El objetivo del tratamiento es

- Mantener la presión dentro del cerebro en niveles normales

El tratamiento de la hidrocefalia depende de la causa del trastorno, de su gravedad y de si empeora o no.

- Si es necesario, la presión dentro del cerebro se puede reducir temporalmente eliminando líquido cefalorraquídeo mediante punciones lumbares repetidas hasta poder colocar una derivación.
- Si la hidrocefalia empeora, los médicos colocan una derivación ventricular. La derivación es un tubo de plástico que crea una vía de drenaje permanente alternativo para el líquido cefalorraquídeo. Un drenaje del líquido cefalorraquídeo disminuye la presión y el volumen del líquido dentro del cerebro.

Espina bífida: meningocele y mielomeningocele

Concepto. La espina bífida es una afección que afecta la columna vertebral y suele ser evidente en el nacimiento. Es un tipo de defecto del tubo neural (DTN). La espina bífida puede aparecer en cualquier lugar a lo largo de la columna si el tubo neural no se cierra por completo. La columna vertebral que protege la médula espinal no se forma y no se cierra como debería. Eso suele producir daño de la médula espinal y los nervios.

- El mielomeningocele es el tipo más grave de espina bífida. Con esta afección, un saco de líquido sale a través de una abertura en la espalda del bebé. Parte de la médula espinal y los nervios están en ese saco y presentan daños.
- Con el meningocele, un saco de líquido sale a través de una abertura en la espalda del bebé. Pero la médula espinal no está en ese saco.

Cuadro clínico

Los síntomas de la espina bífida varían dependiendo de la gravedad del caso. La gravedad está determinada por el tamaño y ubicación de la malformación, si está cubierta o no por la piel, si sobresalen nervios espinales de ella, y qué estructura nerviosa y nervios están implicados.

En líneas generales, esta malformación afecta a tres de los principales sistemas del organismo, el sistema nervioso central, el aparato locomotor y el sistema genitourinario. Puede provocar varios grados de parálisis y pérdida de sensibilidad en las extremidades inferiores, así como diversas complicaciones en las funciones intestinales y urinarias. Generalmente todos los nervios ubicados por debajo de la malformación están afectados. Por ello, cuanto más alta esté la malformación en la espalda, mayor será el daño nervioso y la pérdida de función muscular y sensibilidad.

Mielomeningocele: provoca discapacidades que pueden ser de moderadas a graves, como problemas que afectan la forma en que se va al baño, pérdida de sensibilidad en las piernas o los pies, o no poder mover las piernas.

Meningocele: Por lo general, el daño de los nervios es escaso o nulo. Este tipo de espina bífida puede provocar discapacidades menores.

Diagnostico

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.

Tratamiento

- Operación intrauterina: Se abre y se repara la médula espinal del bebé con el útero expuesto.
- Cierre quirúrgico del defecto tras el nacimiento: el objetivo es prevenir la infección secundaria del tejido nervioso y de cualquier otro trauma que pueda sufrir la médula espinal expuesta. El meningocele implica una cirugía para volver a colocar las meninges en su sitio y cerrar la abertura de las vértebras. El mielomeningocele implica más riesgo o daño a las vías nerviosas involucradas, se cierra recubriendo la parte expuesta con músculo y piel, para minimizar el riesgo de infección de los nervios expuestos.
- Tratamiento de las complicaciones: los bebés que padecen mielomeningocele pueden necesitar más cirugías para tratar las complicaciones. Además, estos pacientes pueden ir necesitando durante su desarrollo otros tratamientos complementarios para el control de intestinos y vejiga, para caminar o moverse y para las otras autonomías, con el fin de mejorar su calidad de vida.

Luxación congénita de la cadera

Concepto. El desplazamiento o pérdida de la relación normal de los huesos que forman una articulación se conoce con el nombre de luxación. En el caso de la luxación de cadera, la cabeza del fémur sale de su cavidad en la pelvis (acetábulo). El término "luxación congénita de cadera" se refiere a un amplio espectro de deformidades de la cadera que, o bien se presentan en el recién nacido, o bien se desarrollan durante la infancia y que incluyen la luxación de la articulación, la subluxación (pérdida parcial del contacto normal entre el fémur y la pelvis), la cadera luxable (cuando podemos luxar la articulación manipulándola) e incluso discretas anomalías de la forma en las que la cavidad articular es poco profunda (displasia acetabular).

Cuadro clínico

La luxación congénita de cadera puede, como hemos dicho, pasar desapercibida hasta los 40 años. Pero lo habitual es que se pueda notar:

- Una disminución del movimiento en el lado afectado.
- La asimetría en la posición de las piernas y en los pliegues de los muslos.
- Si se deja evolucionar puede llegar a notarse una asimetría en los ángulos de rotación de las piernas y un acortamiento de la pierna afectada.

Diagnostico

La exploración física de todos los recién nacidos permite la detección precoz de la mayoría de los pacientes afectados de luxación congénita de cadera. Con unas maniobras de exploración que llamamos Ortolani y Barlow evaluamos si la cadera está luxada o es luxable. Otros signos, como la asimetría de pliegues, tienen menos importancia en esta edad, pero conviene reevaluar los casos dudosos.

La ecografía de cadera, en nuestra opinión, no ha de realizarse de forma sistemática a todos los recién nacidos, pero sí en aquellos con una exploración física anómala o con más de tres factores de riesgo: antecedente familiar, sexo femenino, primer parto, presentación de nalgas, deformidades posturales asociadas (pies o cuello deformados).

La radiografía convencional constituye el método usual de diagnóstico y control en los niños mayores de 6 meses.

Tratamiento

- Algunos niños presentan sólo una inestabilidad de la cadera durante las primeras semanas de vida y en muchos de ellos la inestabilidad desaparece de forma espontánea.
- Todos los niños que presentan una inestabilidad de cadera más allá de las tres primeras semanas de vida o una luxación completa han de ser tratados. En una primera fase, para reducir la cadera, el tratamiento consiste en la colocación de una férula de abducción (arnés de Pavlik), que mantiene las piernas abiertas y, por lo tanto, las caderas reducidas (en su sitio). Si la ecografía o radiografía de control muestra una correcta reducción, éste será el tratamiento definitivo.
- Si después de 3 semanas de tratamiento con férulas de abducción no hemos conseguido una reducción adecuada tendremos que plantear una nueva estrategia terapéutica: tracción, reducción bajo anestesia general e inmovilización con un yeso pelvipédico.
- Finalmente, en los niños mayores de 18 meses, en los que no hemos conseguido una reducción con los tratamientos previos o en los niños afectados

de luxación congénita de cadera teratológica (cadera luxada antes de nacer) estará justificado un tratamiento quirúrgico: reducción abierta de la cadera.

Pie equino varo aducto

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

El pie equinvaro congénito es una malformación que consiste en una deformación tridimensional del pie en la que las estructuras óseas se encuentran alteradas en su forma y en la orientación de sus carillas articulares.

Cuadro clínico

Clínicamente presenta equinismo, varismo y supinación del retropié, y aducción del antepié.

Diagnostico

El diagnostico se puede hacer desde el segundo trimestre del embarazo mediante el ultrasonido de alta resolución. Sin embargo, es hasta el momento del nacimiento cuando generalmente se detecta y se determina su severidad.

No se necesitan estudios adicionales para hacer un diagnóstico correcto, como ultrasonido, radiografías, tomografías, etc. El diagnóstico es exclusivamente CLINICO.

Existen otras alteraciones que se pueden confundir con PEVAC. Por ejemplo: el metatarso aducto, el pie equino varo posicional, entre otros menos frecuentes.

Tratamiento.

Método Ponseti

El método de Ponseti consiste a grandes rasgos en tres fases:

- Colocación de yesos correctivos seriados (4-6 en promedio)
- Tenotomía del tendón de Aquiles
- Uso de barra de Dennis Browne (fase de mantenimiento)

El tratamiento se debe de iniciar lo antes posible, lo recomendable es iniciar a la semana de vida, cuando el pie es muy flexible y se puede corregir sin más complicaciones. Con el crecimiento las deformidades se van estructurando y haciéndose cada vez más rígidas por lo que será más difícil su manipulación.

Osteogénesis imperfecta

Concepto. 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.

Cuadro clínico

La fragilidad ósea es el problema principal de la OI. La resistencia de un hueso a padecer fracturas depende de la composición del hueso y de la estructura del hueso. 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. 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.

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.

Diagnostico

- Antes del nacimiento, la forma más grave y mortal de osteogénesis imperfecta puede detectarse durante el embarazo mediante ecografía.
- Después del nacimiento, los médicos basan el diagnóstico de osteogénesis imperfecta en los síntomas y en la exploración clínica.
- Si el diagnóstico es incierto, el médico puede obtener una pequeña muestra de piel para su examen al microscopio (biopsia) a fin de analizar un tipo de células del tejido conjuntivo (fibroblastos) o puede tomar una muestra de sangre para analizar ciertos genes.
- Las radiografías pueden mostrar una estructura ósea anómala que sugiere osteogénesis imperfecta.
- Para evaluar la audición suele realizarse con cierta frecuencia una audiometría durante la infancia.

Tratamiento

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.

Las inyecciones de hormona del crecimiento son beneficiosas en niños con los tipos I y IV de osteogénesis imperfecta.

Un tipo de fármaco denominado bisfosfonato puede ayudar a fortalecer los huesos y reducir el dolor y la frecuencia de las fracturas. Los bisfosfonatos pueden administrarse por vía venosa (pamidronato) o por vía oral (alendronato).

Osteoporosis

Concepto. La osteoporosis es un proceso en el que la disminución de la densidad ósea debilita los huesos, lo que aumenta la probabilidad de fractura.

Cuadro clínico

Al principio la osteoporosis no causa síntomas, ya que la pérdida de densidad se produce de modo muy gradual. Algunas personas nunca desarrollan síntomas. Sin embargo, cuando la osteoporosis provoca la rotura (fractura) de los huesos, los afectados pueden sentir dolor dependiendo del tipo de fractura. En las personas con osteoporosis, las fracturas tienden a curarse lentamente y pueden conducir a deformidades como la curvatura de la columna vertebral.

En los huesos largos, como los de los brazos y los de las piernas, la fractura se suele producir en los extremos más que en la parte media. Los huesos de la columna (vértebras) muestran un especial riesgo de fractura por osteoporosis. Estas fracturas se producen normalmente en la zona media de la espalda o en la región lumbar.

Diagnostico

- Pruebas de determinación de la densidad mineral ósea
- Nivel de vitamina D
- Pruebas para determinar las causas de la osteoporosis secundaria

El médico considera la posibilidad de un cuadro de osteoporosis en los siguientes casos:

- Todas las mujeres a partir de los 65 años
- Mujeres en el rango de edad entre la menopausia y los 65 años que presentan factores de riesgo de osteoporosis
- Todos los varones y las mujeres que han sufrido previamente una fractura por un esfuerzo mínimo o inexistente, incluso si la fractura se produjo en la juventud

- Adultos de 65 años o más que sufren dolor de espalda sin causa aparente o cuya estatura se ha reducido al menos 3 cm
- Personas cuyas radiografías muestran huesos adelgazados o fracturas de compresión vertebral
- Personas que corren riesgo de desarrollar osteoporosis secundaria

Tratamiento

- Calcio y vitamina D
- Ejercicio de sobrecarga
- Fármacos o sustancias
- Tratamiento de las fracturas

Osteopenia

Concepto. Afección por la que la masa ósea o densidad mineral ósea (cantidad de mineral óseo que contiene una cierta cantidad de hueso) es más baja que la normal. La osteopenia es una forma de pérdida ósea menos grave que la osteoporosis.

Cuadro clínico

La osteopenia no tiene síntomas. Suele detectarse gracias a las pruebas realizadas para otras enfermedades como prueba confirmación de trastornos que pueden incluir la pérdida de densidad ósea por la enfermedad o por el tratamiento.

Diagnostico

La osteopenia se diagnostica mediante una densitometría ósea; prueba que mide la cantidad de masa ósea del esqueleto.

- puntaje T -1,0 o por encima. Normal.
- puntaje T -1 a -2,5. Osteopenia
- puntaje T -2,5 o por debajo. Osteoporosis
- puntaje T -2,5 o por debajo con historia de fracturas. Osteoporosis severa.

Tratamiento

El primer paso para tratar la osteopenia consiste en la adopción de una serie de cambios en el estilo de vida que incluyan una dieta saludable y equilibrada rica en fuentes de calcio como la leche y otros productos lácteos además de verduras de hoja verde y productos enriquecidos con calcio.

Hacer ejercicio es importante para tener huesos fuertes como: caminar, bailar, hacer excursiones, utilizar pesas ligeras o bandas elásticas. Estas opciones deben consultarse con el médico o con el fisioterapeuta.

Probablemente el médico prescriba un suplemento de calcio combinado con vitamina D.

Prevención

Los hábitos de vida saludable que excluyan el tabaco y el alcohol e incluyan una dieta saludable rica en vitamina D y alimentos ricos en calcio además de ejercicio físico moderado y regular favorecen la salud ósea. Aparte, a partir de los 65 años, sobre todo, las mujeres deben someterse a una prueba de densidad ósea de forma rutinaria para conocer la salud de su masa ósea.