



**Universidad del Sureste**  
**Licenciatura en Medicina Humana**

**Nombre de la alumna: Victoria Belén de la Cruz Escobar**

**Nombre del profesor: Dr. Sergio Jiménez Ruiz**

**Nombre del trabajo: Reporte de Lectura  
"Patología raquimedular congénita"**

**Materia: Medicina Física y de Rehabilitación I**

**Grado: 5°  
Grupo: "A"**

PASIÓN POR EDUCAR

**Comitán de Domínguez, Chiapas a 12 de octubre del 2021**

# Lesiones de KLIPPEL - FEIL

En 1912 Klippel y Feil descubrieron a un paciente con malformaciones que se caracterizaba por: cuello corto y ancho, paladar hendido, implantación baja del cabello posterior y restricción del movimiento del cuello (debido a la fusión de dos o más vértebras cervicales).

La etiopatogenia corresponde a una alteración genética. Es un padecimiento de herencia autosómica dominante con penetrancia reducida y expresividad variable; el análisis cromosómico revela un cariotipo normal. Algunos casos son dominantes ligados al cromosoma X. El estudio de familias sugiere un tratamiento transmisión autosómica recesiva y un gran número de casos esporádicos. La afección se debe a una alteración en la migración de los tejidos mesodérmicos en el momento de la formación de los discos cervicales y del desarrollo de otros órganos y sistemas, en el mismo tiempo embriogénico, entre la tercera y cuarta semana del desarrollo embrionario.

La hipótesis de la secuencia considera una alteración inicial del tubo neural primitivo, lo cual explica la frecuente asociación de síntomas neurológicos. También se ha descrito la teoría obstructiva vascular donde hay secuencias de interrupción a nivel de la arteria subclavia, que explica la patogénesis de SKF.

En la fusión:

Tipo I: Se presenta una soldadura total de las vértebras cervicales hasta las superiores dorsales.

Tipo II: Se localiza a una o dos vértebras, generalmente acompañadas de fusión occípito-atlantoidea y de hemivértebras; es la más común, pero tiene mínimas manifestaciones clínicas.

Tipo III: Se asocia la fusión cervical a un trastorno similar a nivel dorsal o lumbar.

Tipo IV: Hay fusión cervical, torácica superior, dorsal inferior o lumbar.

## Malformación de

### Arnold-Chiari

La malformación de Arnold Chiari, es una anomalía cerebral que afecta al cerebelo, ubicado en la parte inferior del cerebro. Muchos niños con estas anomalías no saben que lo padecen porque nunca llega a presentar síntomas y, por lo tanto, esta afección no les provoca ninguna molestia.

La malformación es una anomalía cerebral que consiste en que el cerebelo (la parte que controla la coordinación, y el movimiento muscular), sobresale y ocupa parte del espacio que normalmente ocupa la médula espinal. Algunos niños nacen con la anomalía, mientras que otros la desarrollan conforme van creciendo. A veces la malformación de Arnold Chiari ocurre porque el espacio de la parte posterior del cráneo, donde reside el cerebelo por encima de la columna vertebral, es demasiado pequeño o tiene una forma anómala. En este espacio por encima de la columna vertebral, restringido se comprime el cerebelo e incluso parte del tronco encefálico, encargado de controlar los nervios de cara y cuello estrujándose hacia el "foramen magnum" (un orificio en forma de embudo ubicado debajo del cráneo a través del cual solo suele pasar la médula espinal).

Muchos niños afectados por la malformación, no tienen signos ni síntomas de esta afección e incluso no saben que lo padecen. Pero, si la malformación es lo bastante grave como para obstruir la circulación del LCR o ejercer una presión excesiva sobre el cerebro o médula espinal, el sistema nervioso del niño puede verse afectado. El síntoma más común es cefalea occipital, que aumenta con las maniobras de Valsalva, y asociado en ocasiones a dolor retroocular, fotofobia, diplopia, que pueden aparecer en la infancia o en la edad adulta.

También podemos encontrar tinnitus, hipoacusia, alteraciones del equilibrio, vértigo, acúfenos, nistagmo vertical, alteración de pares bajos con disfagias, apnea, disartria, o signos de compresión de cordones posteriores.

En niños menores a tres años existir una disfunción orofaríngea, y entre 3-5 años escoliosis, dolor cervical y cefalea.

# ESPINA BIFIDA OCULTA

Acontece en al menos un 5% de la población. Es asintomática, se localiza habitualmente a nivel lumbosacro, y se pone de manifiesto mediante una radiografía de la columna en la que se evidencia el cierre incompleto del arco vertebral posterior. No tiene relación con la enuresis nocturna monosintomática; sin embargo, cuando la enuresis es polisintomática se deben excluir alteraciones subyacentes de la médula espinal propias del disrafismo espinal oculto.

En estos casos, suelen observarse a nivel lumbosacro alteraciones cutáneas, tales como áreas de piel atrofica o hiperpigmentada, hemangiomas, lipomas cutáneos, o bien hipertrichosis localizada, apéndices cutáneos, fistulos o senos dérmicos. El disrafismo espinal oculto puede ser asintomático o bien se puede sospechar por la presencia de manifestaciones clínicas comunes más o menos evidentes: Cifoescoliosis, lumbarociatía, pies equinovaros, asimetría de las extremidades inferiores, signo de Babinski, pérdida parchada de la sensibilidad; úlceras tróficas y trastorno de los esfínteres.

Las pruebas operatorias (pre) pertinentes en estos casos son el EMG, la PESS y la urografía dinámica. Considerando que en estos pacientes no se puede predecir la evolución, los neurocirujanos pediátricos en la actualidad, son partidarios de las intervenciones profilácticas precoces, para evitar alteraciones irreparables, liberando la médula espinal de la lesión donde esté anclada. La cirugía se lleva a cabo usando láser de CO<sub>2</sub>.

Los lipomas medulares: son colecciones de grasa y tejido conectivo, parcialmente encapsulados. Son de tres tipos:

- 1 Lipomas intradurales
- 2 Lipomielomeningoceleos
- 3 lipoma de filum terminal

# Diastemotomelia

La diastematomelia viene del griego *diastemia = intervalo* y *myelos = médula*.

La diastematomelia es una malformación raquídea medular que consiste en un desdoblamiento de la médula espinal, normalmente por debajo de la 5ª vértebra dorsal y en relación con una anomalía vertebral. Es una forma rara de distrofia espinal (menos del 3% de los casos con distrofia espinal oculto) y es más frecuente en el sexo femenino.

Clínicamente se puede presentar con tres grupos de síntomas: alteraciones cutáneas, deformidades ortopédicas y síntomas o signos de disfunción neurológica.

El sistema nervioso y la piel derivan de la misma capa embrionaria, el ectodermo, que entre la tercera y la quinta semana de gestación separa en ectodermo neural y ectodermo epitelial, hecho que coincide temporalmente con el proceso del cierre del tubo neural, que se inicia en la región cervical y se extiende en forma bidireccional.

Si bien la mayoría de los casos de MEH se manifiestan en la infancia, ellos pueden diagnosticarse a cualquier edad desde el periodo prenatal, hasta la edad adulta. El cuadro clínico y la forma de presentarse es muy variable. En los casos del diagnóstico prenatal, MEH habitualmente es un hallazgo ecocardiográficos, en la evaluación de embarazos normales o patológicos.

En recién nacidos, el diagnóstico frecuente resulta del estudio de pacientes con disrafismos espinales abiertos (meningocele o mielomeningocele) o con alteraciones cutáneas de las líneas media en la región dorso lumbar tales como hipertricoides, angiomas, nevos, teratomas o lipomas, cuya presencia supone la existencia de un disrafismo espinal oculto.

## Referencias Bibliográficas

de Rubens-Figueroa, Jesús, Zepeda-Orozco, G., & González-Rosas, A. (2021). Síndrome de Klippel-Feil: una enfermedad musculoesquelética, con malformaciones cardiovasculares asociadas. *Boletín Médico Del Hospital Infantil de México*, 62(5), 348–355. [http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1665-11462005000500009](http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462005000500009)

*Malformación de Arnold Chiari*. (2011). Rchsd.org; RCHSD.

<https://www.rchsd.org/health-articles/malformacin-de-arnold-chiari/>

García, R. (2018, September 28). *Malformaciones de Arnold-Chiari - Unidad de Neurocirugía RGS*. Neurorgs.net. <https://neurorgs.net/docencia/sesiones-residentes/malformaciones-de-arnold-chiari/>

Manuel, J., & Meix, A. (n.d.). *DELIMITACIONES CONCEPTUALES Espina bífida*.

<https://www.aeped.es/sites/default/files/documentos/18-espina.pdf>

*Diastematomielia y Diplomielia. Parte I: Diagnóstico y Tratamiento · Revista Argentina de Neurocirugía*. (2021). Aanc.org.ar. <https://aanc.org.ar/ranc/items/show/891>

Bordel Gómez, M. ªT.. (2006). Diastematomielia: una forma de disrafia espinal. *Anales de Pediatría*, 64(5), 485–488. <https://doi.org/10.1157/13087879>