

## UNIVERSIDAD DEL SURESTE

### Licenciatura en Medicina Humana

*Materia: Medicina Física y de Rehabilitación*

*Tema: Patología raquimedular congénita*

*Docente: Dr. Sergio Jiménez Ruíz*

*Alumna: Vanessa Estefanía Vázquez Calvo*

*Semestre y grupo: 5 B*

*Comitán de Domínguez, Chiapas a; 12 de*

*octubre 2021.*

# PATOLOGÍA RAQUIME- DULAR CONGÉNITA

Frecuencia más alta entre los 20 y los 30 años. Sobre todo en varones. Aunque hay otro pico en ancianos por caídas. El trauma raquimedular (TRM) es el nombre que se le da al grupo de lesiones de distintas estructuras (osteoligamentosas, cartilaginosas, musculares, vasculares, meníngeas, radiculares y medulares) de la columna vertebral en cualquiera de sus distintos niveles.

La mayor parte de pacientes con TRM provienen de accidentes de tránsito o laborales, lo que en un país como México es muy común y se ve todos los días en distintas partes del territorio nacional. La **diastematomielia** es una malformación ra-

quimedular que consiste en un desdoblamiento de la médula espinal, normalmente por debajo de la 5<sup>a</sup> vértebra dorsal y en relación con una anomalía vertebral. Es una forma rara de disrafia espinal, normalmente por debajo del 3% de los casos con disrafismo espinal oculto) y es más frecuente en el sexo femenino. La diastematomielia viene del griego: diastema-

intervalo y myelos = médula. Clínicamente se puede presentar con tres grupos de síndromes: alteraciones cutáneas, deformidades ortopédicas y síntomas de disfunción neurológica.



Klippel y Feil en 1912 descubrieron un paciente con malformaciones que se caracterizaban por: cuello corto y ancho, paladar hendido, implantación baja de cabello posterior y restricción del movimiento de cuello (debido a la fusión de dos o más vértebras cervicales). La frecuencia del (SKF) ha sido estimada en 1 de cada 42000 individuos. Es más frecuente en el género femenino que en el masculino. 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. Dentro de las alteraciones músculo-esqueléticas se encuentran trastornos degenerativos y protusión de los discos vertebrales, artrodésis posterior, osteofitos, siringomelia, estrechez de la unión cráneo-vertebral, escoliosis o xifosis, tortícolis por contractura muscular, pterigium coli, parestesias y cefalea. Las complicaciones de SKF son: alteraciones degenerativas, protusión de los discos vertebrales, osteofitos, siringomelia y estrechez en el nivel de la unión cráneo-vertebral. Las deformidades cervicales descritas tienden a agravarse con el tiempo. El pronóstico es variable en cuanto a las funciones del niño y va a depender de los problemas neurológicos.



## La malformación de Arnold Chiari, tipos:

- 1) Malformación tipo I. Amígdalas cerebrales de forma anómala que se desplazan debajo del nivel del foramen magno. Se considera cuando existe un descenso de más de 5 mm de la punta caudal de las amígdalas.
- 2) tipo II; conocida también como Arnold Chiari, desplazamiento inferior del vermis cerebelar y las amígdalas cerebrales, malformación del tallo cerebral y mielomeningocele espinal.
- 3) Tipo III: Es rara. Es una combinación de una fosa posterior pequeña con encefalocele cervical u occipital. La sintomatología se correlaciona directamente con el grado de malformación existente, y hay un espectro amplio de síntomas clínicos asociados con las mismas. Tipo I, las pacientes se encuentran asintomáticas. De hecho, el diagnóstico de misma ha ido en incremento desde el uso de la resonancia magnética como imagen, dado que no existiría una presentación clínica. En el resto de tipos de malformaciones, los síntomas se desarrollan en base a tres consecuencias fisiopatológicas: la compresión de la médula y médula espinal superior, compresión del cerebelo e interrupción del flujo de líquido cefalorraquídeo por el foramen magno. Puede resultar en mielopatía y disfunción de nervios craneales o núcleos, ataxia, dismetría y desequilibrio.

**Espina bifida** forma parte de los trastornos conocidos como defectos del tubo Neural (DTN) o encefalomieloelodisplasias, que se producen por el cierre defectuoso del tubo neural durante la embriogénesis, como consecuencia de la interacción de factores genéticos, ambientales y nutricionales. El término Bifida proviene del Latín "bifidus" que significa separado y hendidura en dos partes, las disrasias cerradas (ocultas), típicamente se encuentran en el área lumbosacra incluyen senos dérmicos que no son visibles, en la línea media de la piel que cubre el defecto se pueden ver áreas hiperpigmentadas y acúmulos de pelo o mechones. Pruebas bioquímicas, la alfa-fetoproteína se encuentra aumentada en presencia de defectos del tubo neural abiertos, tanto en líquido amniótico como en sangre materna. El más importante es el ultrasonido en las primeras semanas, primer trimestre 90% para anencefalia y 80% encefalocele y 44% espina bifida. En el segundo trimestre 92-95% la espina bifida oculta puede ser asintomática o bien se puede sospechar por la presencia de manifestaciones menos evidentes. Gifo-escoliosis, lumbocidtica, pie equinovaro, asimetría de las extremidades inferiores. El diagnóstico se realiza al nacimiento abultamiento en la espalda sobre la columna de localización diversa: lumbosacral, dorsal cervical. Presencia de marcas en la piel.

## **Bibliografía**

Jameson J. Larry, J. J. L. (Ed.). (2018). HARRISON PRINCIPIOS DE MEDICINA INTERNA 20 EDICION (20a ed., Vol. 2). McGraw-Hill.

<https://doi.org/10.1177/0269891218606296>