

Universidad del Sureste
Licenciatura en Medicina Humana

Materia:
Medicina Física y De Rehabilitación

Trabajo:
Control de lectura “*Patología raquimédular congénita*”

Docente:
Dr. Sergio Jiménez Ruiz

Alumno:
Polet Viridiana Cruz Aguilar

Grupo: 5 B

Comitán de Domínguez, Chiapas a; 09 de septiembre del 2021

Patología congénita

PATOLOGÍA CONGENITA

LESIONES DE HIPPEL FEIL

Es una enfermedad neurodegenerativa, con malformaciones cardiovasculares asociadas. En 1912 Klippel y Feil describieron un paciente con malformaciones se musculaba por cuello corto y ancho, parador herido, impuntación baja de cuello posterior y restricción de movimiento del cuello (Debido a la fusión de dos o más vértebras cervicales). La frecuencia del síndrome (SHF) ha sido estimada en 1 en cada 472.000 individuos. Es más frecuente en el género femenino que en el masculino.

Etiopatogenia: Alteración genética. Es un padecimiento de herencia autosómica dominante con penetración reducida y expresividad variable. El análisis cromosómico revela un carotipo normal. Hay herencia heterocigota genética con alteraciones de los cromosomas 5q 11.2 y 8q 22.2, cuando a una alteración genética específica y factores ambientales, donde se ha identificado un locus genético, esto explica la heterogeneidad de la alteración se debe a una alteración de la migración del tejido mesodérmico en el momento de la formación de los discos cervicales y del desarrollo de otras células y tejidos, en el mismo tiempo embriogénico, entre la tercera y cuarta semana del desarrollo embrionario.

A la triada usual se asocian a anomalías congénitas músculo-esqueléticas.

El diagnóstico de SHF se basa en la manifestaciones clínicas descritas, radiografía lateral y tomografía axial y resonancia magnética. Entre las manifestaciones clínicas se describen: disostosis vertebral, escoliosis, tríplice cara, sindactilia, debilidad y parálisis.

El pronóstico es variable en cuanto las funciones del niño y va a depender de los problemas neurológicos. El pronóstico influye las complicaciones.

ESPIÑA BIFIDA OCULTA

La espina bifida es uno de los defectos más comunes del tubo neural compatible con la vida prolongada. Este defecto es uno de los anormalidades congénitas más frecuentes en lo general, con una incidencia alrededor de 1/1000 en los Estados Unidos. Es más frecuente en la región torácica inferior, lumbal o sacra y suele abarcar de 3-6 segmentos vertebrales. La gravedad varía de autismo, en la que no se observan anomalías evidentes, a sacro probosciano (espina bifida quística) y a una columna abierta por completo (mielomeningocele) un grave defecto del neuroeje y mente la espina bifida oculta (disrafia oculta), se observan alteraciones de la piel que cubre la parte inferior de la espalda (especialmente región lumbosacra); esto consiste en trayectos fibrosos, que no tienen un fondo visible, se localiza por encima de la región sacra baja y no se cubren en líneas media y zonas hiperpigmentadas; asimetría de los pliegues de los glóbulos con elevación del margen superior hacia un lado y aullidos de pelo. En la espina bifida oculta 2-7 vértebras no se forma normalmente y también puede afectar a la médula espinal y a las meninges. Puede presentarse simétrica (dilatación de canales centrales de la médula espinal, pero no tejido).

Etiología: Es multifactorial la deficiencia de ácido fólico es un factor significativo y parece haber un componente genético y la diabetes materna. Signos y síntomas: Neurológicos (Parálisis y déficits sensitivos por debajo de la lesión) Ortopédicos (Falta de inserción muscular) Urológicos (La parálisis también altera la función uretral y vesical, en ocasiones, una vejiga neurogénica y en consecuencia, vejiga urinaria, que causa hidronefrosis, infecciones urinarias frecuentes y vesícula venosa).

Diagnóstico: Ecografía o RMN son esenciales para el diagnóstico.

Pronóstico: Varía según el compromiso medular y la cantidad de gravedad tratada. Profilaxis y/o derivación urológica y medidas ortopédicas.

DIASTEMATOMEIA

También es conocida como síndrome de malformación de médula espinal dividida, es un defecto congénito producido durante la cuarta semana del desarrollo embrionario, consiste en una división del cordón medular, en una longitudinal variable, por un tabique óseo, fibroso o condroide. Se clasifica en diastematomelia (Tipo I) o dos hemimédulas alojadas cada una en bala dorsal diferente y separadas por un tabique óseo y diplomelia (Tipo II), en el cual existe un saco dorsal diferente y separadas por un tabique óseo o fibroso.

La incidencia es 2-4 por 1000 nacidos vivos, se diagnostica principalmente en pacientes menores de 16 años con una relación mujer/hombre de 3:1. El CN y la pterectomía de la misma capa embrionaria, el colarino en la 3ª Simbra se superan coincide con el cierre del tubo neural, dando de una malformación que consiste en el doblamiento de la médula espinal normalmente por debajo de la quinta vértebra dorsal y en ocasiones son una anomalía vertebral. Clínicamente se puede presentar con tres grupos de síndromes: alteraciones cutáneas, deformidades ortopédicas, y signos o síntomas de disfunción neurológica.

Diagnóstico: En el estudio de un paciente en quien se sospecha la existencia de una TIEH debe evaluarse la columna vertebral, la médula espinal y la anatomía del saco dorsal. Las anomalías se puede diagnosticar a través de una radiografía simple.

Tratamiento: La indicación quirúrgica en estos casos de diastematomelia es más discutible que en la diastematomelia aunque es recomendada por algunos autores y la costumbre personal. La TIEH es una forma de diastematomelia que produce un anclaje de la médula espinal.

MALFORMACIÓN DE MENDEL CHIANI

Las malformaciones de Chian (MC) consisten en una alteración del desarrollo de las somitas mesodérmicas occipitales, que se puede asociar a siringomielina e hidrocefalia y conlleva la herniación de estructuras del cerebro y del tronco cerebral a través del foramen magno. Gracias a RM hoy en día podemos identificar este tipo de anomalías, así la extensión de las amígdalas cerebrales por debajo del foramen magno se considera normal si su medida es 3mm , bivalvular entre $3-5\text{mm}$ y patológica si es mayor a 5mm .

Patogénesis:

En la literatura para Devita y Strack, estas malformaciones se deben a un fallo de información de la línea posterior en la 6ª gestación de la semana, dado que es ahí cuando se produce un estrechamiento del tronco cerebral. Otra teoría a destacar sería la de Williams, en la que es de gran importancia la diferencia de presiones entre los compartimentos intracraneales e intratecales. Con la maniobra de Valsalva, aumenta la presión intratecal, se ingloban las venas epidurales, el espacio subaracnoideo se comprime y la onda de presión se mueve en dirección caudal hacia el espacio intracraneal; cuando la presión cranal se disipa se produce un flujo inverso de presión hacia el espacio intratecal. Si este equilibrio se altera por adherencia del foramen magno:

Clasificación: Chian I: Puentes con siringomielina, datos mínimos de herniación amigdalosa (asociación hidrocefálica de 1cm). Chian II: Desplazamiento menor de amígdalas cerebrales mayor a 5mm o de 3 de lado de lado. Chian III: Herniación caudal a través del foramen magno del vermis cerebeloso, tronco del encéfalo y corno ventral 90° axión hidrocefalia y siringomielina. Chian IV: más raro + grave, Chian V: Hipoplasia o aplasia del cerebelo.

BIBLIOGRAFÍAS

de Sola, R. G. (2018, 29 septiembre). *Malformaciones de Arnold-Chiari*. Unidad de Neurocirugía. <https://neurorgs.net/docencia/sesiones-residentes/malformaciones-de-arnold-chiari/>

Diastematomielia y Diplomielia. Parte I: Diagnóstico y Tratamiento · Revista Argentina de Neurocirugía. (2010). Asociación Argentina de Neurología. <https://aanc.org.ar/ranc/items/show/891>

Manuales MSD. (2018). *Espina bífida*. Manual MSD versión para profesionales. <https://www.msmanuals.com/es-mx/professional/pediatr%C3%ADa/anomal%C3%ADas-cong%C3%A9nitas-del-sistema-nervioso/espina-b%C3%ADfida>

Rubens-Figueroa, D. J. (2012). *Síndrome de Klippel-Feil: una enfermedad musculoesquelética, con malformaciones cardiovasculares asociadas*. Scielo. http://www.scielo.org.mx/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1665-11462005000500009