2ºCongreso Argentino de Discapacidad en Pediatría
"Por una inclusión plena para una sociedad mejor"

Defectos del cierre del tubo neural

Por un niño sano en un mundo mejor

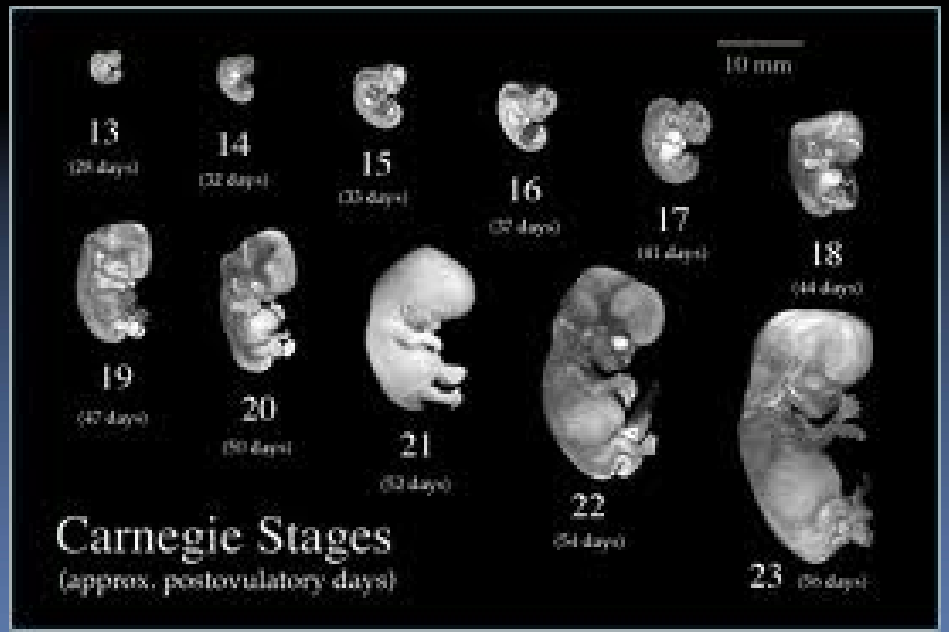
Dr. Guillermo S. Ajler

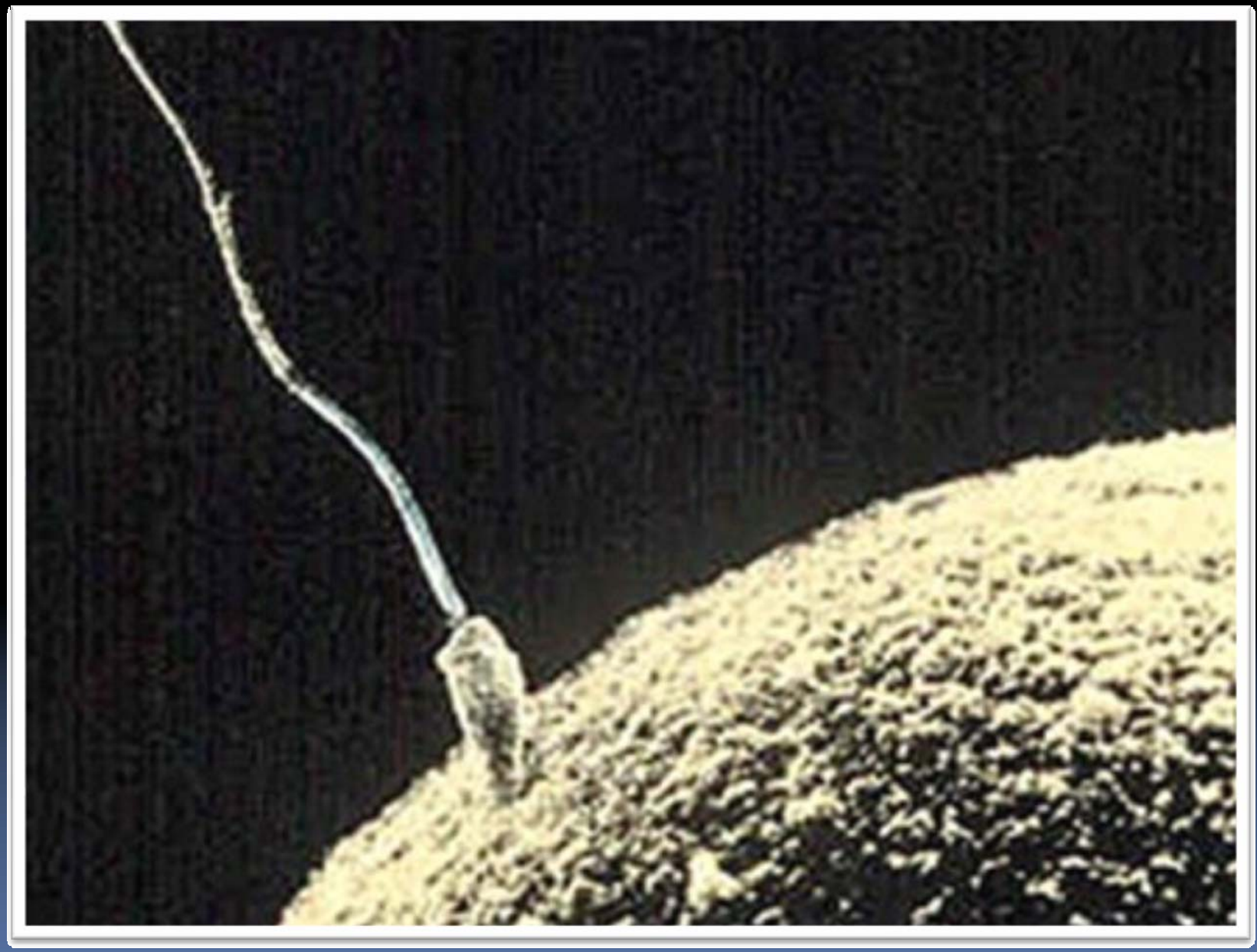
Septiembre 2012

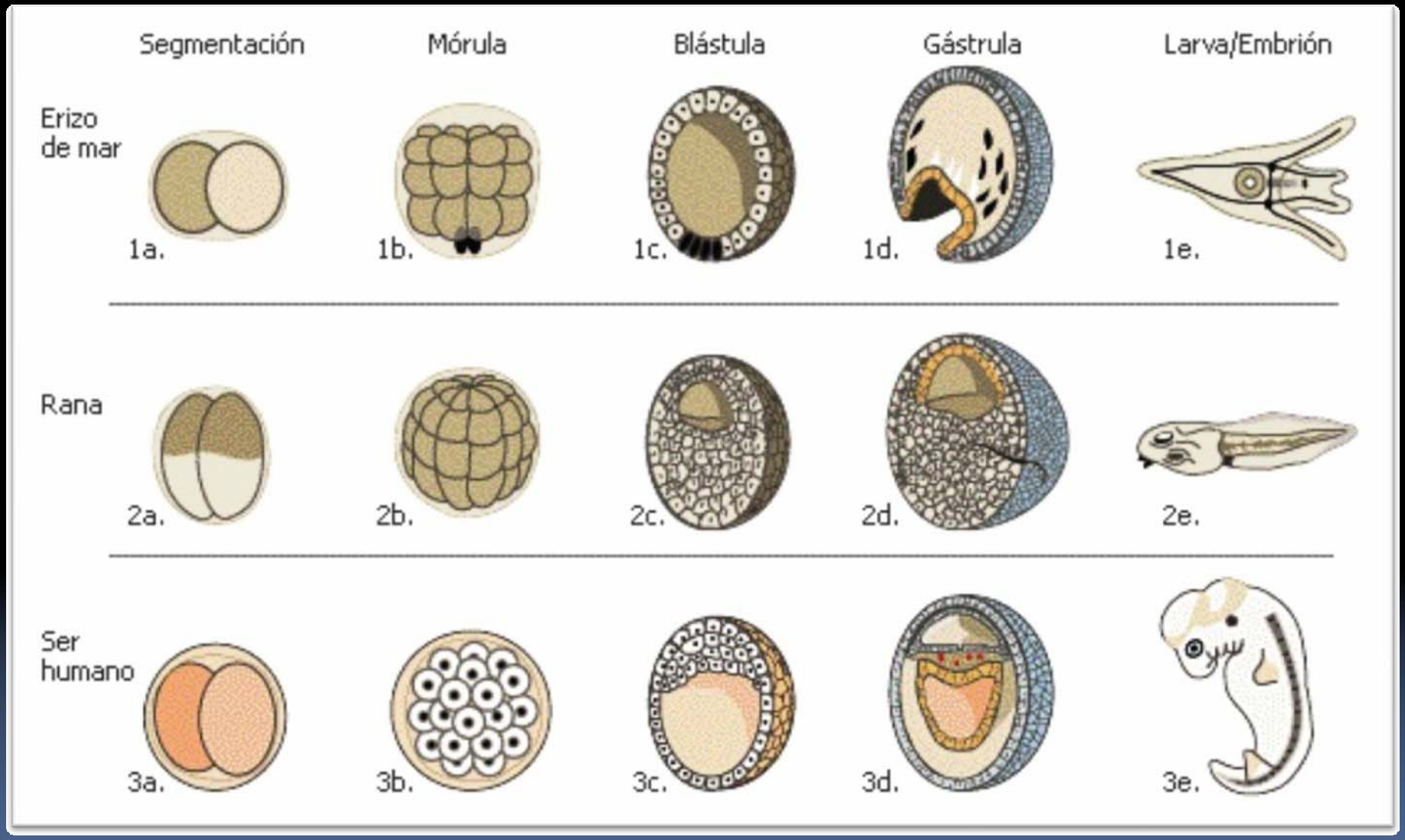
FUNDAMENTAL : EMBRIOLOGÍA

Período Embrionario, los primeros 52 días.

Período Fetal, los siete meses restantes





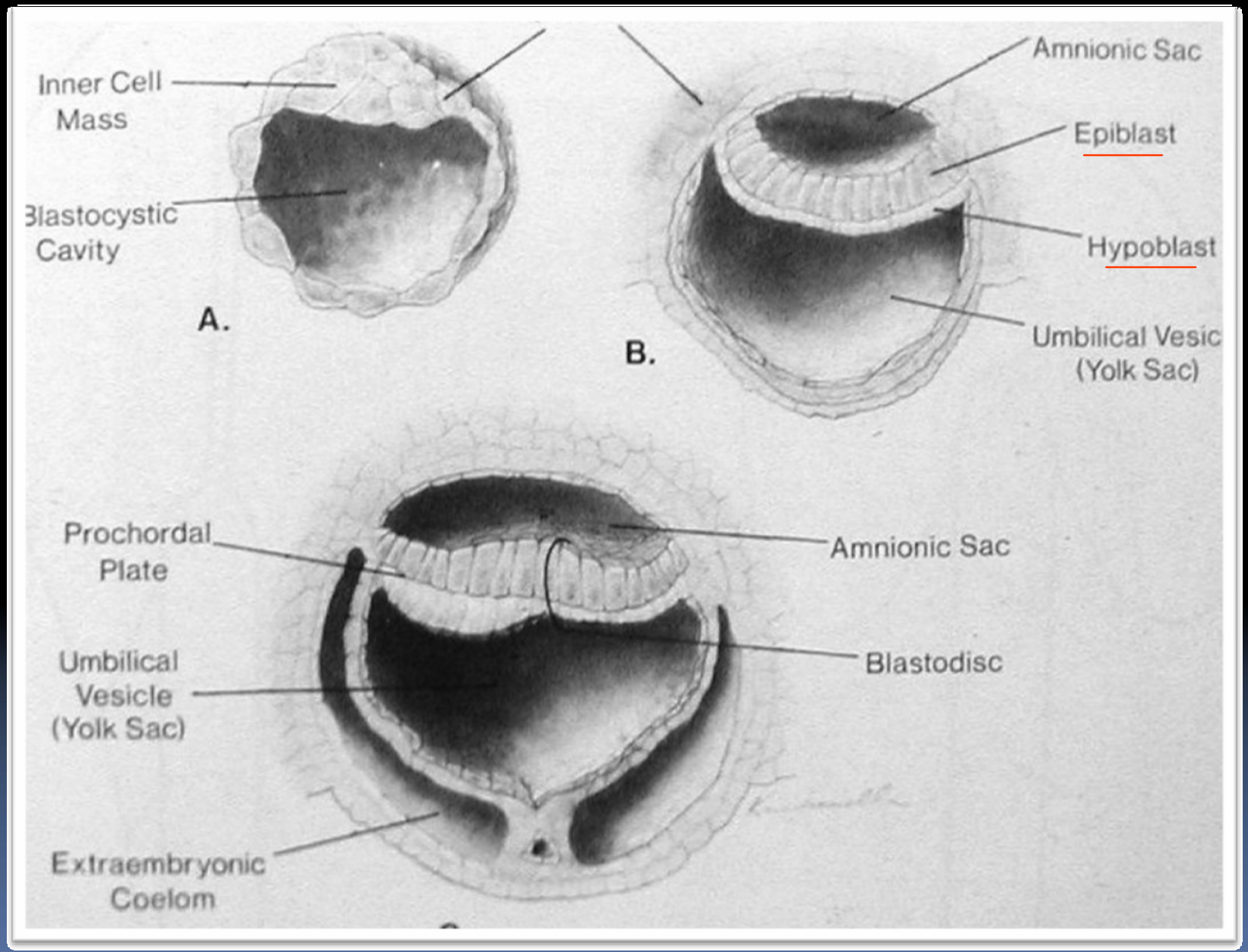

Segmentación
Mórula
Blástula
Gástrula
Larva/Embrión
Erizo de mar
1a.
1b.
1c.
1d.
1e.
Rana
2a.
2b.
2c.
2d.
2e.
Ser humano
3a.
3b.
3c.
3d.
3e.

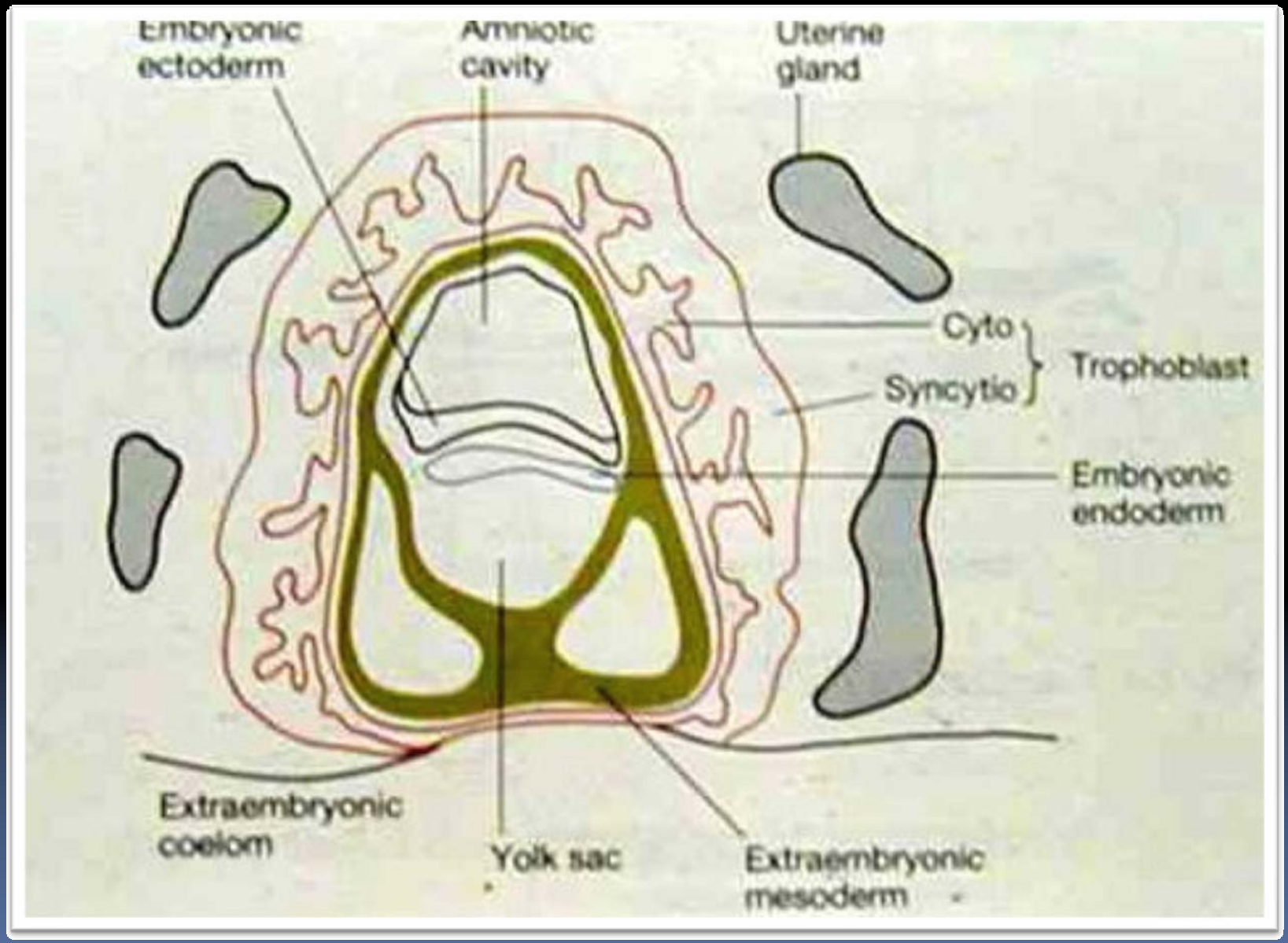
Embriología O´Rahilly los denomina "Estadios" con números arábigos.

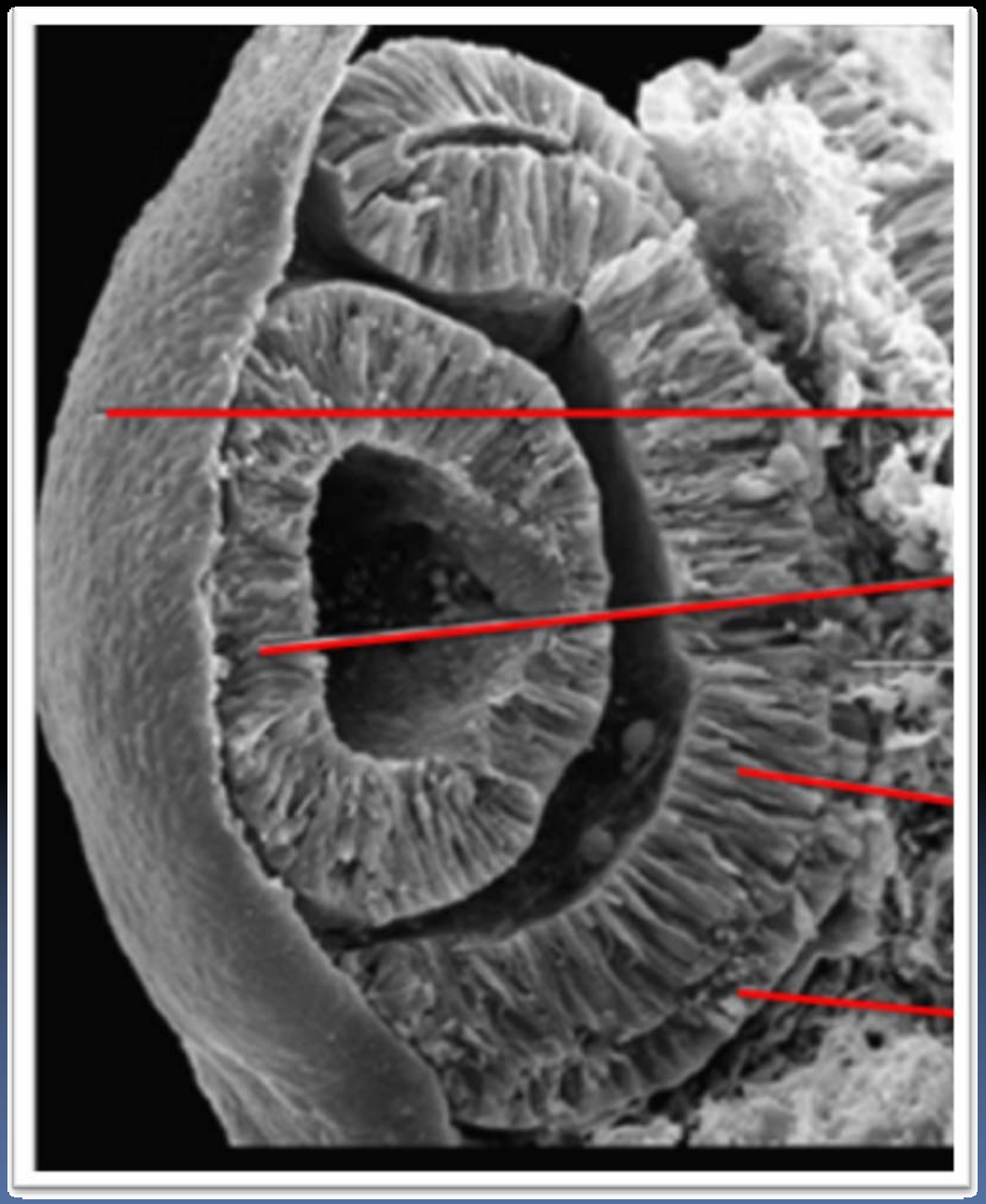
- Finaliza el Período Embrionario con la aparición del núcleo de osificación del húmero
- El embrión tiene entonces 30 mm.
- Aproximadamente el día gestacional 50 a 62

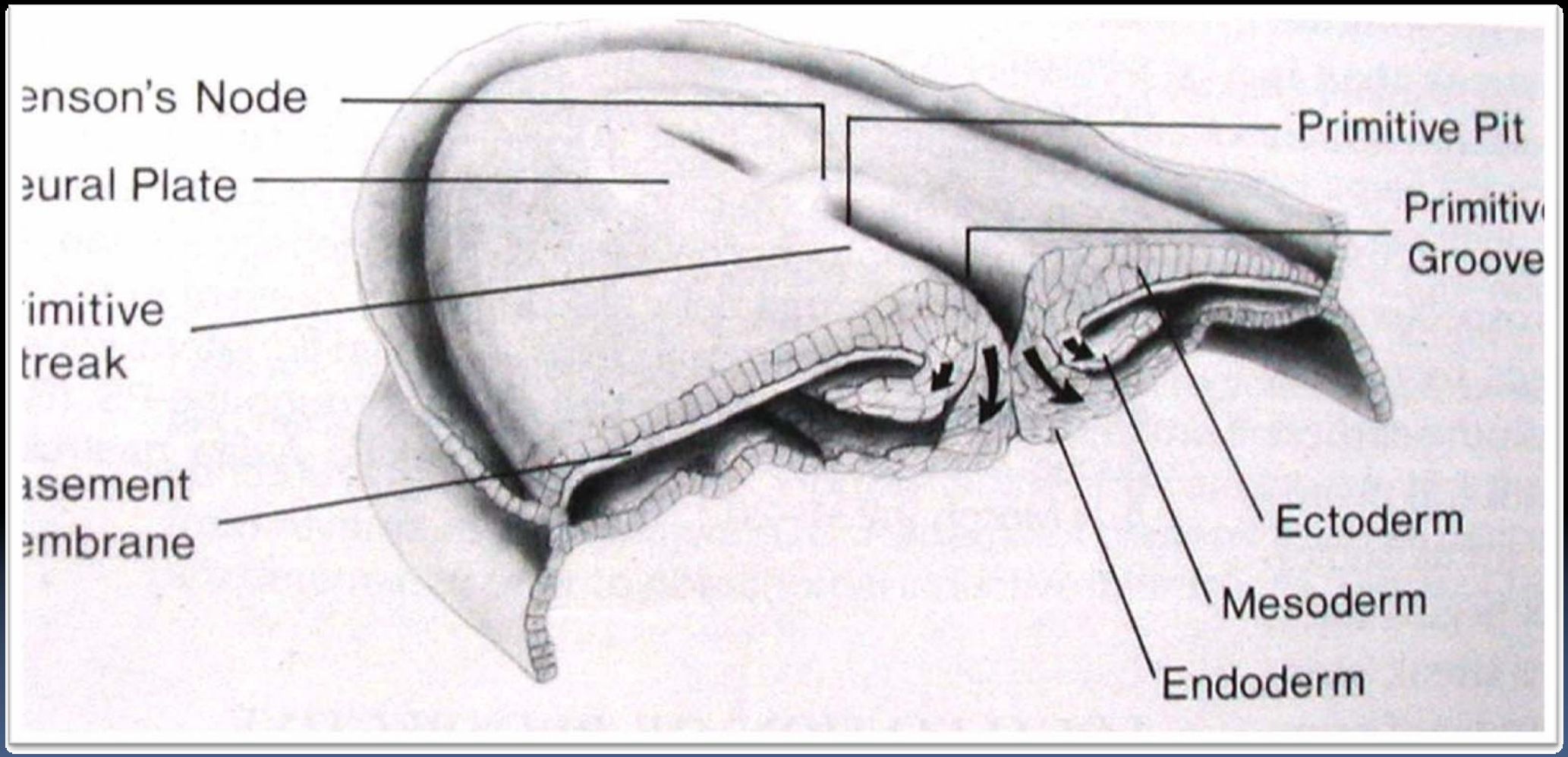
Estadios 1 a 3
Embrión bilaminar Blastocisto
El trofoblasto

- **Epiblasto**
- **Hipoblasto**


Inner Cell Mass
Blastocystic Cavity
A.
Amnionic Sac
Epiblast
Hypoblast
Umbilical Vesic (Yolk Sac)
B.
Prochordal Plate
Amnionic Sac
Blastodisc
Umbilical Vesicle (Yolk Sac)
Extraembryonic Coelom


Embryonic ectoderm
Amniotic cavity
Uterine gland
Cyto
Syncytio
Trophoblast
Embryonic endoderm
Extraembryonic coelom
Yolk sac
Extraembryonic mesoderm




enson's Node
eural Plate
imitive
treak
asement
embrane
Primitive Pit
Primitiv
Groove
Ectoderm
Mesoderm
Endoderm

Estadio 5 .

Saco Amniótico

Saco Vitelino

Surco primitivo

Nódulo de Hensen

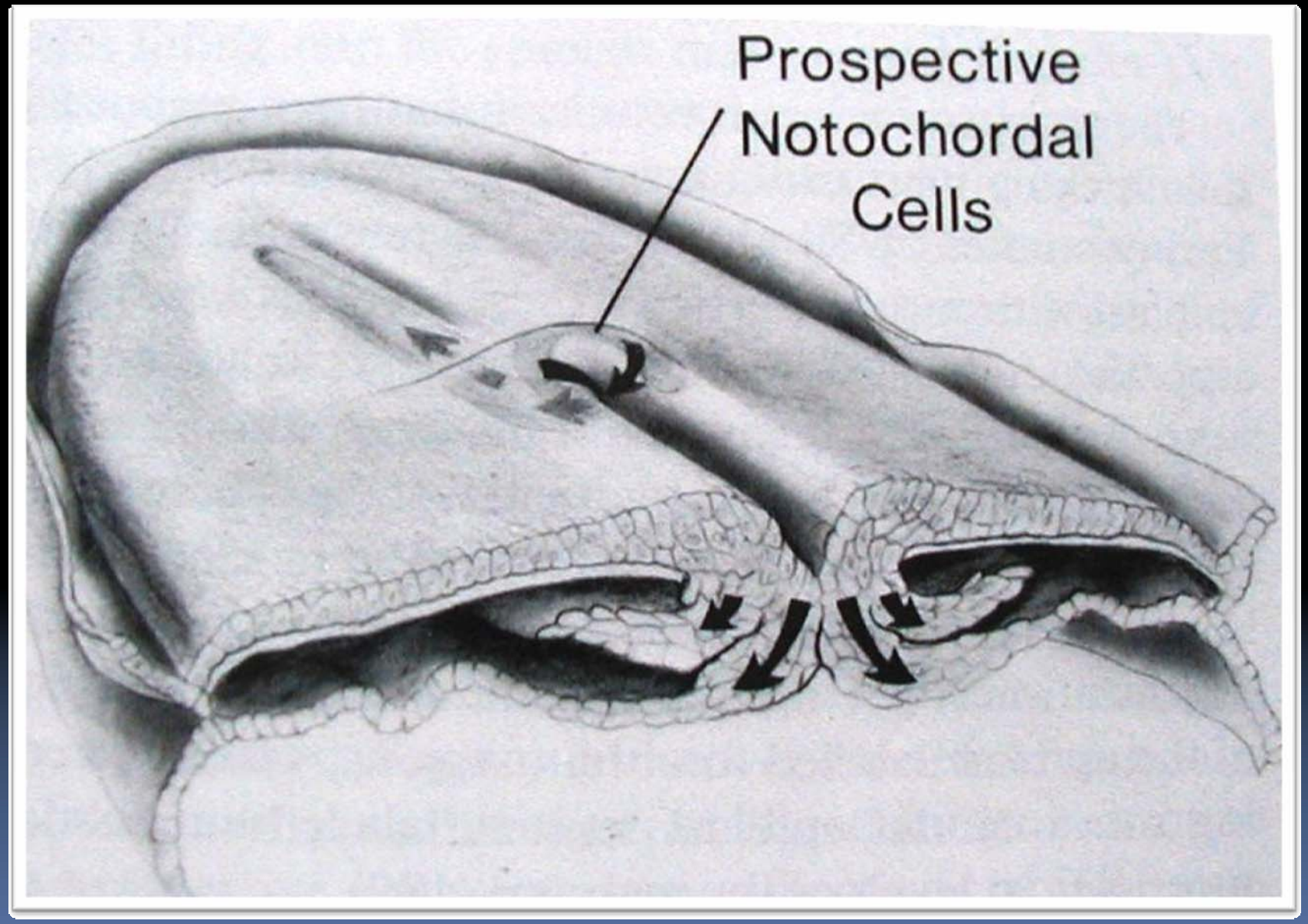
Fosita Primitiva

Canal primitivo

Estadio 7

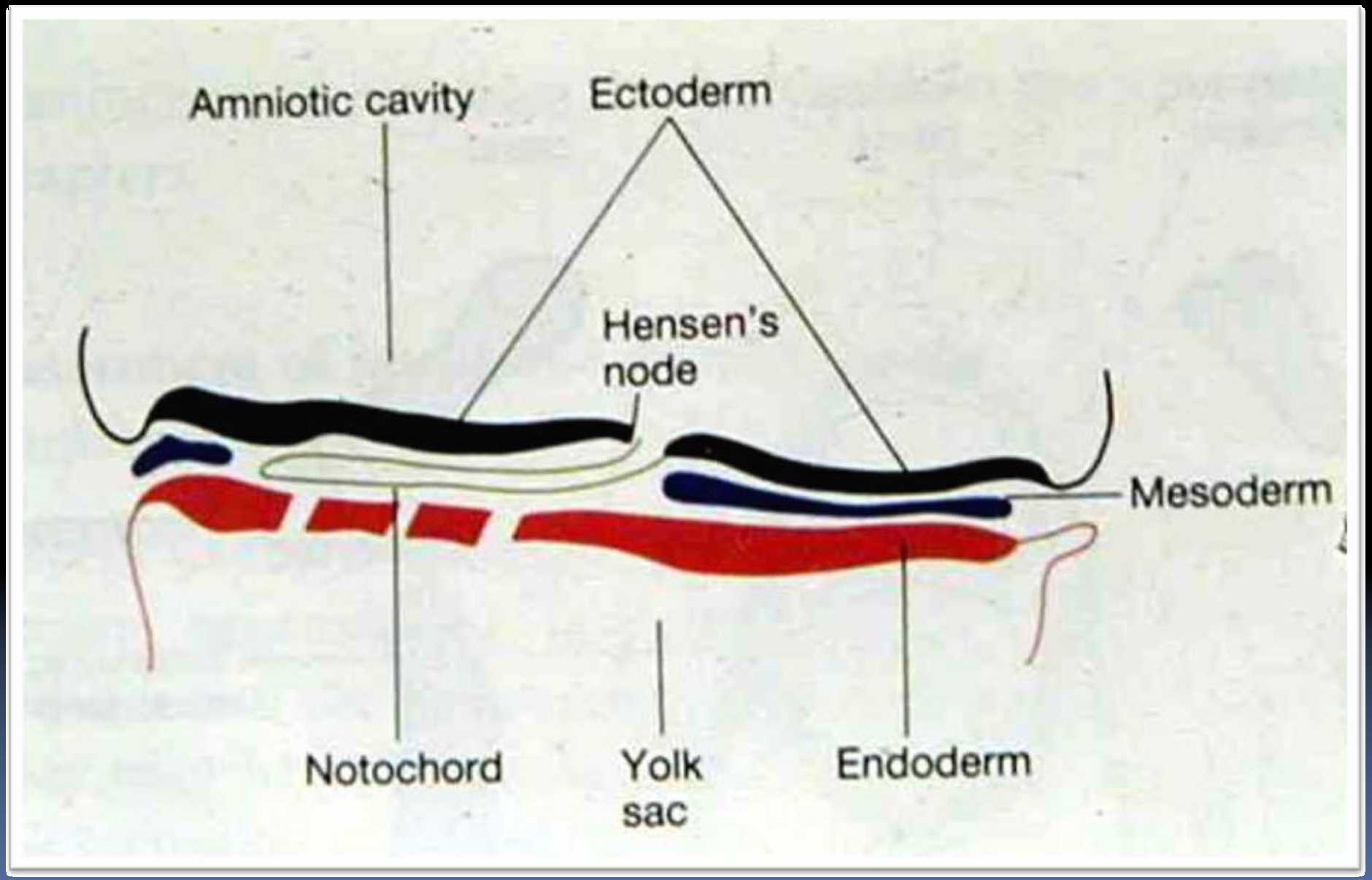
Regresión del Surco
Formación de la Notocorda

En dirección craneal el día 17


Prospective
Notochordal
Cells

Estadios 8 y 9
Fusión y formación de la Placa notocordal (intercalación)

El Canal Neuroentérico


Amniotic cavity
Ectoderm
Hensen's node
Mesoderm
Notochord
Yolk sac
Endoderm

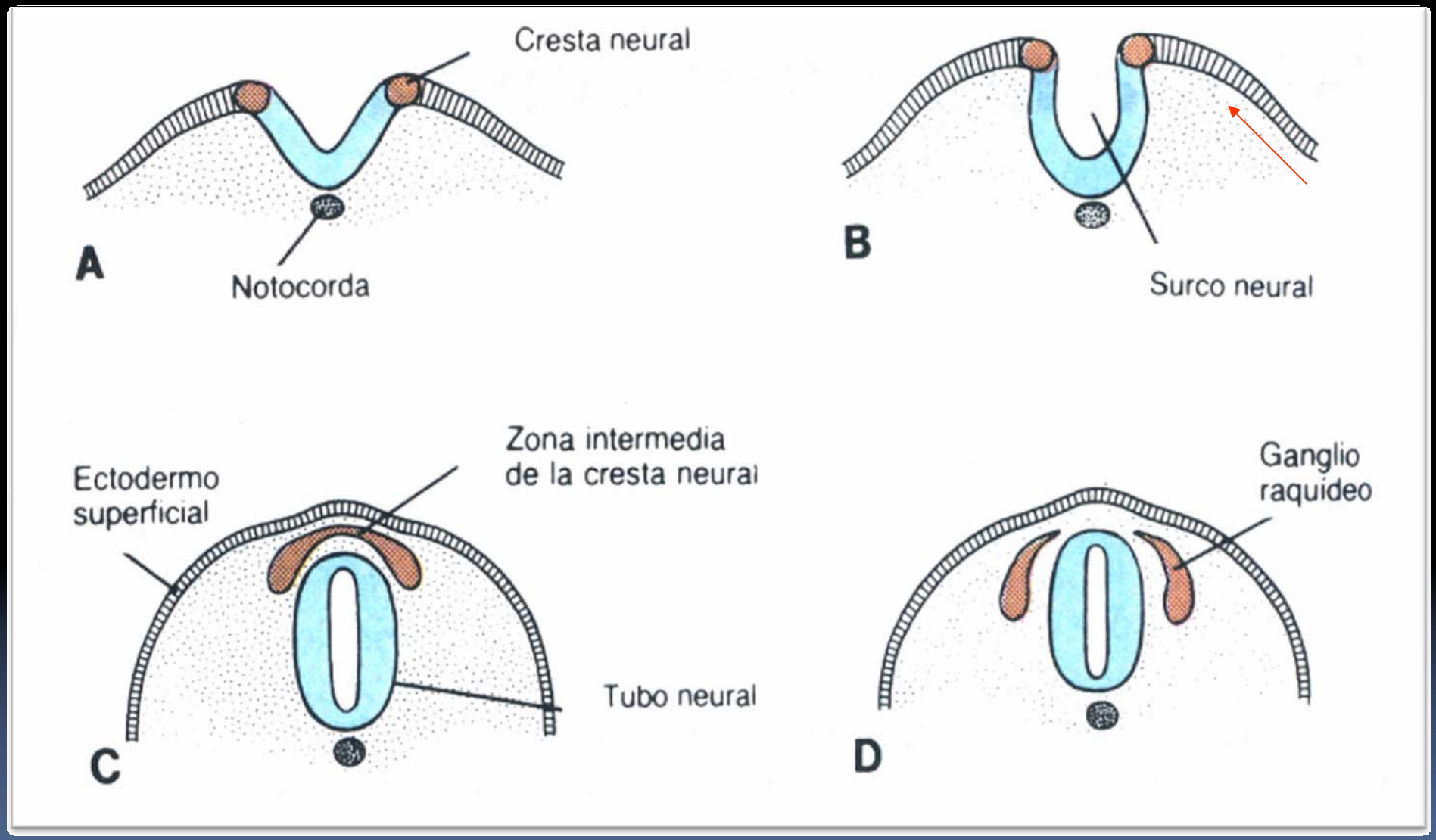
Crestas Neurales

Darán origen:

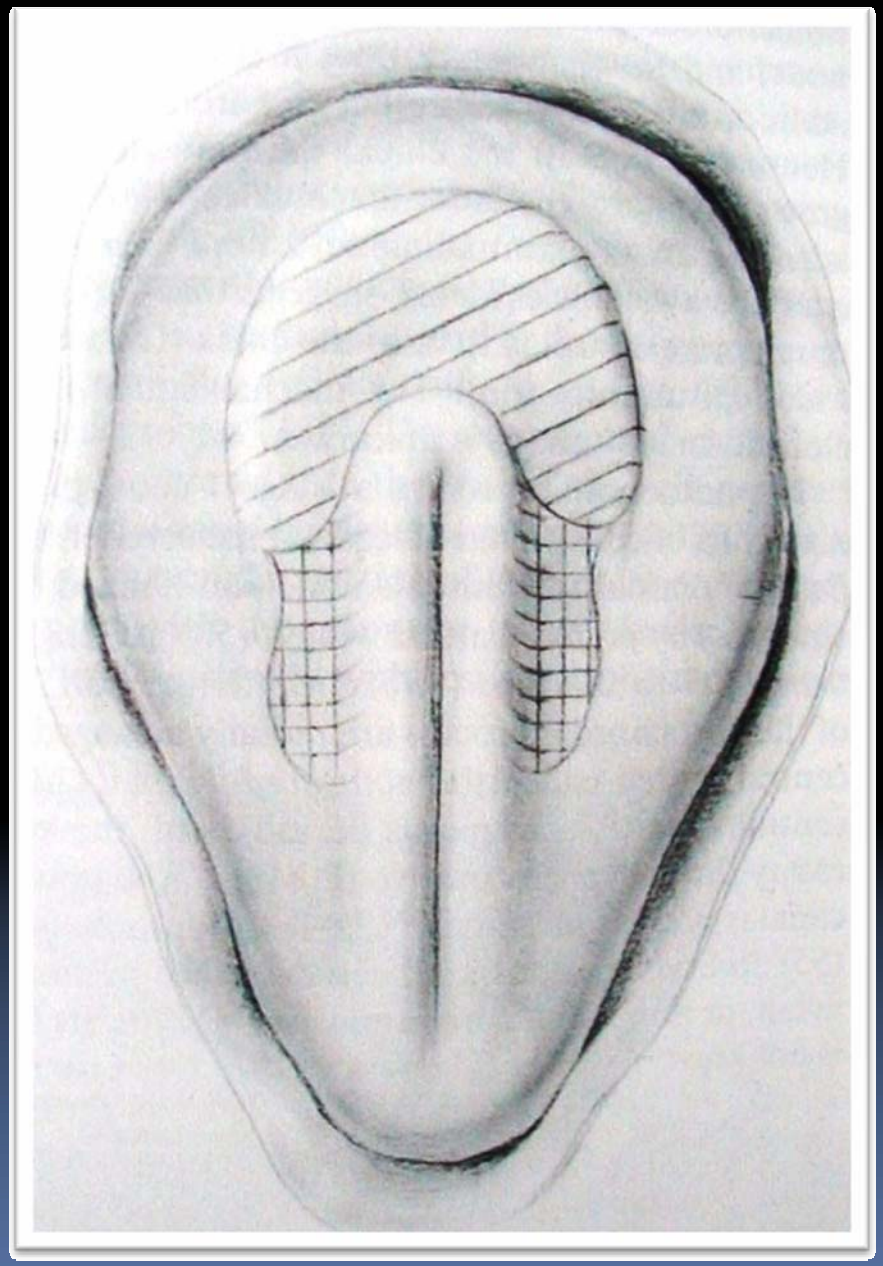
1. Ganglios sensitivos
2. Ganglios viscerales
3. Medula de suprarrenal
4. Paraganglios
5. Melanocitos
6. Células de Schwann
7. Anficitos
8. Células C de la tiroides

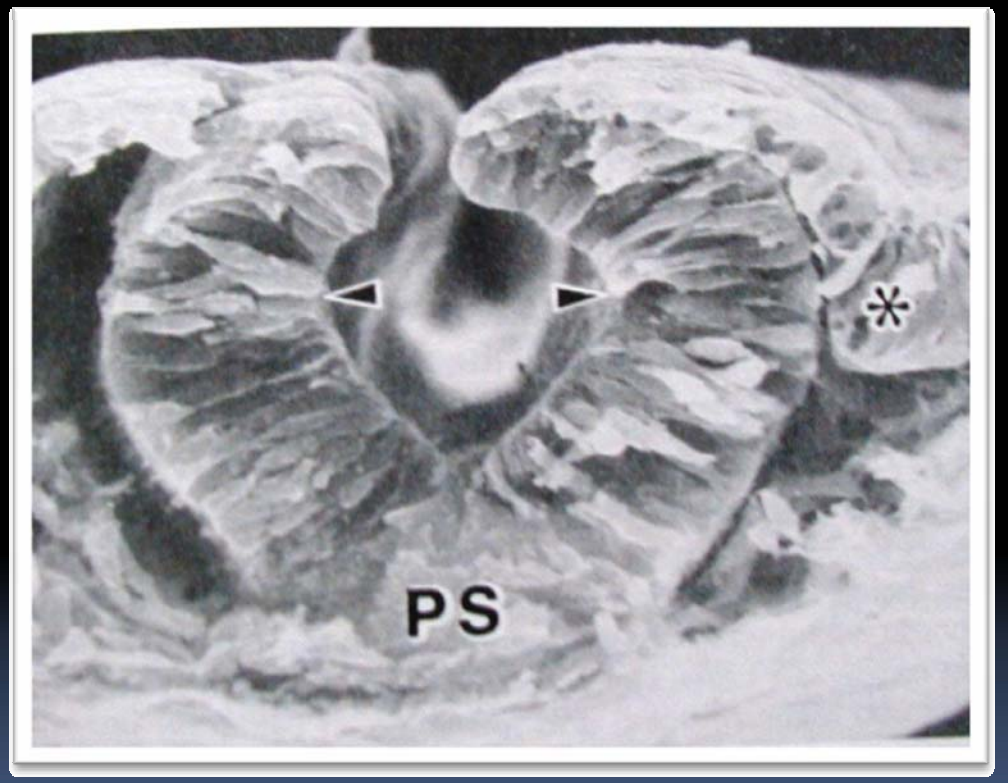
19-21

Actina y miosina



26-32 Zona romboencefalo caudal hay 5 somitas




PS

Estadio 11
La Notocorda

- Se pliega la placa notocordal día 17-19

- Su separación la “ excalación” día 23-25 no mas conducto Neuroentérico

Día 18 a 20

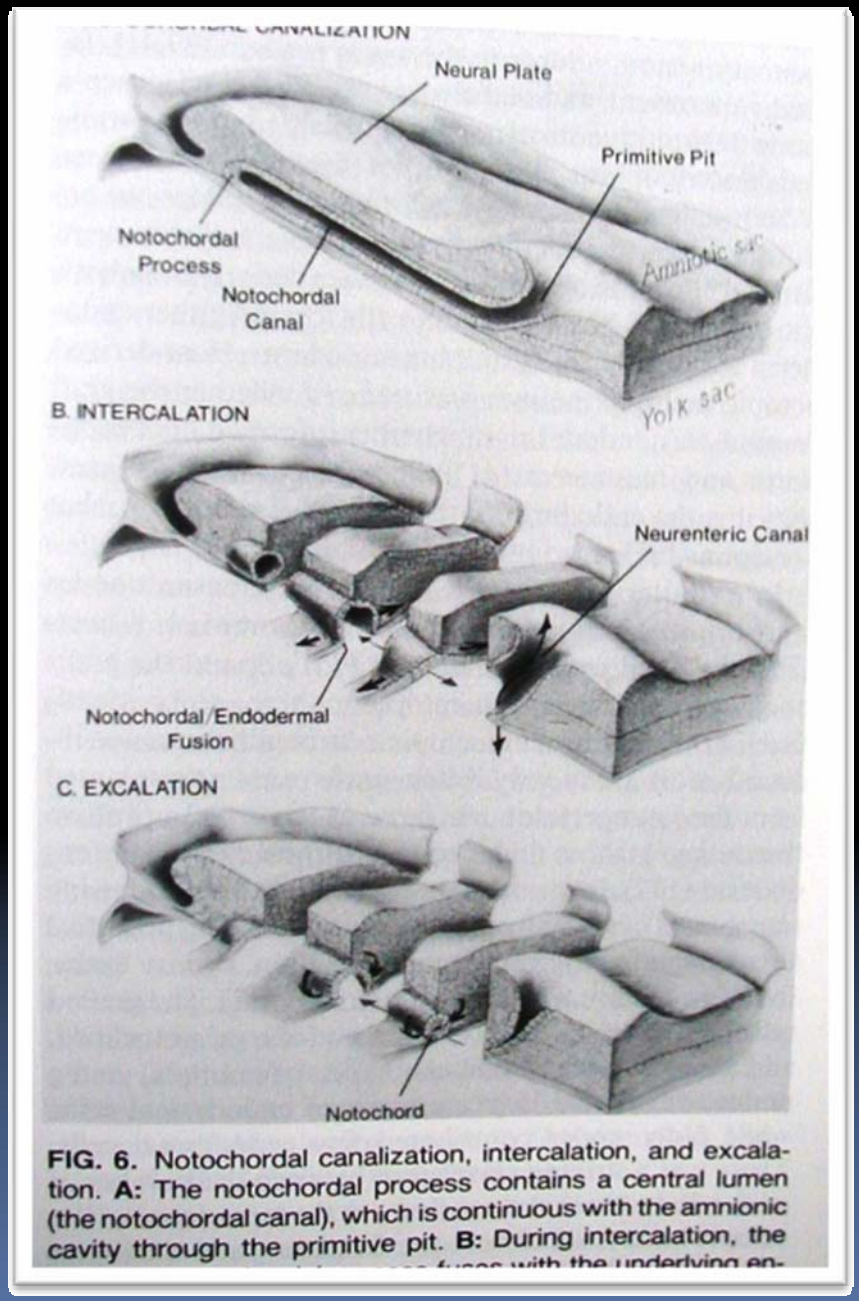


FIG. 6. Notochordal canalization, intercalation, and excalation. **A:** The notochordal process contains a central lumen (the notochordal canal), which is continuous with the amnionic cavity through the primitive pit. **B:** During intercalation, the

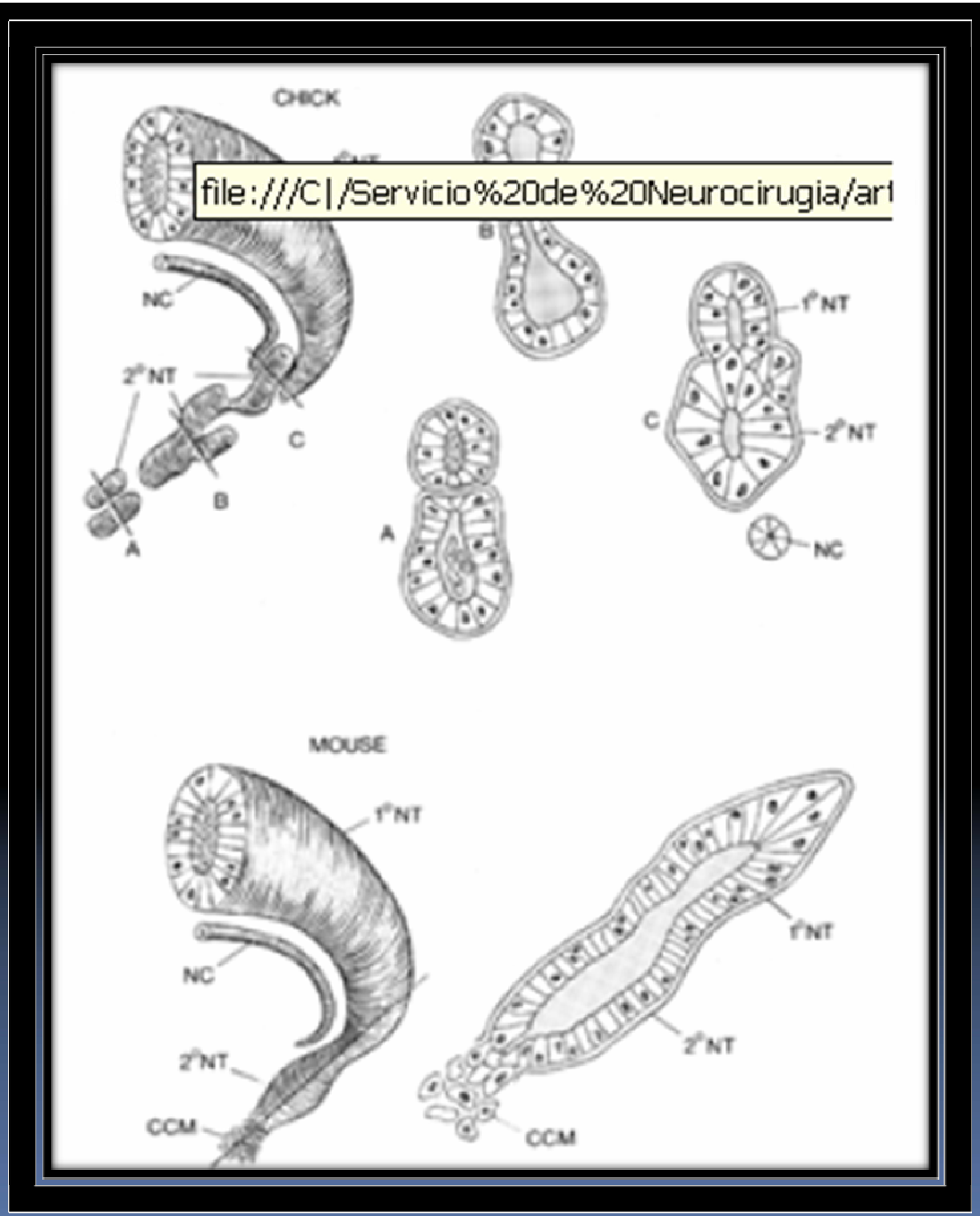
El Tubo Neurenterico se desconecta del endodermo el día 20

Estadio 12

Eminencia caudal
Brote final
La Neurulación Secundaria
(días 25 a 27)

Neurulación Secundaria

Vacuolización
Condensación
Fusión


CHICK
file:///C|/Servicio%20de%20Neurocirugia/art
NC
2°NT
C
B
A
1°NT
2°NT
NC
MOUSE
1°NT
NC
2°NT
CCM
1°NT
2°NT
CCM

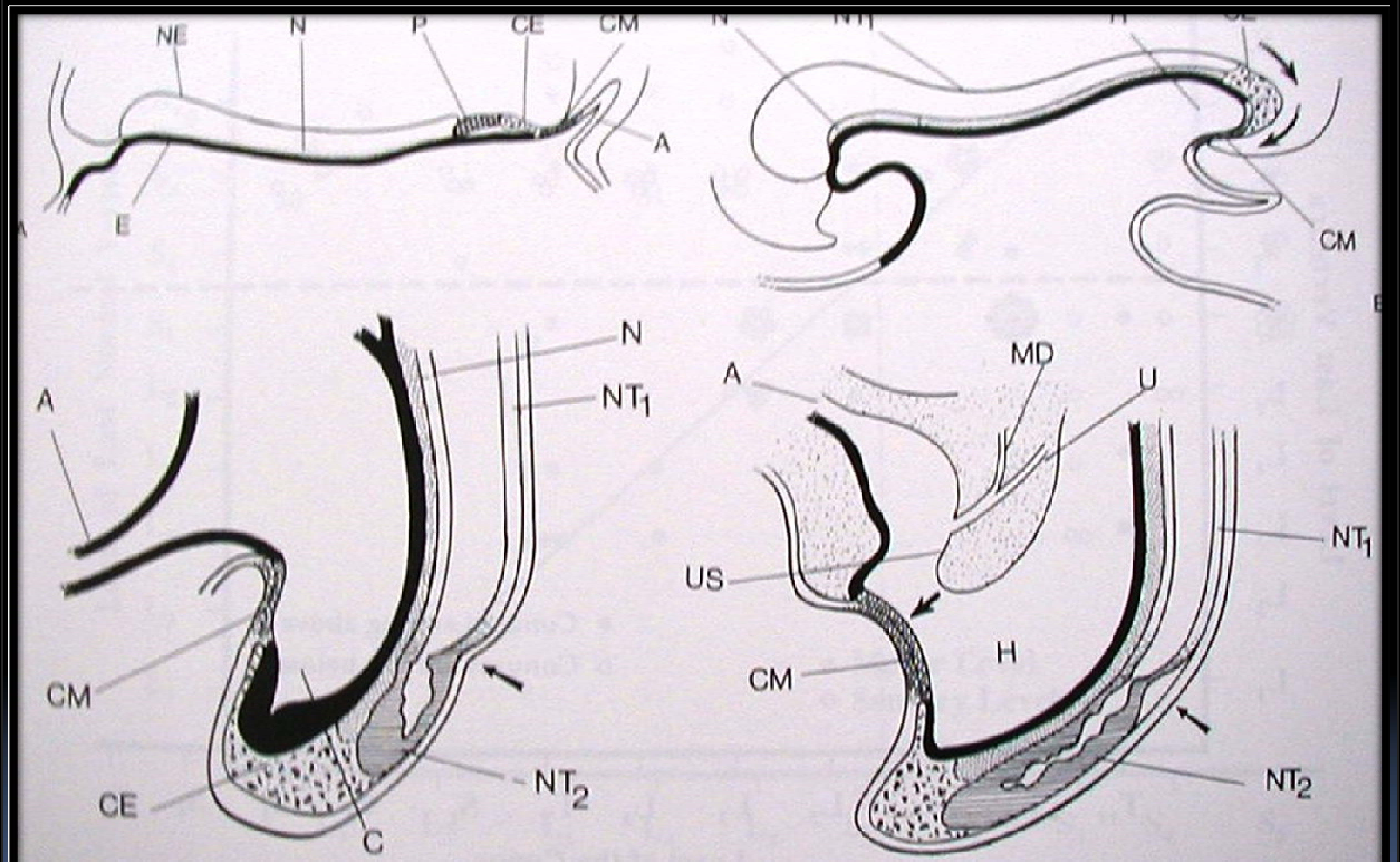


FIG. 20. Development of the caudal region of the embryo. **A:** At Stage 12, the primitive streak is rapidly regressing and is gradually replaced by an emerging mass of pluripotential cells, the caudal eminence, situated between Hensen's node and the cloacal membrane anlage. The latter membrane occupies a dorsal position. **B:** With enlargement of the caudal eminence and associated ventral folding of the embryonic tail (the fail fold), the cloacal membrane is pushed ventrally. **C:** Ventral folding of the yolk sac

Estadios 18 a 20

Ascenso del Cono Medular

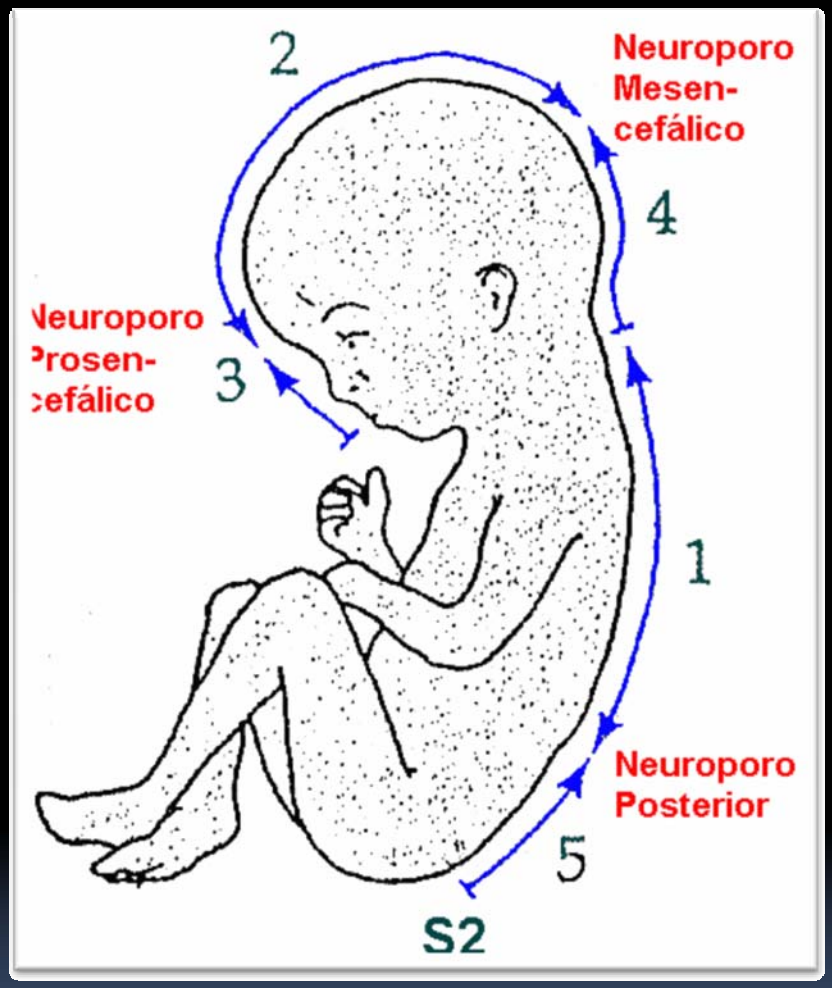
Formación de Filum Terminale

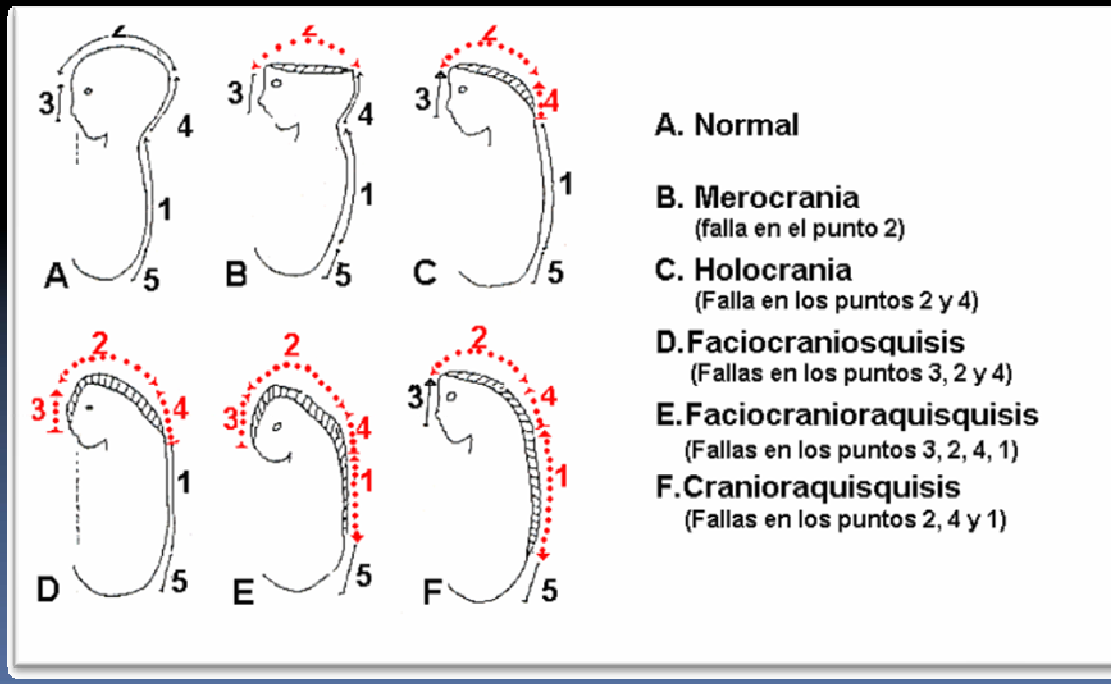
Malformaciones

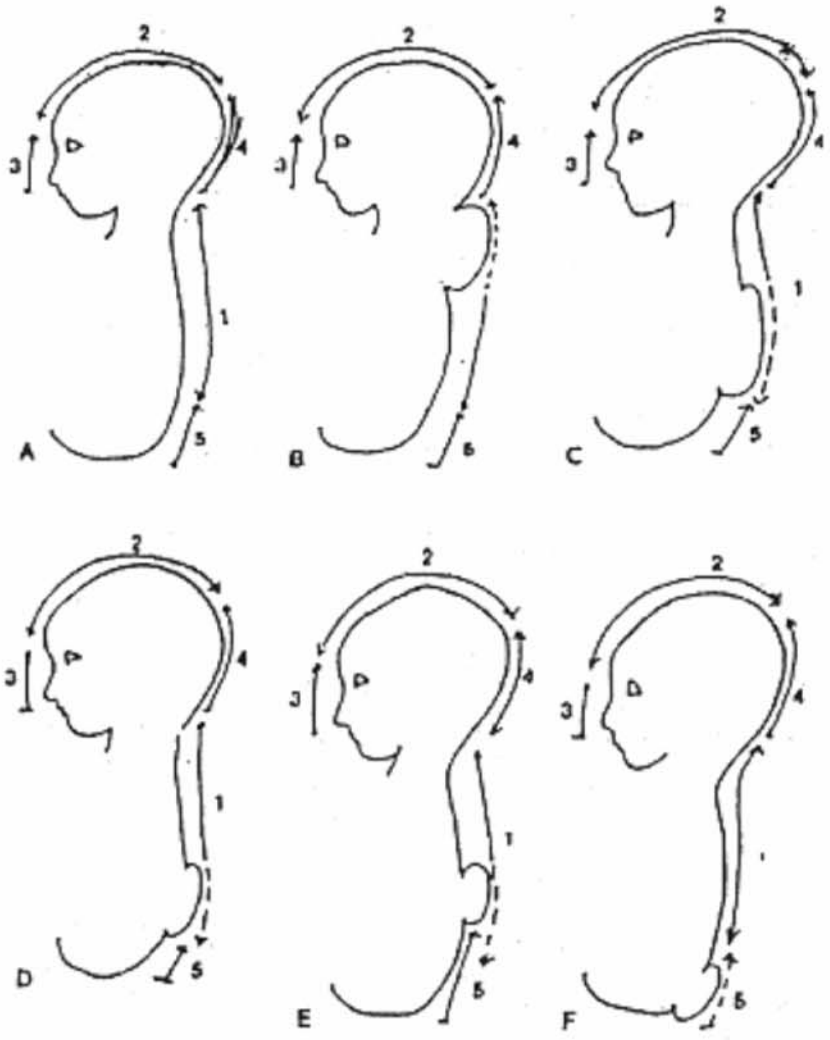
DEFECTOS DEL DESARROLLO NEURAL TEMPRANO - WILLIS

Formas abiertas: mielomeningoceles, hemimielomeningoceles, mielomeningoceles cervicales, anencefalia, formas combinadas de espina bífida.

Formas cerradas: lipomeningoceles, senos dérmicos dermoides y epidermoides, mielocistoceles, médula hendida, quistes neuroentéricos, filum hipertrófico,
trastornos de la regresión caudal, malformaciones complejas, encefaloceles


2
Neuroporo
Mesen-
cefálico
4
Neuroporo
Prosen-
cefálico
3
1
Neuroporo
Posterior
5
S2


A
B
C
D
E
F
A. Normal
B. Merocrania
(falla en el punto 2)
C. Holocrania
(Falla en los puntos 2 y 4)
D. Faciocraniosquisis
(Fallas en los puntos 3, 2 y 4)
E. Faciocranioraquisquisis
(Fallas en los puntos 3, 2, 4, 1)
F. Cranioraquisquisis
(Fallas en los puntos 2, 4 y 1)



A. Normal

B.Menigocele o Meningomielocele cervical y torácico superior

C.Meningocele o Meningomielocele torácico bajo

D.Meningocele o Meningomielocele lumbar y sacra hasta S2

E.Meningocele o Meningomielocele lumbar por defecto del cierre 1 caudal con corrección parcial del cierre 5

F.Meningocele, Mielomeningocele o Lipoma sacral (debajo de S2) por mal cierre del punto 5 o anormal canalización

Embriogénesis de las vertebras

Provienen de Esclerótomo

El esclerótomo se desarrolla el primer de la parte ventromedial de las somitas
Durante lo 4 primeros meses rodea a la medula y a la notocorda
En un comienzo tienen densidad heterogénea con aéreas mas densas que se transformaran en los cuerpos vertebrales
Las de menor densidad en los discos donde el núcleo pulposo representa el remanente de la notocorda
Loa cuerpos vertebrales son regulados por Gen HOX

Genes Hox

Cada gen define y es responsable de un trozo del cuerpo
Cualquier especie tiene siempre una decena siempre en el mismo orden
Una copia defectuosa del gen Hox 13 genera : dedos de los pies cortos y anchos con dedos de las manos doblados y suelen acompañarse de malformaciones genitales

Fallas del cierre del Tubo Neural

a) Mielomeningoceles día 25-27

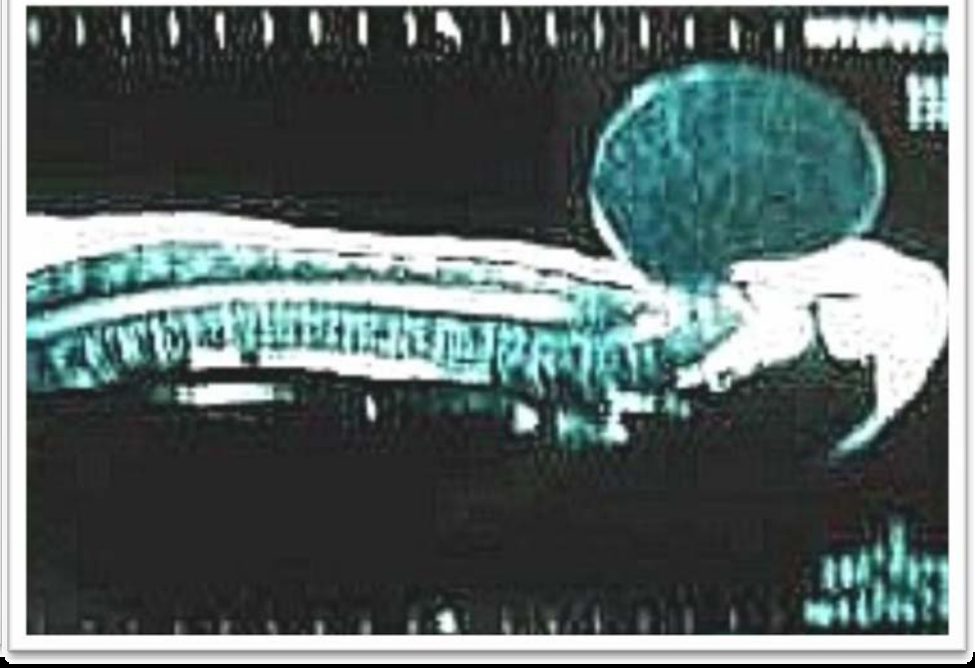
(25 somitas) S2

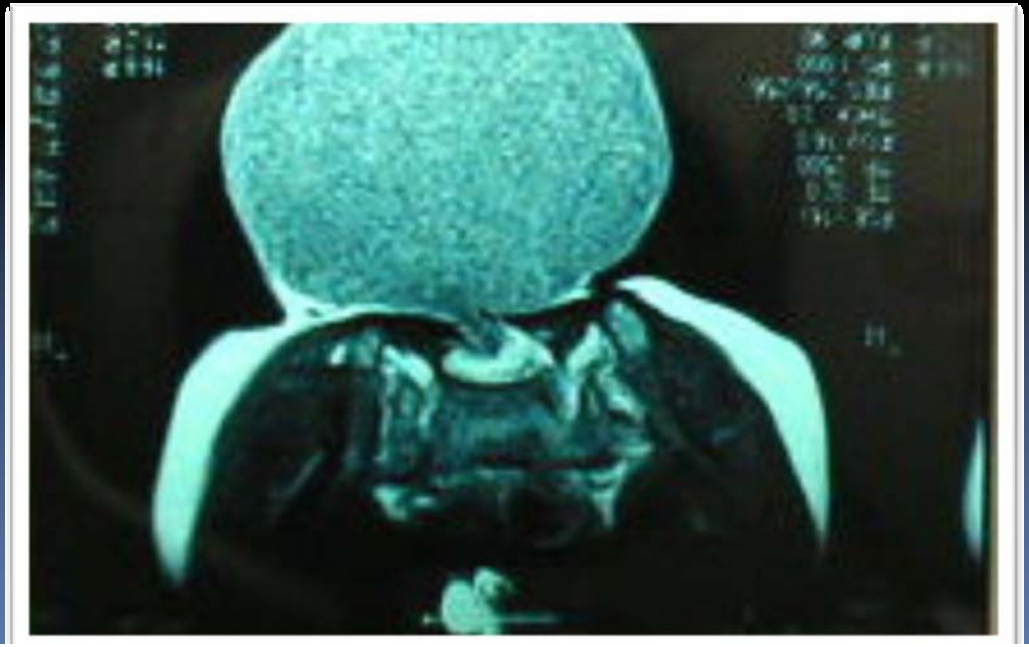
b) Meningoceles

(**Cithocalasin D microfilamentos**)

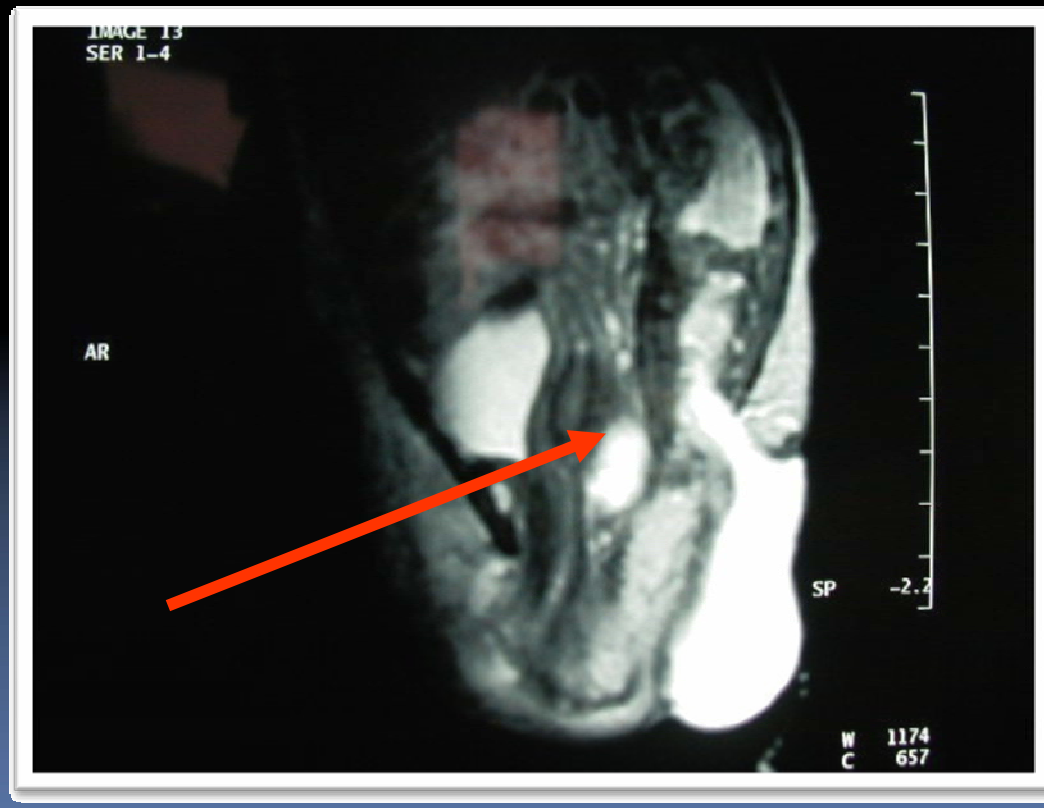
Mielomeningocele

Mielomeningocele



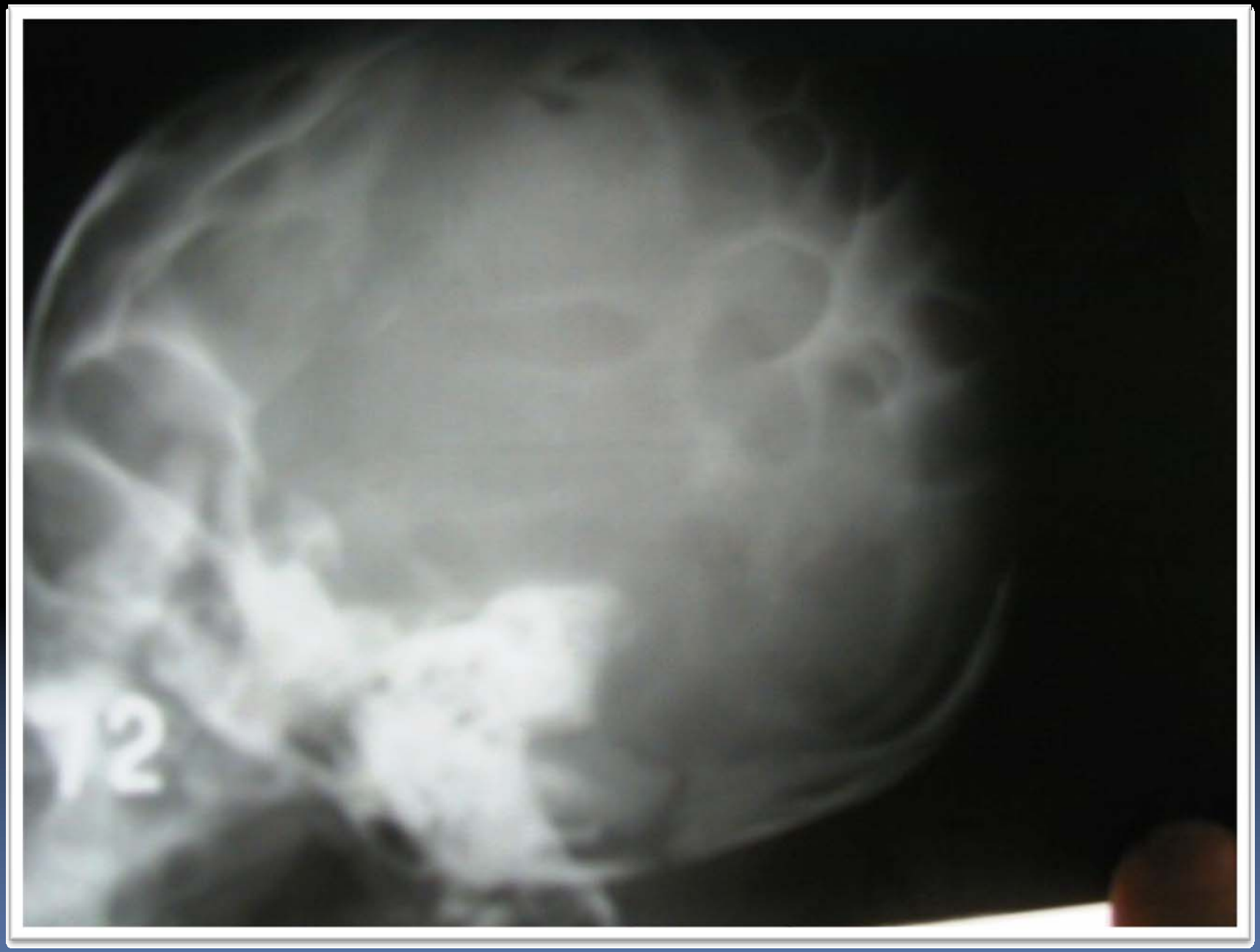


Meningocele



Meningocele

Resonancia Magnética Meningocele


12

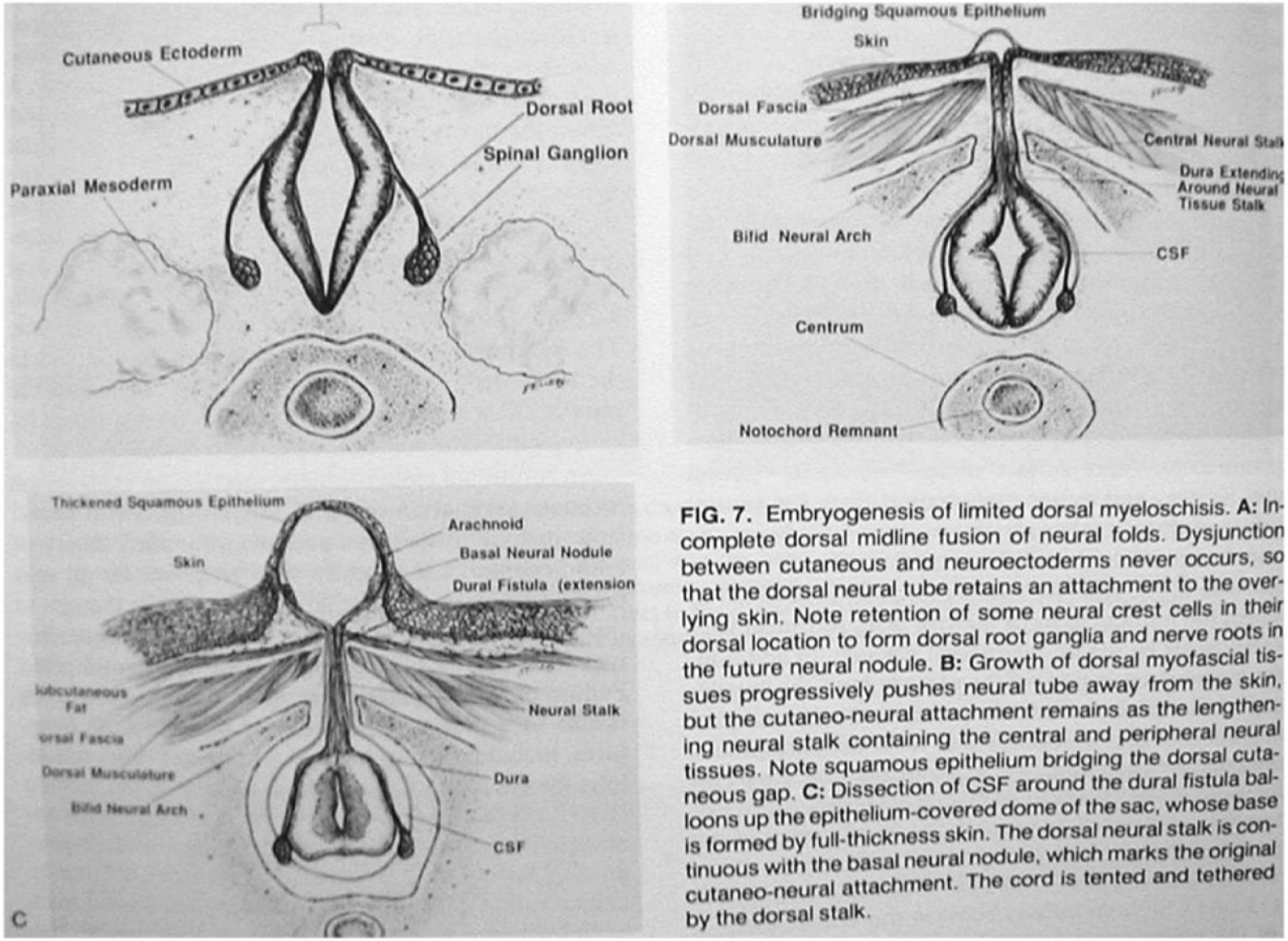


FIG. 7. Embryogenesis of limited dorsal myeloschisis. **A:** Incomplete dorsal midline fusion of neural folds. Dysjunction between cutaneous and neuroectoderms never occurs, so that the dorsal neural tube retains an attachment to the overlying skin. Note retention of some neural crest cells in their dorsal location to form dorsal root ganglia and nerve roots in the future neural nodule. **B:** Growth of dorsal myofascial tissues progressively pushes neural tube away from the skin, but the cutaneo-neural attachment remains as the lengthening neural stalk containing the central and peripheral neural tissues. Note squamous epithelium bridging the dorsal cutaneous gap. **C:** Dissection of CSF around the dural fistula balloons up the epithelium-covered dome of the sac, whose base is formed by full-thickness skin. The dorsal neural stalk is continuous with the basal neural nodule, which marks the original cutaneo-neural attachment. The cord is tented and tethered by the dorsal stalk.

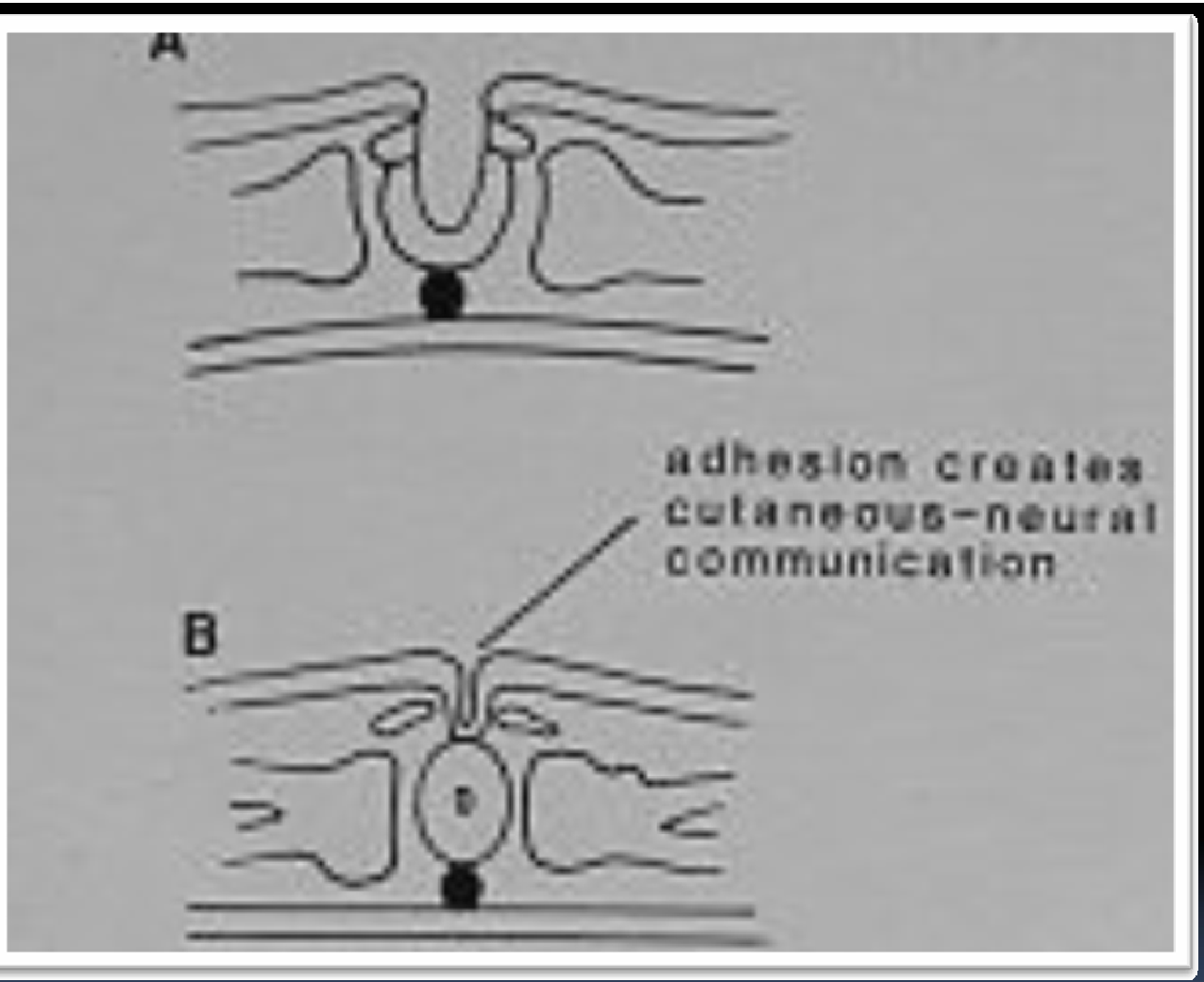
Mielomeningocele Cervical

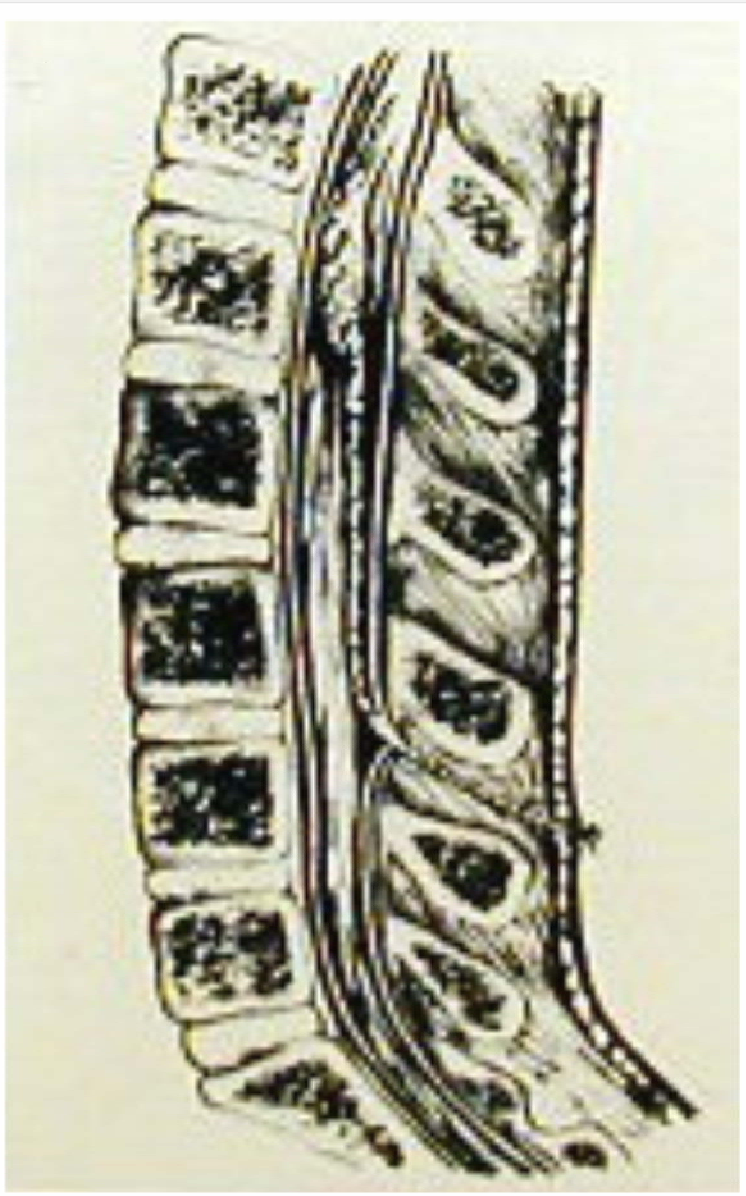
Mielomeningocele Cervical

Fallas en la Disyunción:

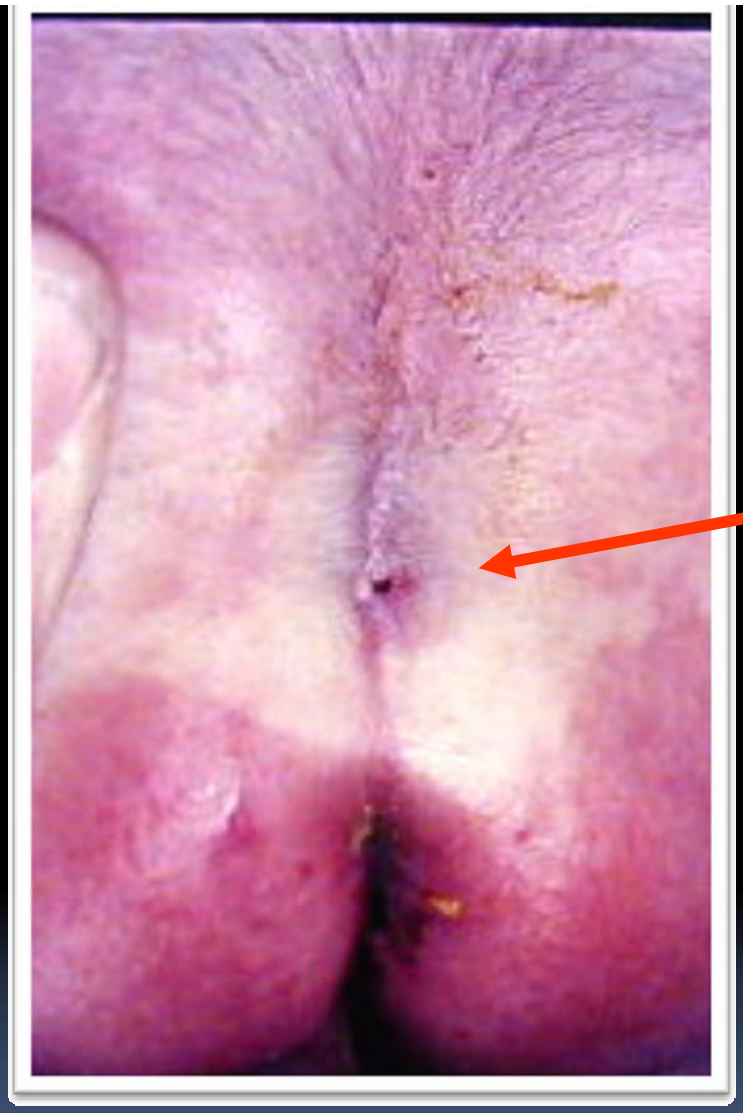
a) Senos Dérmicos

b) Quistes Dermoides y Epidermoides

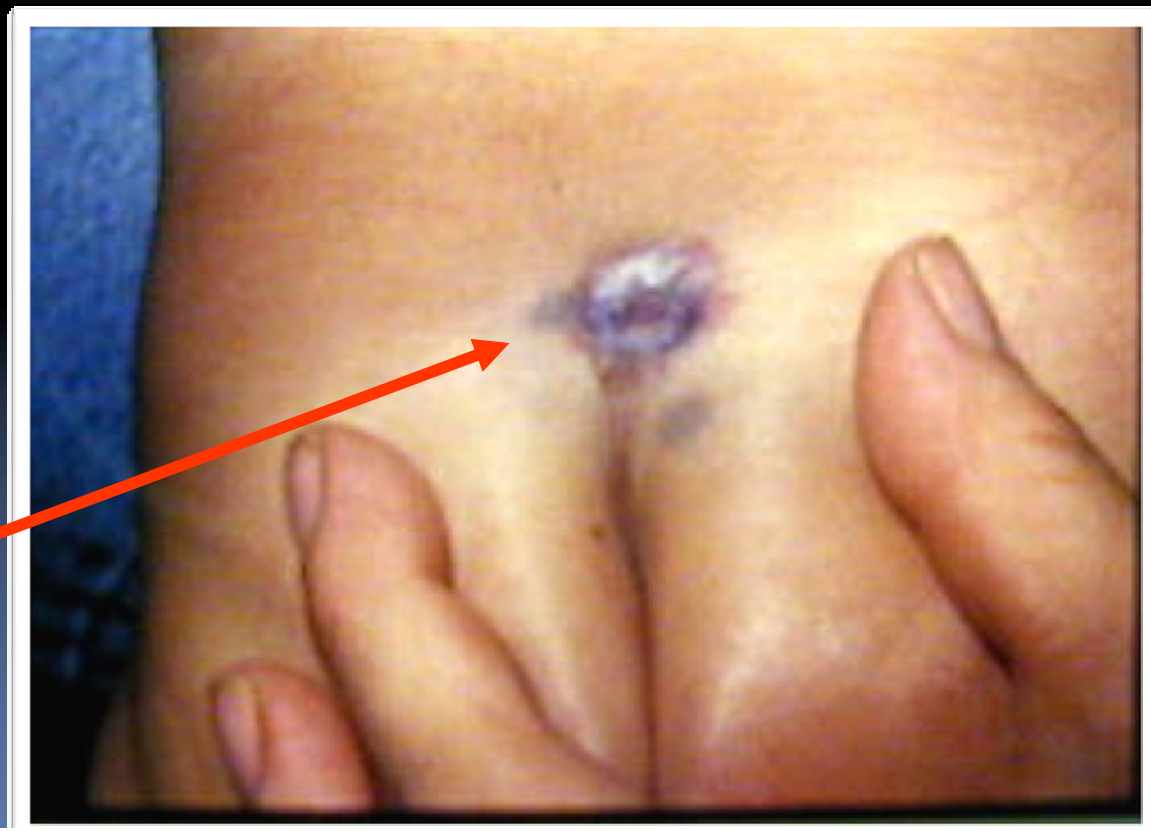




Embriología Senos Dérmicos

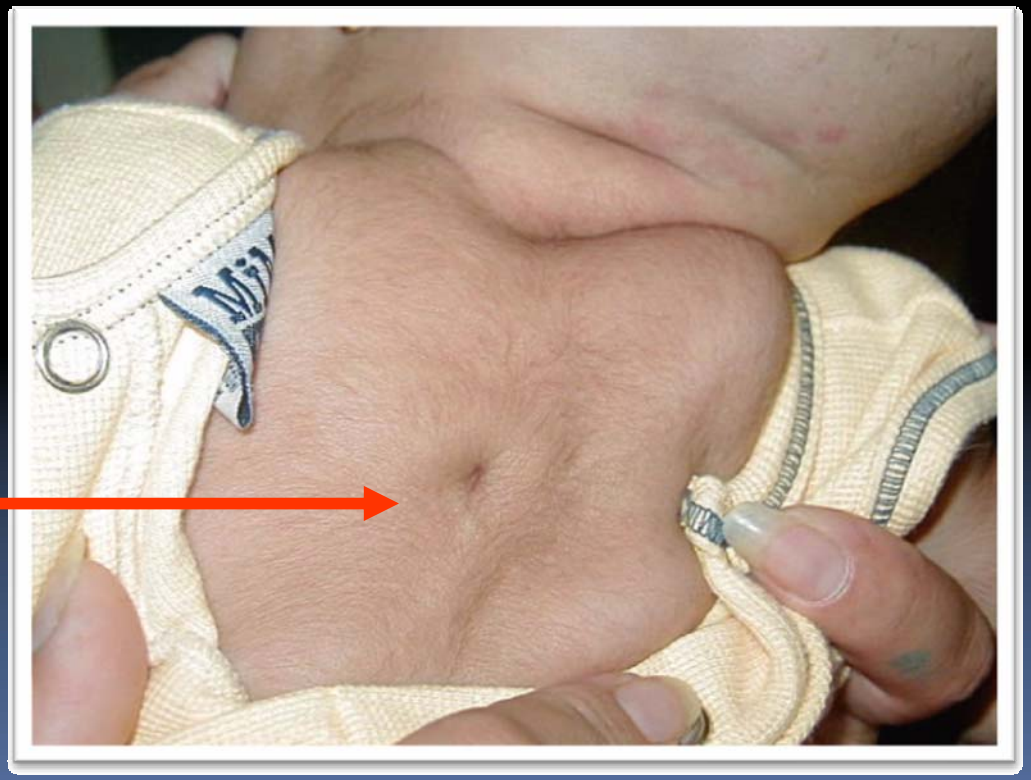


Fístula permeable

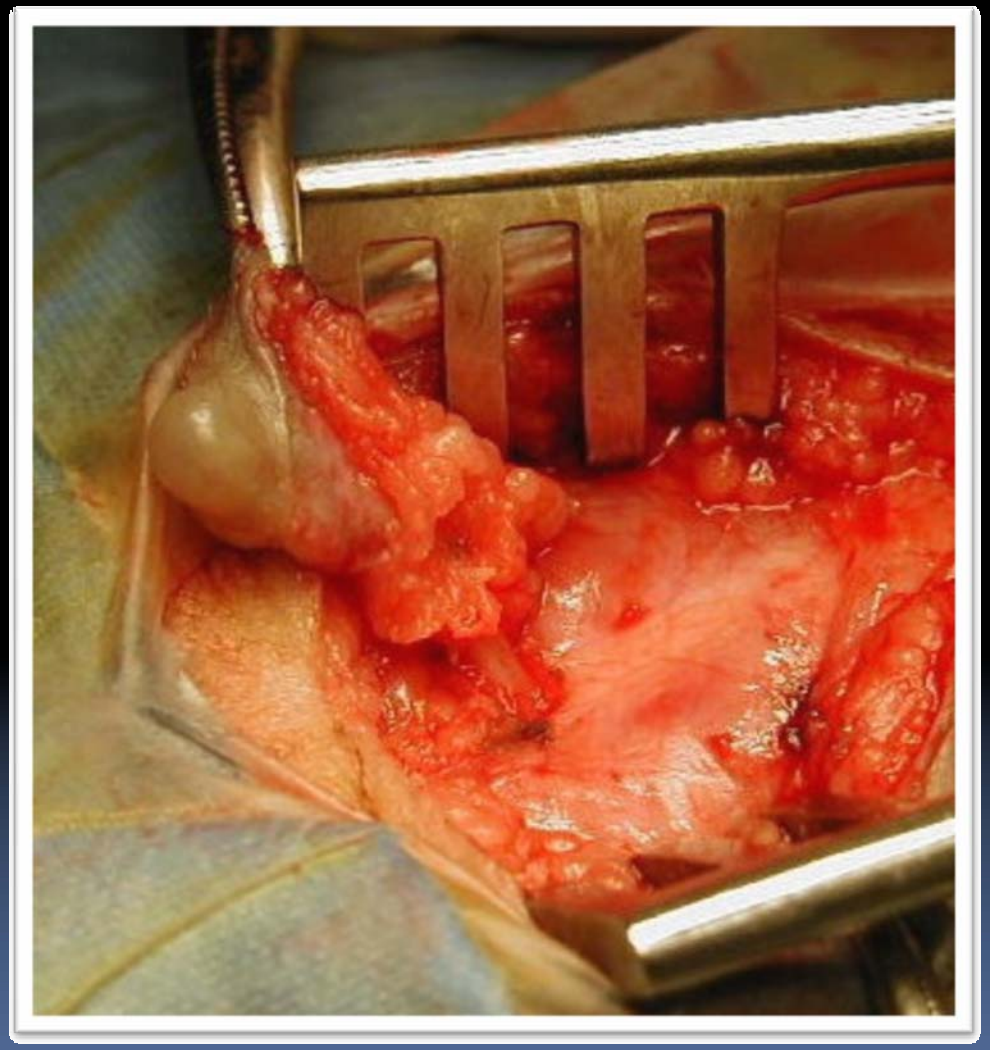


Placa melanótica

Placa angiomatosa

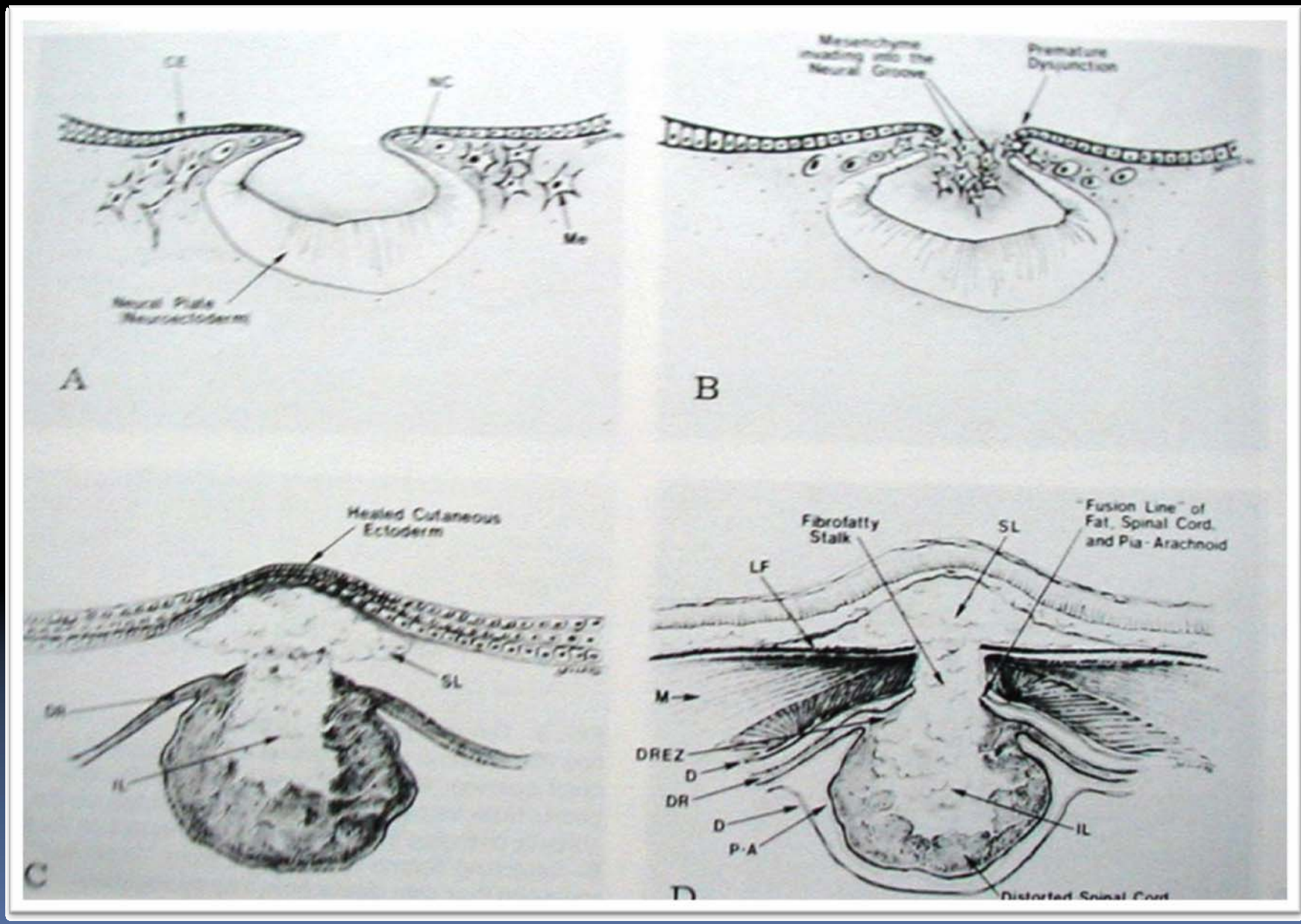


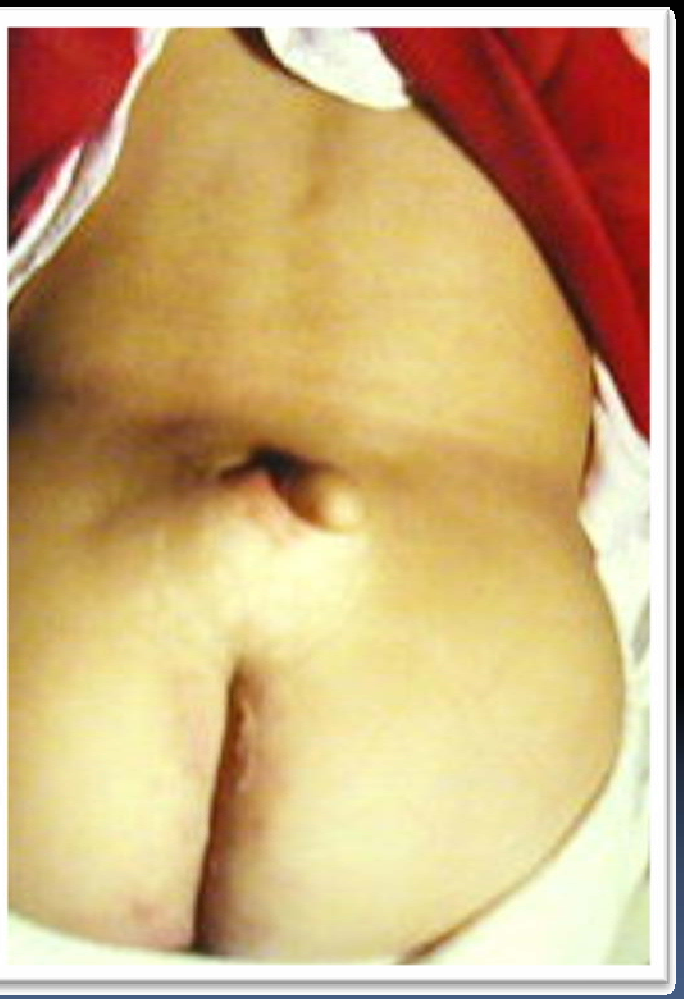
Umbilicación



Anomalías por la prematura separación de las capas primitivas:

Lipomas Espinales

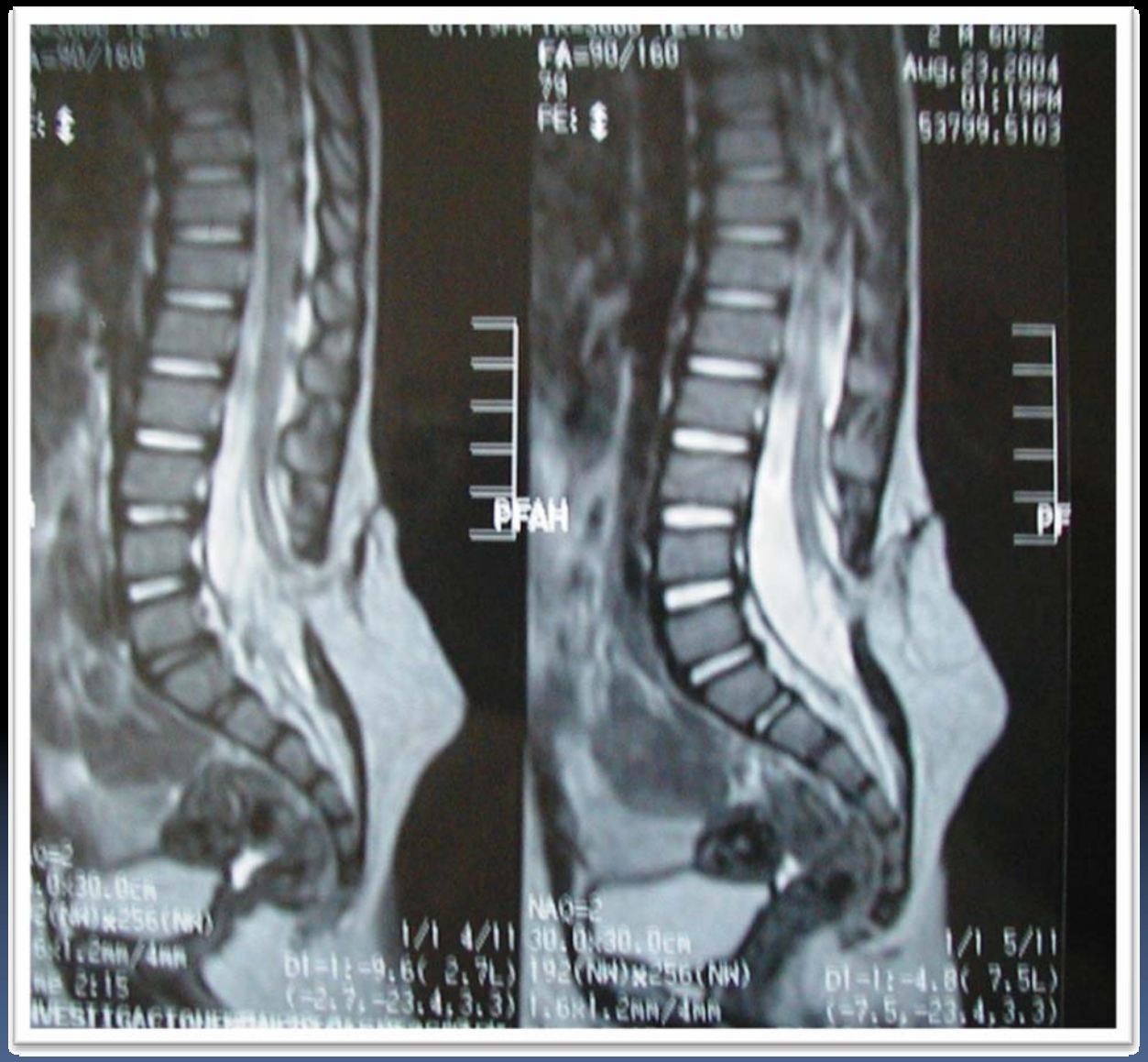

A
B
Premature Disjunction
C
Healed Cutaneous Ectoderm
SL
DR
IL
D
Fibrofatty Stalk
SL
"Fusion Line" of Fat, Spinal Cord, and Pia-Arachnoid
LF
M
DREZ
D
DR
D
P-A
IL



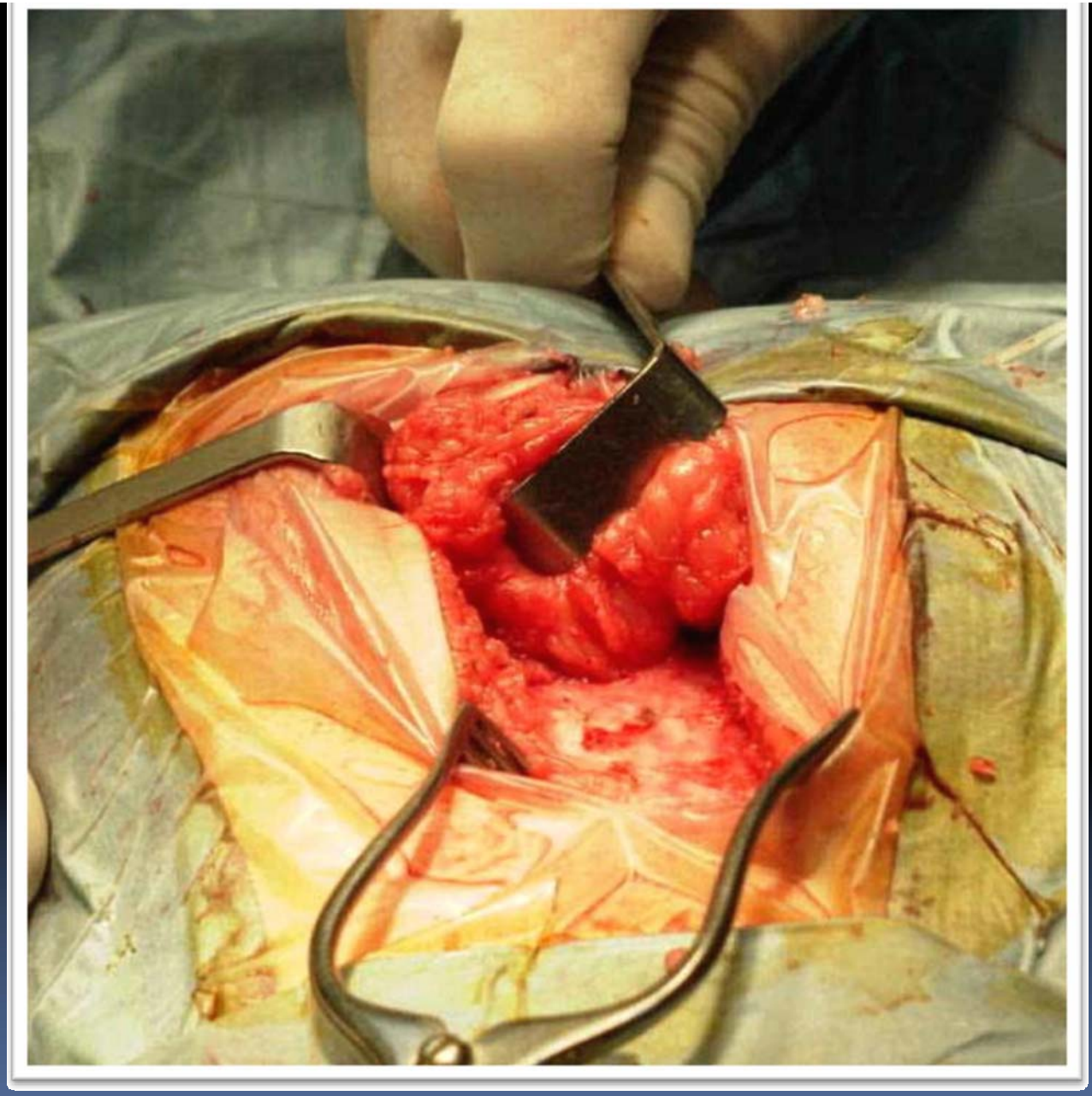

A
DIAG. TESLA SRL
04-JAN-01
16:45
A
P
A
>>
P
W 1692
L 863
GYROSCAN T5-II

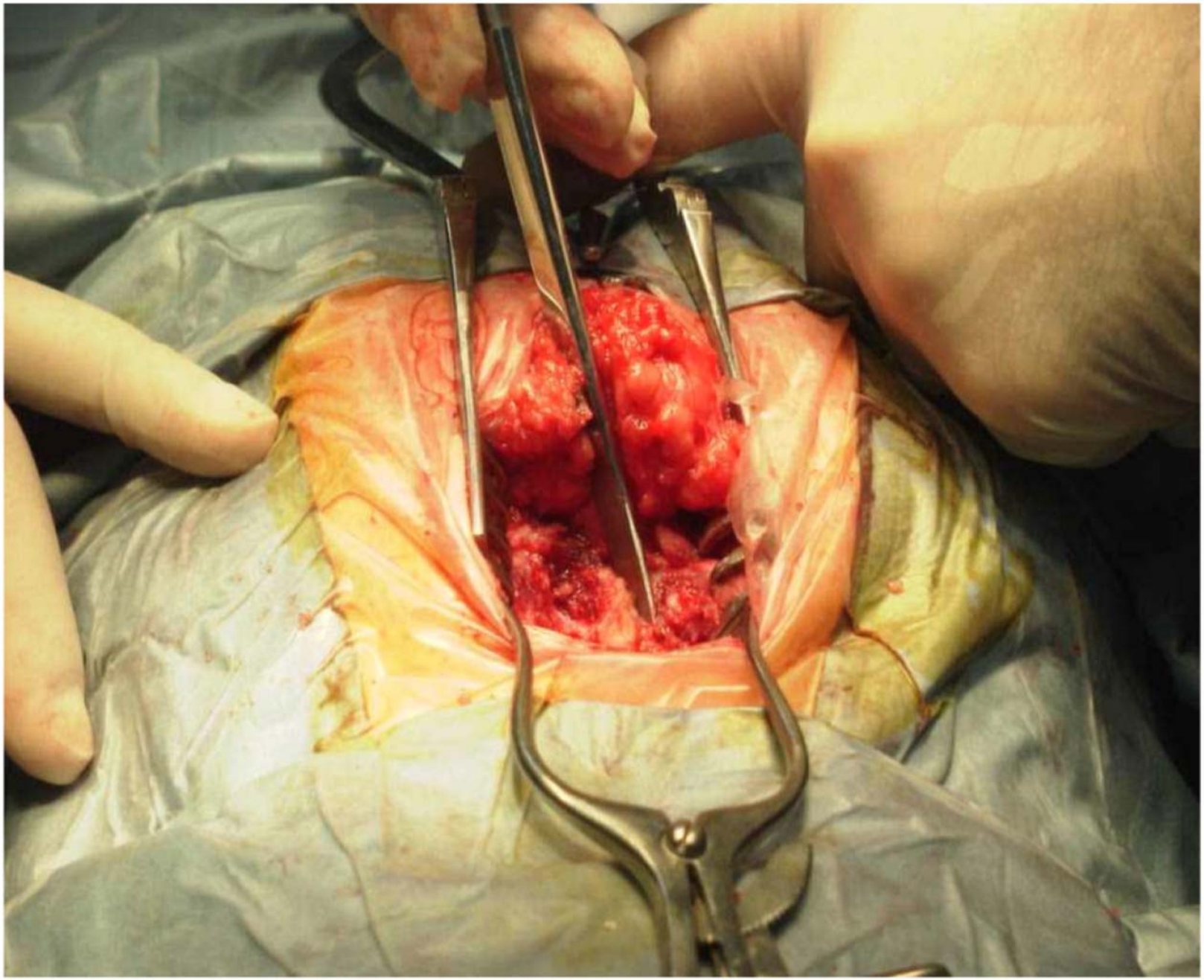

RODRIGUEZ,E
01/
14:
S

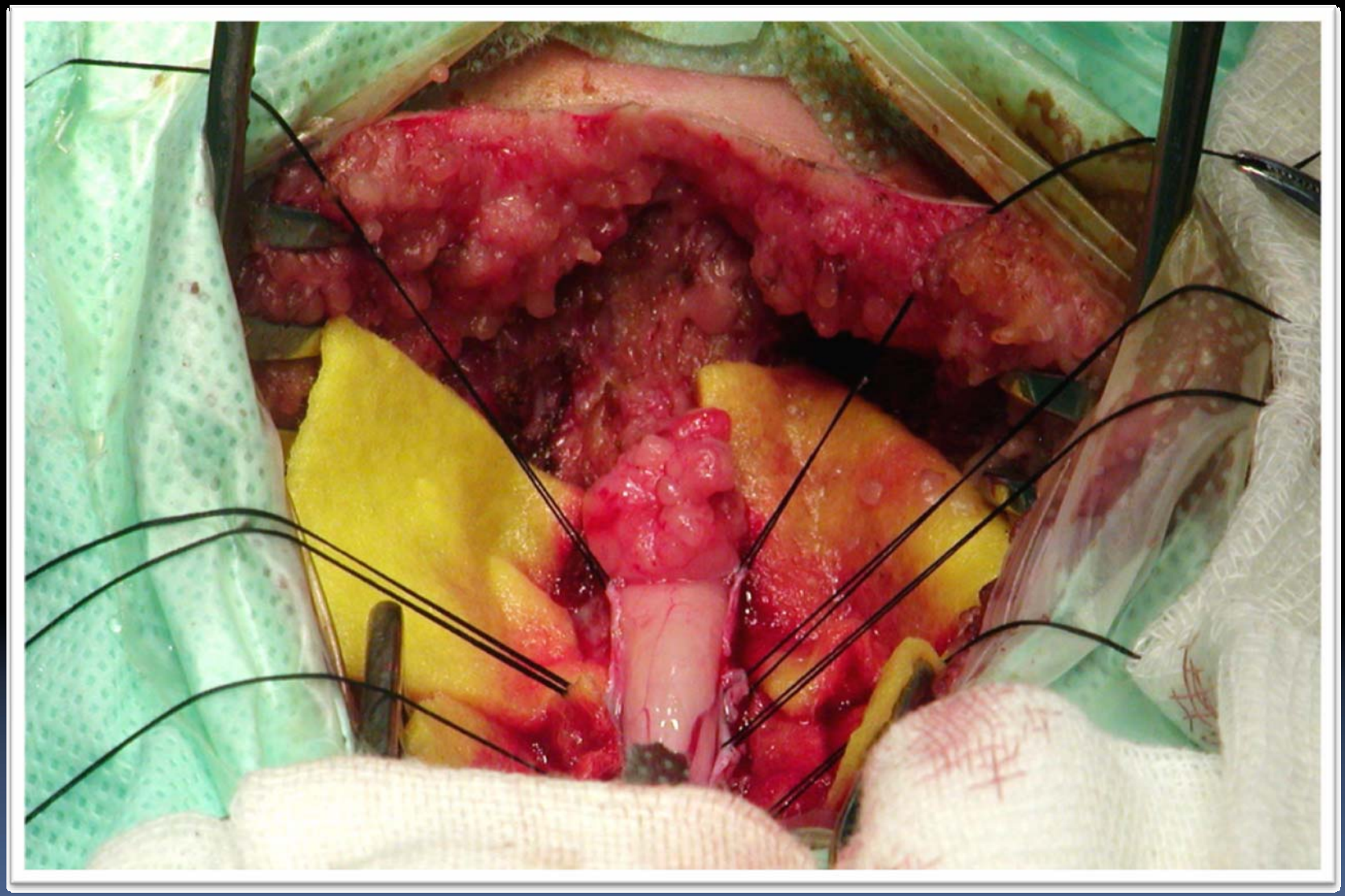
Lipomeningocele


FA=90/160
FE
PFAH
NAQ=2
30.0:30.0cm
192(NN)*256(NN)
1.6*1.2mm/4mm
1/1 4/11
1/1 5/11


A
S14
0.50T
SE
TR: 440
TI: 0
TE: 23
Multi: 5/ 9
ECHO: 1/ 1
FOV:33cm
NEX: 5
MAT:128H/256V
04m:n41sec





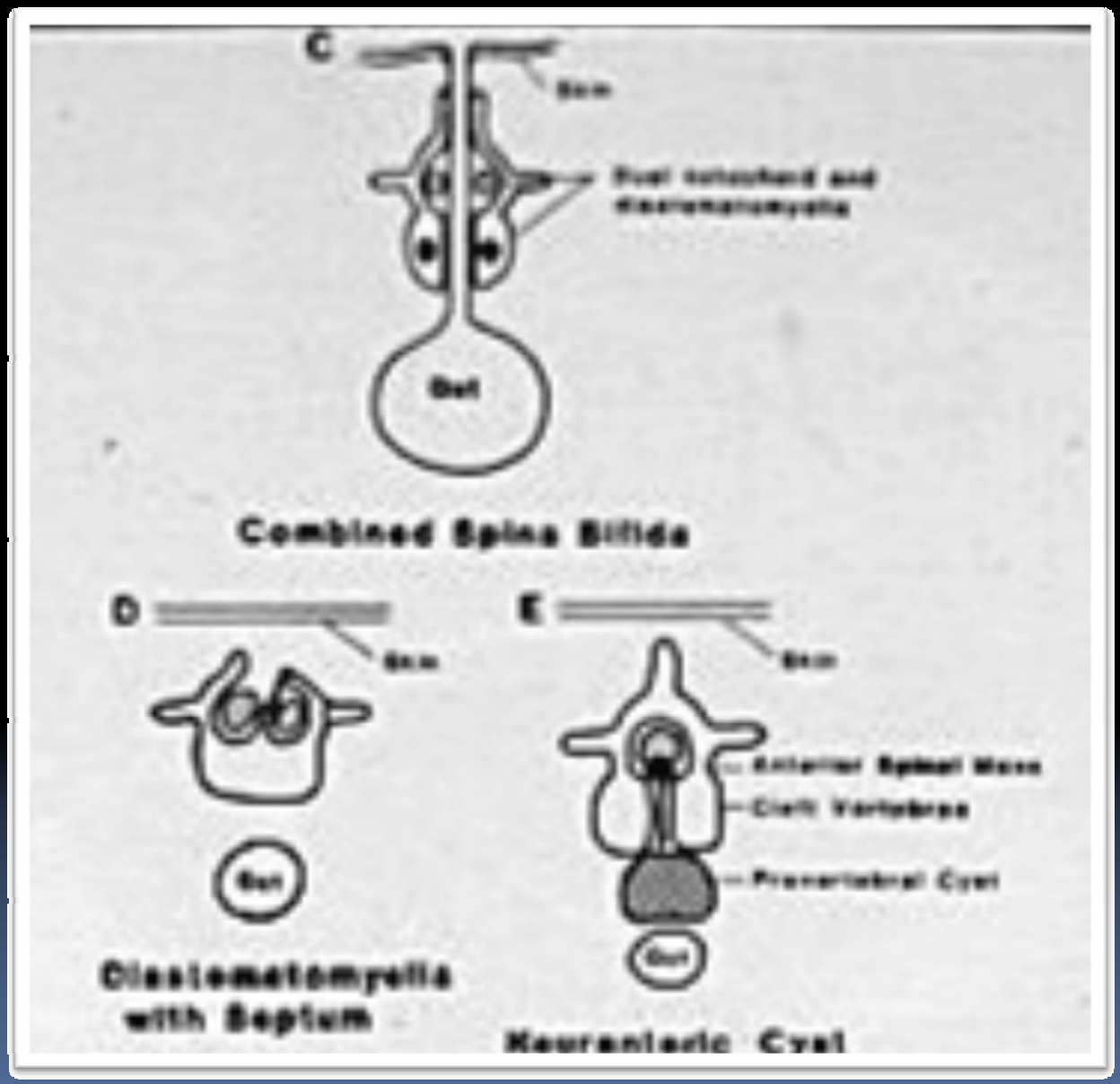


Trastornos en la Gastrulación:

a) Formas combinadas de la médula “hendida”

Diastematomielia

b) Quistes Neuroentéricos


C
Skin
Gut
Combined Spina Bifida
D
Skin
Gut
Diastematomyelia
with Septum
E
Skin
Anterior Spinal Mass
Cleft Vertebrae
Prevertebral Cyst
Gut
Neurenteric Cyst

Tomografía Diastematomielia


Septun


20.0
31.3
469
38.0
0.363
90
6
04:21
4.0/ 0.2

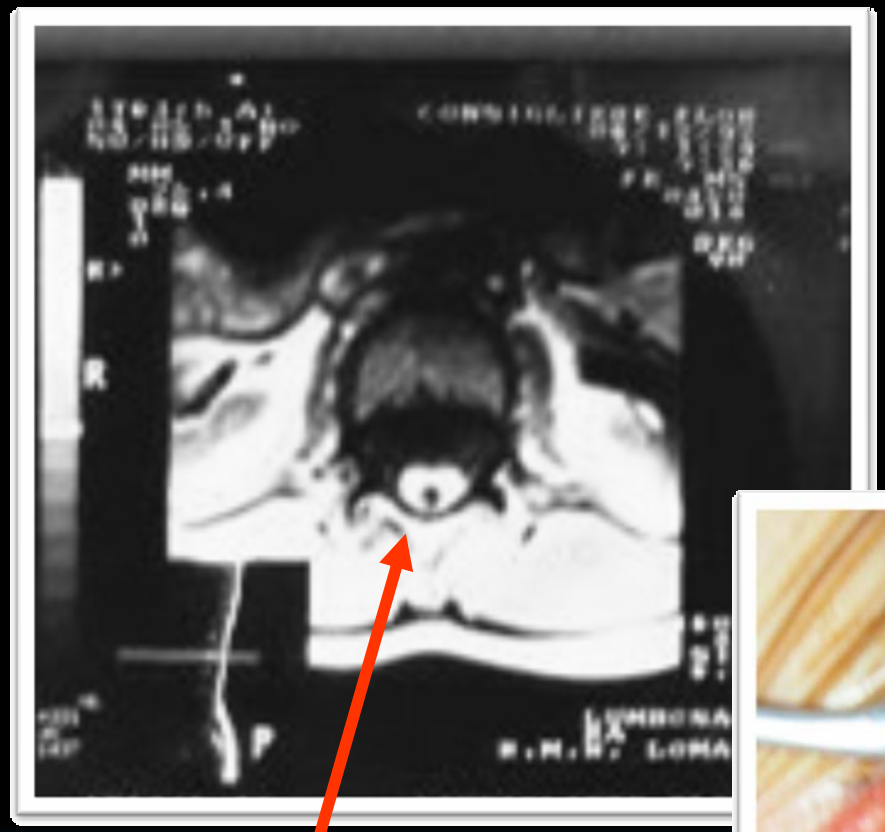

Apollo 0.5T
HOSPITAL FIORITO
ANESTESIA GRAL
05 OCT 00 15:10
F
W:2285
L:775
Z:2.00
-0.1 cm
+0.6 cm
RH
2.9 L
37.1 P
73.5 F
FRAME: 1/1
ECHO: 1/1
PF

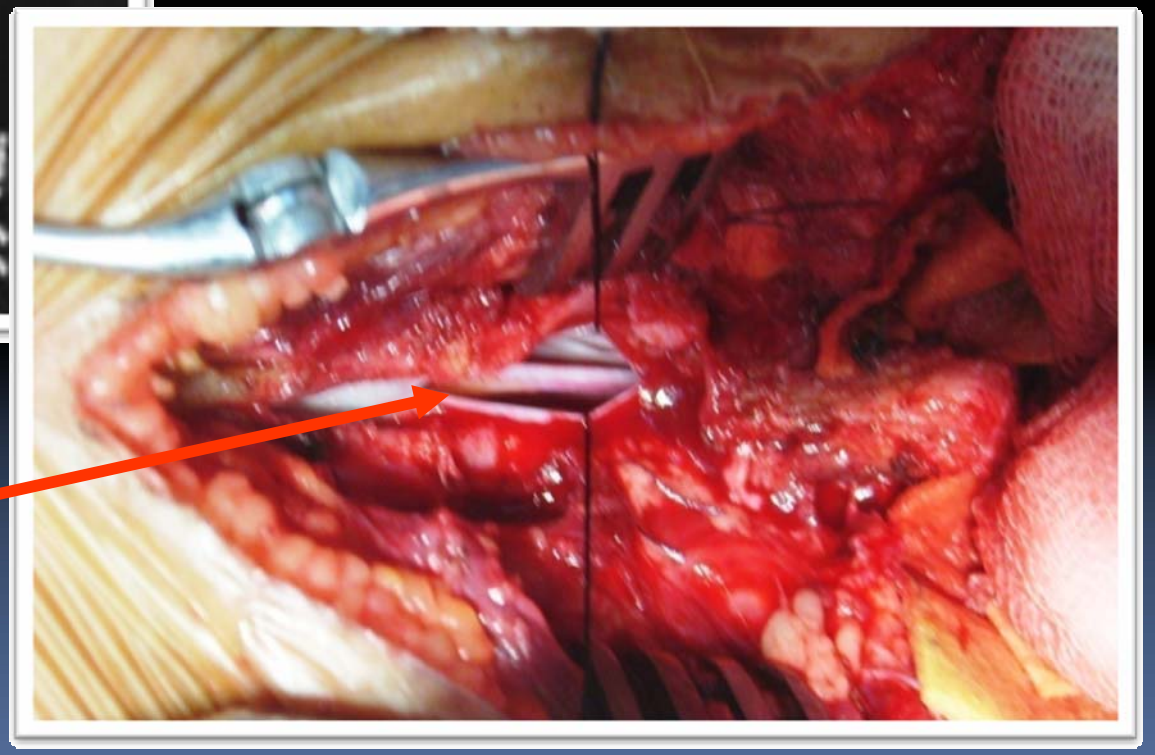
septum

DEFECTOS DE LA NEURULACIÓN SECUNDARIA

a) Hipertrofia del filum terminale

b) Mielocistocele





Filum

posop

Meningocistoceles

DEFECTOS DE LA POSTNEURULACIÓN

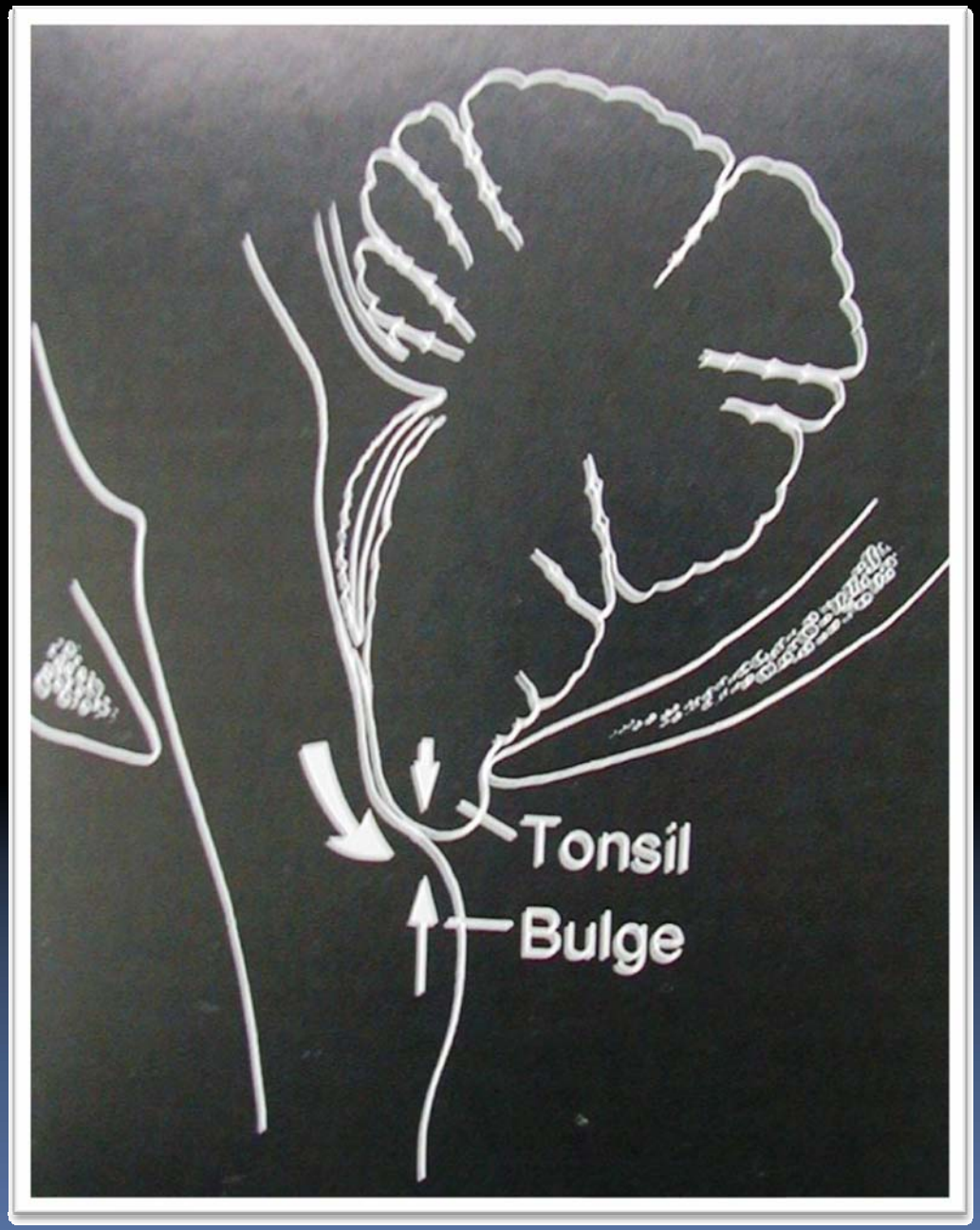
Encefaloceles

FORMAS SECUNDARIAS ADQUIRIDAS

DE LAS

MIELODISPLASIAS:

Síndrome de Chiari I y II


Tonsil
Bulge


GRACIAS