

1ª Jornada Nacional de Dermatología Pediátrica. SAP



Estigmas cutáneos de disrafismo espinal cerrado

Alicia Rositto

Jefa del Servicio de Dermatología
Hospital de Niños "Sor María Ludovica". La Plata

Disrafismo

Definición: alteración en el cierre del rafe medio

DEFECTOS DEL DESARROLLO DEL TUBO NEURAL:

1. Craneales
2. Espinales
 - Abiertos
 - Cerrados o espina bífida oculta

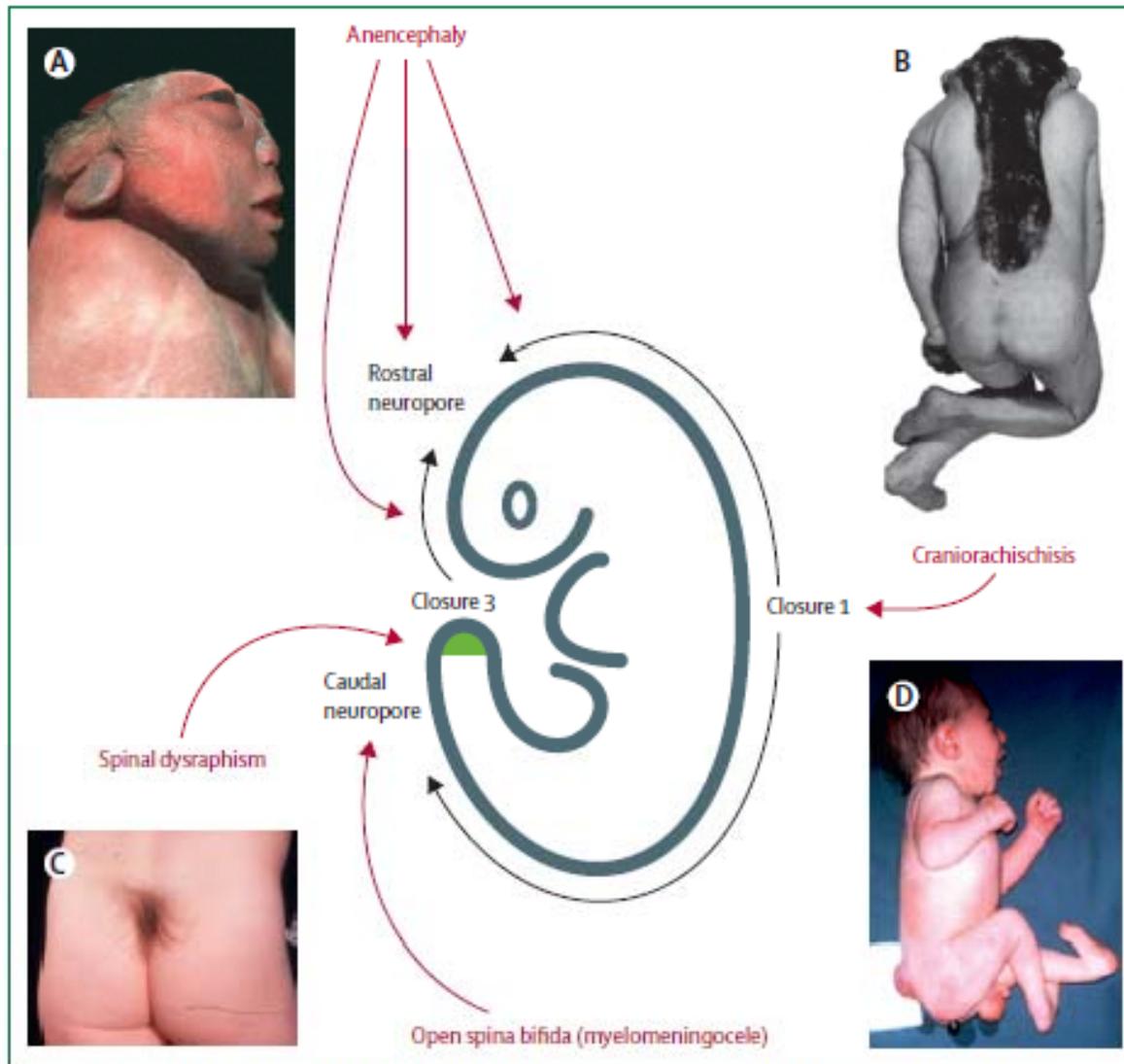


Figure 4: Sites of origin of neural tube defects in the human embryo resulting from disturbance of primary or secondary neurulation
 (A) Anencephaly is the consequence of faulty cranial closure events. (B) Craniorachischisis arises when closure 1 fails. (C) Skin-covered spinal dysraphism arises through disturbance of the secondary neurulation process. (D) Open spina bifida results from failure of caudal neuropore closure. Figure modified from: Copp, 2005 (B,C),²⁵ and Copp, 2008 (D),²⁶ by permission of John Wiley and Sons.

Epidemiología

- Incidencia 0,5 a 8 casos cada 1000 RN vivos
- Epilepsia, obesidad y subnutrición en el embarazo se asocian a defectos del tubo neural
 - Deficiencia de ácido fólico (mielomeningocele)
- Antiepilépticos
 - Acido valproico se asocia a espina bífida
- Gripe se asocia con anencefalia y espina bífida
- Diabetes insulínica se asocia a Sdme de regresión caudal

Disrafismo espinal cerrado (DEC)

- La piel recubre el defecto subyacente y el tejido neural no queda expuesto.
- El 86% de los ptes presentan signos cutáneos.
- Signos o estigmas cutáneos:
 - Localizados en línea media o cerca de ella
 - Frecuentes en región lumbosacroccígea
 - Depresiones, manchas, pelos, apéndices cutáneos o tumoraciones.

Estigmas cutáneos y riesgos

ALTO RIESGO

- ▶ Lipoma
- ▶ Aplasia cutis congénita
- ▶ Mechón de pelo
- ▶ Hoyuelo “atípico”
- ▶ Seno dérmico
- ▶ Cola y pseudocola
- ▶ Hemangioma infantil

BAJO RIESGO

- ▶ Malformación vascular
- ▶ Nevo melanocítico
- ▶ Fosita pilonidal
- ▶ Hamartoma
- ▶ Neurofibroma
- ▶ Teratoma

Lipoma congénito

- Masa de consistencia blanda, sobre la línea media.
- Tipos:
 - Superficiales
 - Profundos llegan al espacio intraespinal
- Asociación:
 - Conducto fibroso
 - Lipomeningoceles



Lipoma + “desviación del pliegue”



Aplasia Cutis Congénita

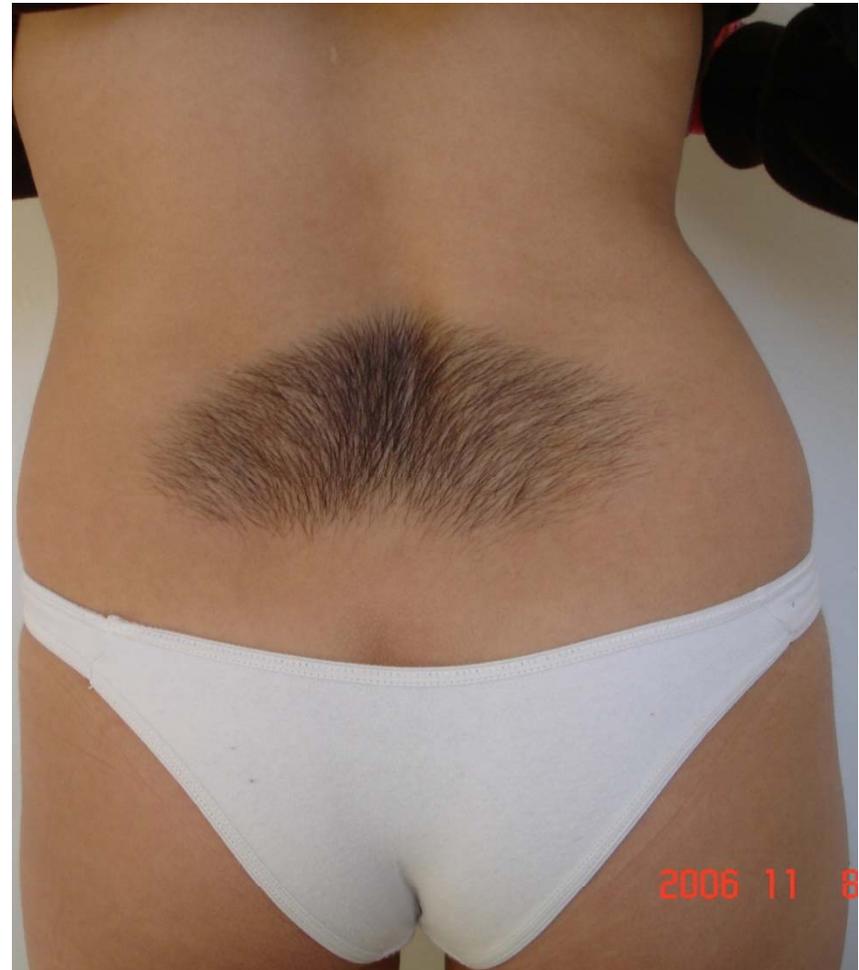
- Es una ausencia localizada de piel, redondeada, cicatrizal, sobre la columna.
- Aislada o asociada con collarete de pelo, lipoma, hipertrichosis, lesión vascular.





Mechón de pelo

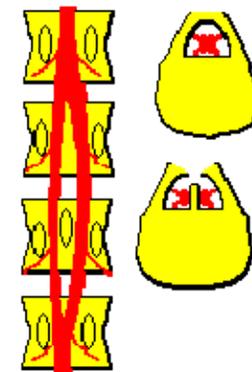
- 1) Cola de fauno: pelo largo, grueso, forma triangular, lumbar
- 2) Placa de hipertrichosis
- 3) Vello sedoso



Mechón de pelo



Diastematomyelia



Placa de hipertrichosis



Perfil
endocrinológico
normal

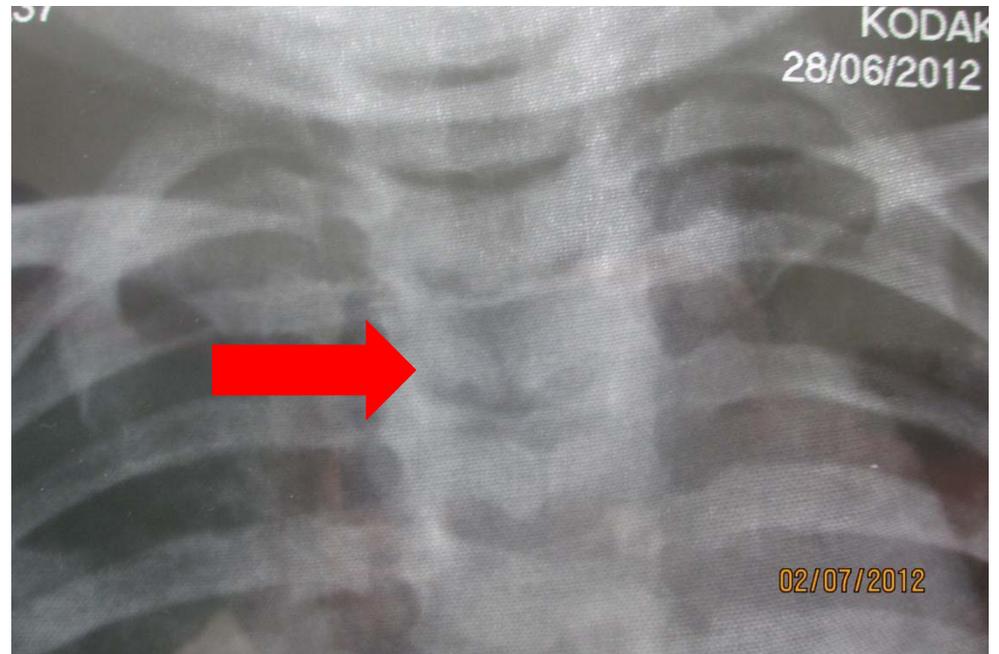
2006 9 7

Placa de hipertrichosis



Falta de fusión de los
arcos posteriores

Vello localizado



Hoyuelo

Hoyuelo o fosita: depresiones cutáneas redondeadas.

HOYUELO ATÍPICO

- Diámetro $>$ a 5 mm.
- Distancia del ano $>$ 2,5 cm.
- Asociado a otros signos cutáneos de disrafismo.



Hoyuelo atípico

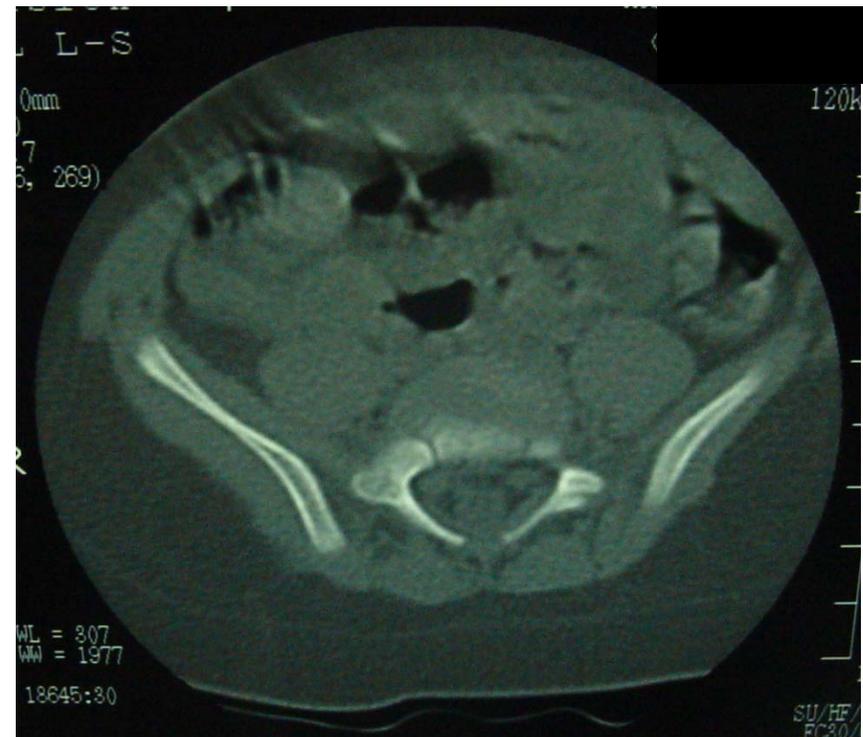
Diámetro > a 5 mm

Distancia del ano > 2,5 cm





Hoyuelo pequeño
+ > 2,5 cm del ano
+ desviación del
pliegue



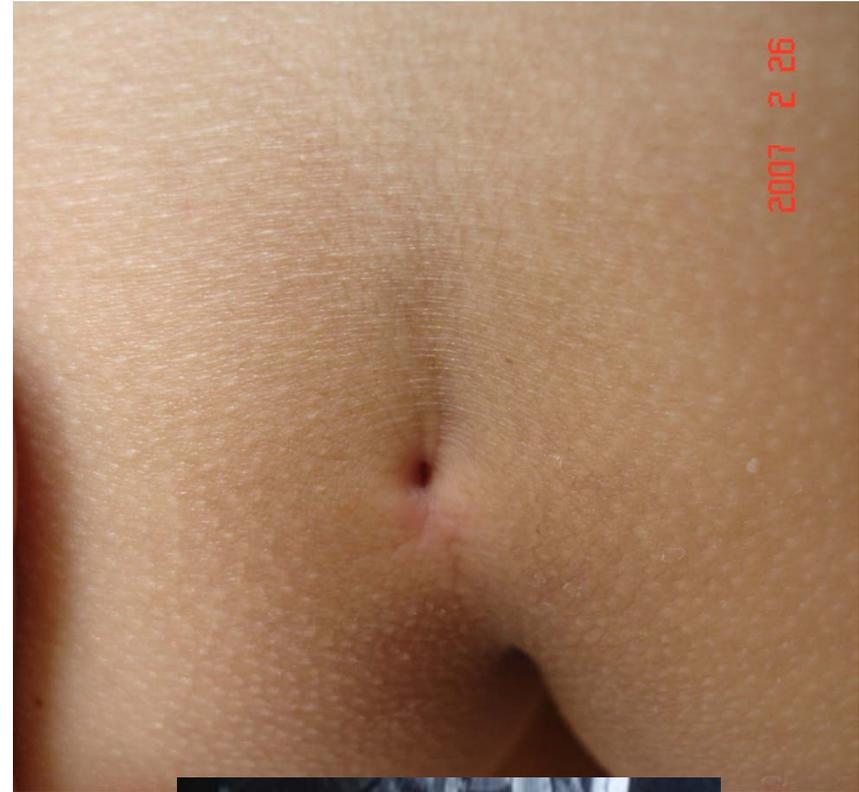
Seno dérmico

Hoyuelo sin fondo que se continúa con un trayecto y puede conectar la piel con la médula espinal.

Complicaciones:

Infeciosas: meningitis, abscesos epi/sub o intra-espinales a gérmenes no habituales (*S aureus*)

Neurológicas: suelen asociarse con quistes dermoides y comprimir estructuras nerviosas.



Colas

Apéndices cutáneos
lumbosacros o
sacroccígeos.

Tipos :

- 1- Cola verdadera
- 2- Seudocolas: protrusión secundaria a vértebras anómalas, lipoma, teratoma, condrodistrofia.

Ambos tipos de colas alto riesgo de DEC.

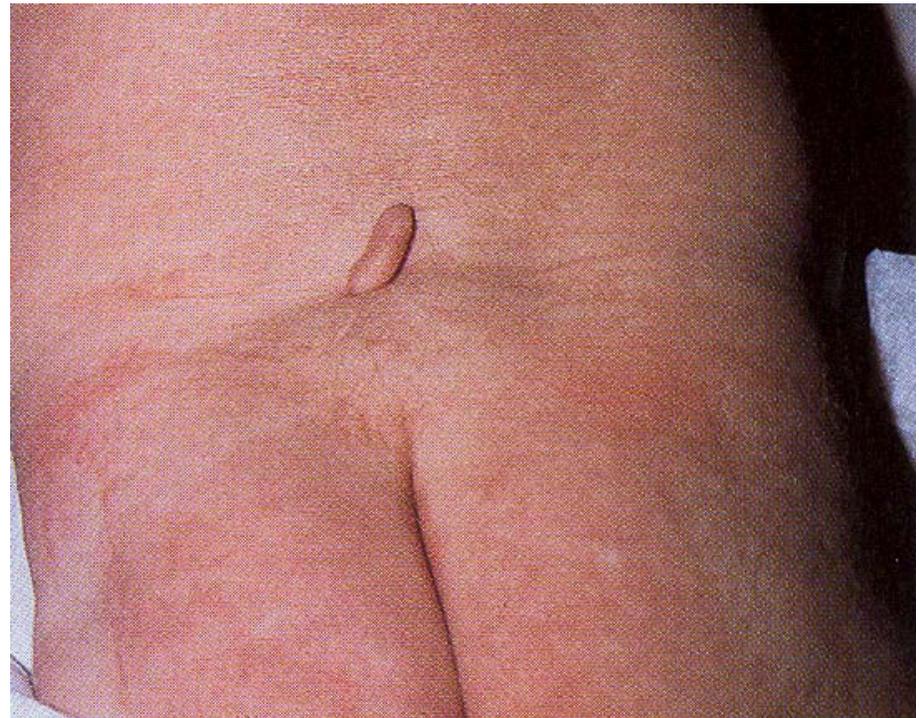


Foto: Pediatric Dermatology L Schachner

Cola gelatinosa con lipomielocele

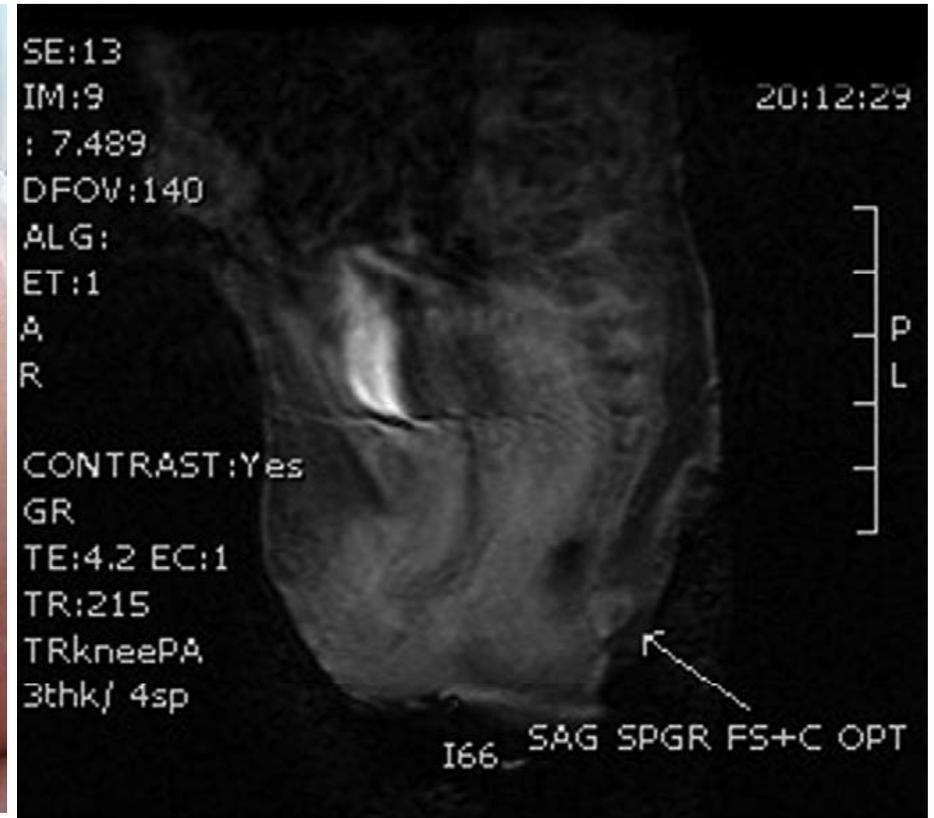


Journal of Child Neurology 2013; 28(1):124-127.

Cola



Apéndice cutáneo con punta gelatinosa



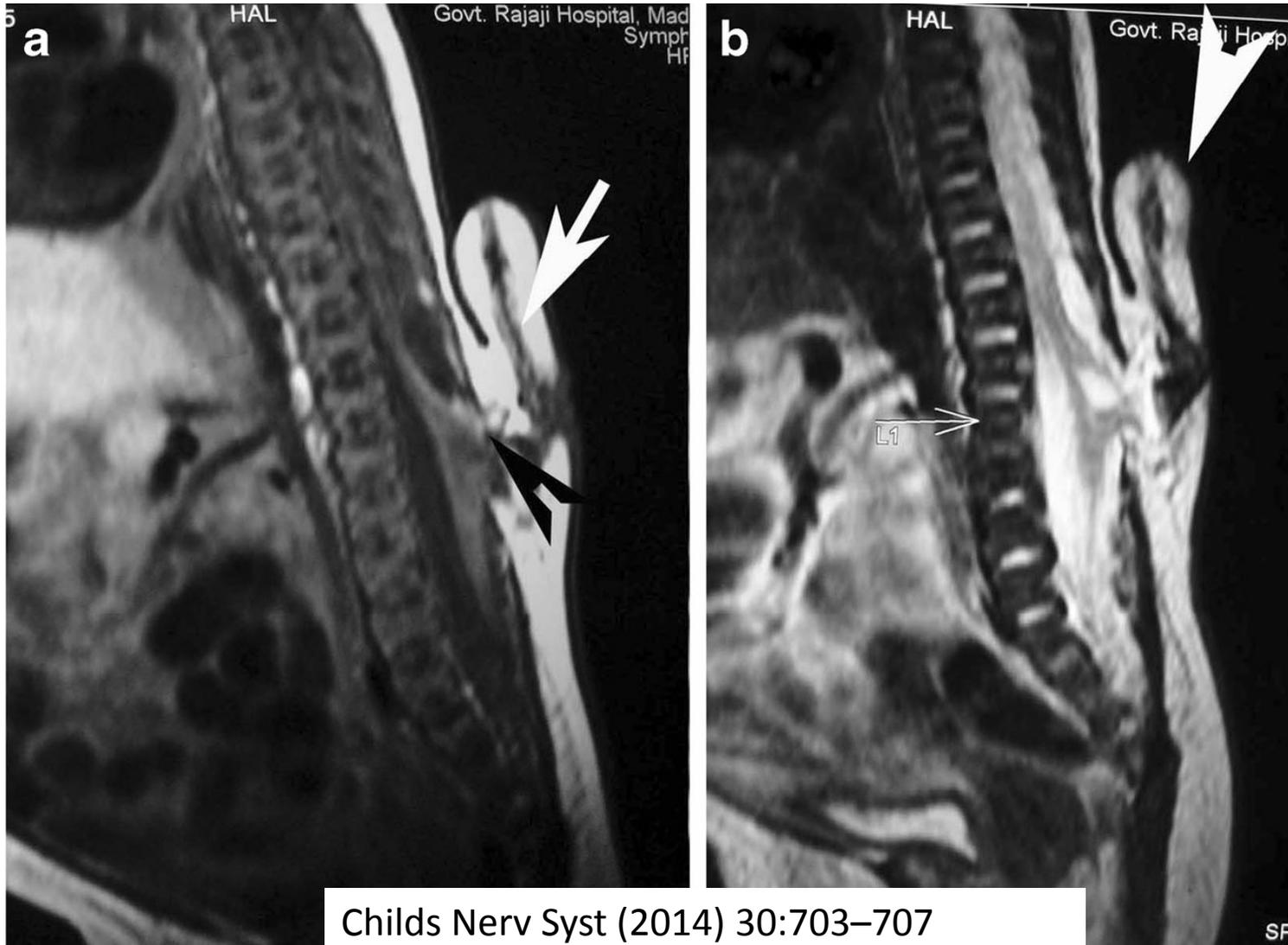
RMN T2 sagital lipomielocele

Cola ósea



Childs Nerv Syst (2014) 30:703–707

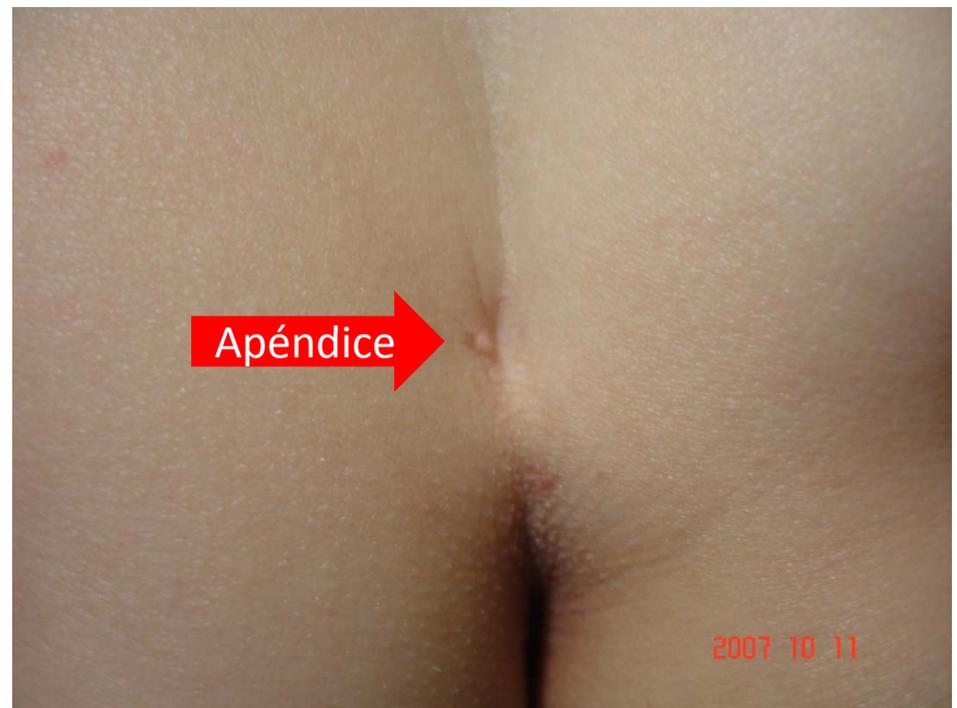
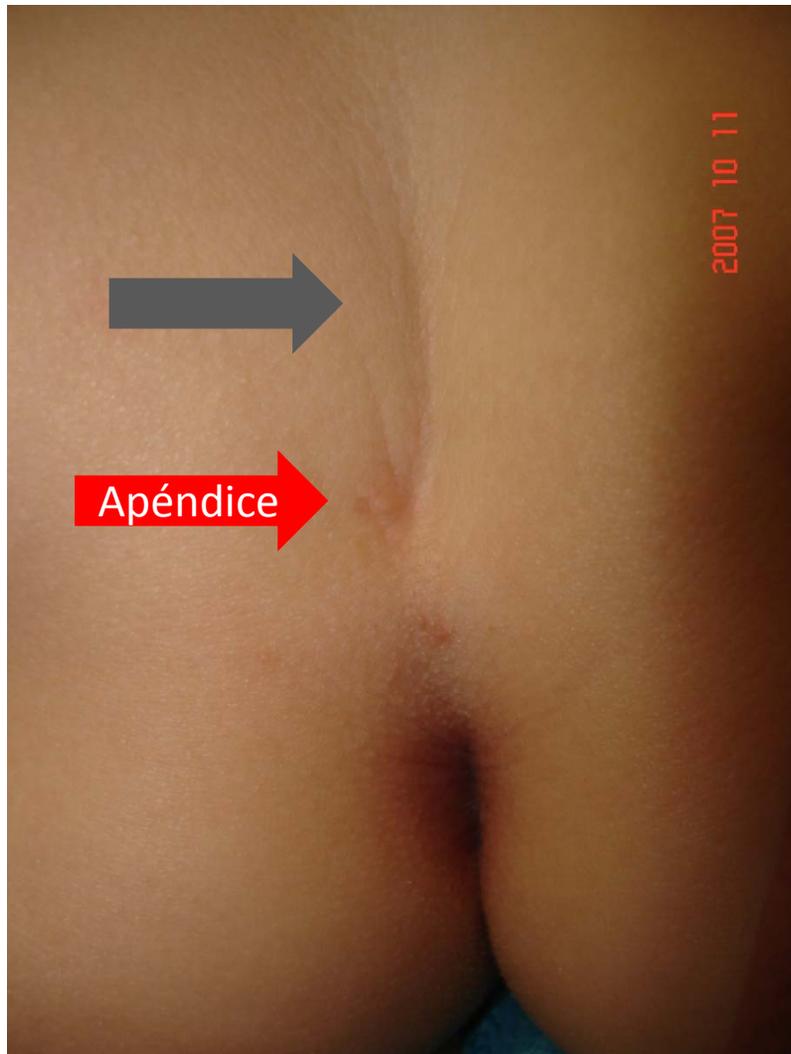
Cola ósea: RMN médula anclada



Apéndice cutáneo asociado



Apéndice y “prolongación del pliegue”



Anomalia vascular

TUMOR

- Hemangioma infantil



MALFORMACION

- Malformación vascular capilar

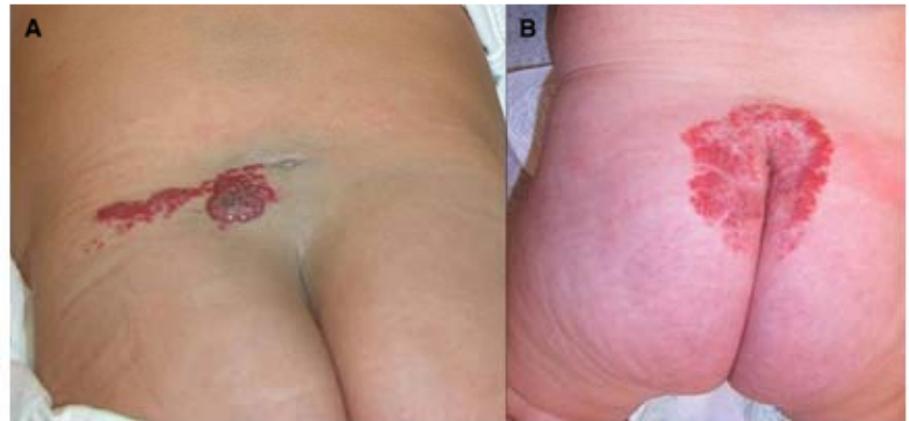


Hemangioma Infantil lumbosacro (HILS)

J Pediatr 2010;157:789-94.

- HILS > de 2,5 cm estudiados con RMN, el 51,2 % anormalidades espinales.
- Asociación con lipomas y HI intraespinales.
- HILS es una manifestación cutánea de alto riesgo.
- El 42 % de los niños con ecografía normal tenían un disrafismo.
- Para evaluar la presencia de HI intraespinal recomiendan realizar RMN después de los 4-6 meses (fase proliferativa).

A, 20-month-old infant with an infantile hemangioma over the lumbosacral midline and an 8-mm oval, cutaneous defect (atypical dimple) with an intraspinal lipoma and hemangioma tethering the cord with MRI. B, 3-month-old infant with an isolated (no other cutaneous stigmata) infantile hemangioma over the lumbosacral midline and an intraspinal lipoma tethering the cord with MRI.



Estigmas cutáneos y riesgos

ALTO RIESGO

- ▶ Lipoma
- ▶ Aplasia cutis congénita
- ▶ Mechón de pelo
- ▶ Hoyuelo “atípico”
- ▶ Seno dérmico
- ▶ Cola y pseudocola
- ▶ Hemangioma infantil

BAJO RIESGO

- ▶ Malformación vascular
- ▶ Nevo melanocítico
- ▶ Fosita pilonidal
- ▶ Hamartoma
- ▶ Neurofibroma
- ▶ Teratoma

Malformación vascular capilar



**MVC + desviación del pliegue +
tumorações (mielocistocele)**



Nevo melanocítico congénito



Nevo melanocítico congénito gigante con espina bífida oculta



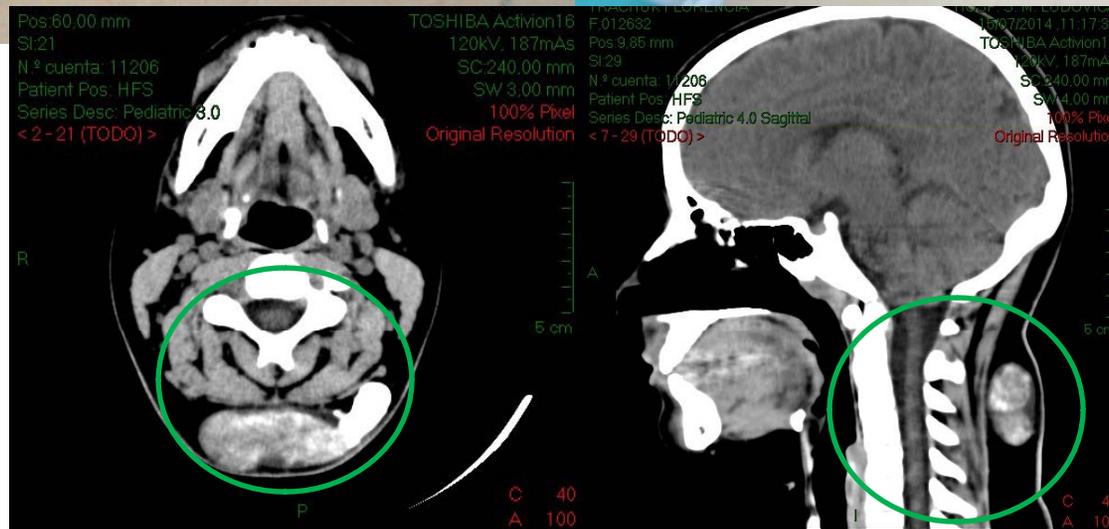
International Journal of Dermatology 2006, **45**, 1347–1350

Fosita pilonidal

Hoyuelo superficial pequeño con fondo visible asociado a un “nido de pelos”.



Tumores benignos



Pilomatrixoma

Neurofibroma plexiforme



Hoyuelo y manchas mongólicas (bajo riesgo)



Hoyuelitos sacro (bajo riesgo)



Pliegue interglúteo bifurcado

Edad 45 días



Solicitar ecografía
lumbosacra

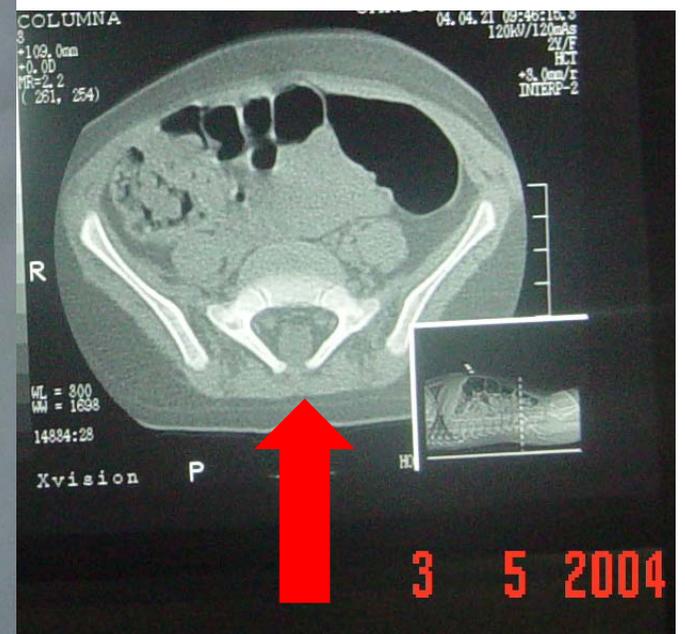
Edad 8 años



Interrogatorio
dirigido

CASOS PROBLEMA

MVC extensa



Nevo melanocítico congénito + hipertrichosis



Falta fusión S1

2009 5 12

Nevo melanocítico congénito + MVC +
bifurcación del pliegue



Conclusión

- Las manifestaciones clínicas de los niños con disrafia espinal oculta varían de benignas y asintomáticas hasta anomalías neurológicas, genitourinarias, gastrointestinales y musculoesqueléticas.
- Para evaluar médula anclada la ecografía es útil hasta los 4-6 meses, antes de la osificación de los arcos posteriores.
- RMN es el estudio de elección.
- El abordaje multidisciplinario brindará la posibilidad de un diagnóstico temprano.

¡Muchas Gracias!



