

**HOSPITAL DEL NIÑO DR. JOSÉ RENÁN ESQUIVEL  
DEPARTAMENTO DE MEDICINA SERVICIO DE FISIATRÍA  
PROTOCOLO DEL MANEJO DEL MIELOMENINGOCELE**

1. AUTOR
2. REVISORES
3. DECLARACIÓN DE CONFLICTO DE INTERESES
4. JUSTIFICACIÓN
5. ALCANCE Y PROPÓSITO
6. OBJETIVO GENERAL
7. OBJETIVOS ESPECÍFICOS
8. ANTECEDENTES LOCALES DEL COMPORTAMIENTO DE LA ENFERMEDAD
9. NOMBRE DE LA ENFERMEDAD
10. EPIDEMIOLOGÍA
11. DEFINICIÓN
12. EVALUACIÓN PRENATAL Y DIAGNÓSTICO
13. TRATAMIENTO REHABILITADOR
14. CRITERIOS DE REFERENCIA
15. EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO
16. RECOMENDACIONES PARA EL PACIENTE/FAMILIA
17. MEDIDAS PREVENTIVAS Y DE CONTROL
18. SEGUIMIENTO Y PRONÓSTICO
19. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO: PR-19-18</b>	Página 2 de 20
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

### 1. AUTOR:

Dra. Ericka Batista, Médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación

### 2. REVISORES

Dra. Julieta Pérez de Mayo, Médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación, Oficina de Calidad y Seguridad del Paciente.

### 3. DECLARACIÓN DE CONFLICTO DE INTERESES

Tanto el autor como los revisores del documento declaran que no existe conflicto de intereses.

### 4. JUSTIFICACIÓN:

Las afecciones de la médula espinal en la infancia son escasas al comparar con el daño cerebral, pero su impacto sobre el individuo es como mínimo igual que en los casos cerebrales más graves, pues a la privación sensitivo motora se unen las consecuencias viscerales y cardio respiratorias.

Los defectos del tubo neural (NTD, por sus siglas en inglés) son una de las anomalías congénitas más comunes y son la causa de una discapacidad crónica de entre 70,000 y 100,000 personas en los Estados Unidos. El mielomeningocele (espina bífida) es la NTD más común.

El tratamiento es siempre multidisciplinario, complejo y en ocasiones genera controversias enconadas en las que la ética desempeña un papel importante, por tal nos parece de suma importancia contar con un protocolo y así procurar un manejo óptimo e integral para lograr funcionalidad y una adecuada calidad de vida.

### 5. ALCANCE Y PROPÓSITO:

#### Alcance:

La población de este protocolo son todos los pacientes pediátricos con Mielomeningocele que se encuentren en las salas de hospitalización, o referidos a la consulta externa de Medicina Física y Rehabilitación del Hospital del Niño “Dr. José Renán Esquivel”, por otros colegas pediatras o especialistas en Neurología, Neurocirugía, Ortopedia, Urología o por los terapeutas de apoyo al tratamiento.

#### Propósito:

Elaborar una guía de manejo del Mielomeningocele que permita hacer una evaluación detallada y objetiva de los pacientes pediátricos que presenten este diagnóstico en el Hospital del Niño “Dr. José Renán Esquivel” y que pueda orientar a los médicos que la utilicen para el abordaje oportuno enfocado en la funcionalidad y calidad de vida.

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO: PR-19-18</b>	Página 3 de 20
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

## 6. OBJETIVOS:

### Objetivo General:

Establecer un protocolo de manejo del Mielomeningocele para los pacientes pediátricos del Hospital del Niño “Dr. José Renán Esquivel” que permita una intervención oportuna para potenciar, prevenir secuelas y garantizar la máxima funcionalidad.

### 7. OBJETIVOS ESPECÍFICOS:

- Definir Mielomeningocele
- Revisión embriológica y anatómica de la lesión
- Revisar la Etiología y factores de riesgo del Mielomeningocele
- Evaluación prenatal y diagnóstico del Mielomeningocele
- Características clínicas y complicaciones del Mielomeningocele
- Establecer las guías de manejo del Mielomeningocele
- Pronóstico del Mielomeningocele

## 8. ANTECEDENTES LOCALES DEL COMPORTAMIENTO DE LA ENFERMEDAD:

Desconocemos con exactitud los antecedentes locales, pero hasta el momento no se había utilizado ningún protocolo para dicho manejo y cada especialista lo ha manejado a su criterio clínico.

## 9. NOMBRE DE LA ENFERMEDAD:

Código CIE-10:

- Q05: Espina bífida
- Q05.0 Espina bífida cervical con hidrocefalia
- Q05.1 Espina bífida torácica con hidrocefalia
- Q05.2 Espina bífida lumbar con hidrocefalia
- Q05.3 Espina bífida sacra con hidrocefalia
- Q05.4 Espina bífida no especificada con hidrocefalia
- Q05.5 Espina bífida cervical sin hidrocefalia
- Q05.6 Espina bífida torácica sin hidrocefalia
- Q05.7 Espina bífida lumbar sin hidrocefalia
- Q05.8 Espina bífida sacra sin hidrocefalia
- Q05.9 Espina bífida, no especificada

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO: PR-19-18</b>	Página 4 de 20
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

## 10. EPIDEMIOLOGÍA:

La incidencia de defectos del tubo neural (ETD) (de los cuales el mielomeningocele es el más común) es muy variable y depende de factores étnicos, geográficos y nutricionales. Generalmente varía entre <1 y 7 por 1000 nacidos vivos (1,2). Las tasas más altas se encuentran en China, Irlanda, Gran Bretaña, Pakistán, India y Egipto (1). Dentro de los Estados Unidos, la tasa es de aproximadamente 0.2 por 1000 nacimientos (3); Las tasas son mucho más altas en la población latina (3,4). Las niñas son afectadas con más frecuencia que los niños. La tasa de recurrencia (es decir, el riesgo en embarazos posteriores) es de aproximadamente 2 a 3 por ciento (aproximadamente 20 veces la tasa en la población general) (5,6).

Las estimaciones de prevalencia de mielomeningocele en poblaciones pediátricas en los Estados Unidos son proporcionalmente más bajas, con un promedio de 3,1 casos por cada 10,000 niños y adolescentes de 0 a 19 años (7). Estas estimaciones también varían según el origen étnico, el sexo y la región. Estas estimaciones de prevalencia son más bajas que las estimaciones de incidencia citadas anteriormente, ya que no incluyen otros tipos de NTD y porque la prevalencia se reduce por muertes tempranas.

Las tasas de defectos del tubo neural han disminuido cuando se practican programas de detección de suero materno prenatal para la alfafetoproteína y la suplementación con ácido fólico periconcepcional y la fortificación de alimentos (instituida en la década de 1990).

## 11. DEFINICIÓN:

El disrafismo espinal (espinas bífidas) incluye defectos abiertos y cerrados:

- Mielomeningocele: el mielomeningocele es un defecto del tubo neural caracterizado por una hendidura en la columna vertebral, con un defecto correspondiente en la piel a través del cual queden expuestas las meninges y la médula espinal. Debido a que el tejido neural está expuesto, también se lo conoce como "disrafismo espinal abierto" o "espinas bífidas abiertas".
- Disrafismo espinal cerrado: también llamado "disrafismo espinal oculto" o "espinas bífidas ocultas", se caracteriza por una hendidura en la columna vertebral, sin un defecto epitelial correspondiente, y el tejido neural no está expuesto. Hay muchas formas diferentes de disrafismo espinal oculto, que van desde anomalías vertebrales asintomáticas hasta defectos clínicamente significativos en la médula espinal y estructuras relacionadas.

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO:</b> PR-19-18	Página 5 de 20
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°:</b> 0	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

## REVISIÓN EMBRIOLÓGICA Y ANATÓMICA DE LA LESIÓN

### EMBRIOLOGÍA DEL TUBO NEURAL

**Neurulación primaria y oclusión:** el sistema nervioso central (SNC) aparece inicialmente como una placa de ectodermo engrosado, llamada placa neural, al comienzo de la tercera semana de vida embrionaria (8). Los bordes laterales de la placa neural se elevan para formar los pliegues neurales (9). Posteriormente, estos pliegues se elevan aún más, se acercan y se fusionan para formar el tubo neural (figura 1) (10). La fusión comienza en la región cervical y se desarrolla en las direcciones cefálica y caudal (figura 2).

El neuroporo craneal se cierra el día 25 después de la concepción. La fusión se retrasa en el extremo caudal del embrión, de modo que el neuroporo caudal forma una comunicación abierta entre la luz del tubo neural (el neurocele) y la cavidad amniótica. El cierre del neuroporo caudal normalmente ocurre aproximadamente dos días después. Este proceso se llama neurulación primaria y forma todo el SNC funcional, que se extiende hasta los niveles del sacro medio del embrión (11).

El mielomeningocele es causado por una falla de la neurulación primaria (es decir, la falla del tubo neural espinal para cerrarse normalmente a los 28 días después de la concepción).

Después del cierre del neuroporo anterior, pero antes del cierre del neuroporo caudal, el neurocele (el canal central embrionario de la médula espinal) se cierra en toda su longitud. Este proceso, denominado oclusión, aísla las vesículas craneales, evita el drenaje del líquido de las vesículas y las mantiene en un estado distendido (12). Aproximadamente 48 horas después, después de que el neuroporo caudal se haya cerrado, el neurocele se reabre sin pérdida de líquido de las vesículas craneales.

El mantenimiento de las vesículas cerebrales distendidas es crítico para el desarrollo normal de todo el cerebro y el cráneo. La falla del cierre del tubo neural antes de la reapertura del neurocele permite que las vesículas craneales se colapsen, y esto es un mecanismo para el desarrollo de la malformación de Chiari II (13,14).

La marcada reducción en el volumen intracraneal resulta en una fosa posterior muy pequeña. El cerebelo fetal y el tronco encefálico luego florecen en esta pequeña fosa. Esto hace que el cerebelo fetal y el tronco cerebral se extruyan en la parte inferior hacia el canal espinal y hacia arriba hacia la fosa media. El cierre

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO:</b> PR-19-18	Página 6 de 20
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°:</b> 0	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

quirúrgico del tubo neural abierto durante la vida fetal puede disminuir la gravedad o revertir la malformación de Chiari II.

**Neurulación secundaria:** describe la coalescencia de las células mesenquimales para formar una varilla neural, que luego cavita para formar un tubo neural. En el embrión humano, este proceso ocurre en la masa de la célula caudal y forma la punta del cono medular y el filum terminale. Debido a que se produce debajo del ectodermo superficial, las anomalías de la neurulación secundaria producen lesiones que están cubiertas por la piel y no están involucradas en la patogénesis del mielomeningocele.

### **ANATOMIA DE LA LESION**

El mielomeningocele se debe a un fallo en el cierre del tubo neural espinal que conduce a una malformación de la columna vertebral y la médula espinal. Rostral a la lesión abierta, la médula espinal está cerrada. Puede haber una malformación asociada del cordón dividido, en cuyo caso la parte dorsal de la médula espinal es solo un hemicordio, y la otra porción del cordón dividido es ventral a la lesión.

En el margen superior de la lesión en la línea media hay una pequeña abertura que es la abertura hacia el canal central de la médula espinal cerrada (figura 3). Si el saco no se ha roto, se puede ver saliendo de esta abertura el LCR del canal central de la médula espinal. Corriendo caudalmente en la línea media está el surco ventral embrionario. A ambos lados del surco están las placas motoras con los nervios motores que salen de la superficie ventral de estas placas. Los tejidos laterales externos son las placas sensoriales (alar) y los nervios sensoriales entran en el borde lateral. En el borde lateral, la lesión está adherida a las meninges displásicas y a la piel.

### **ETIOLOGÍA Y FACTORES DE RIESGO**

La mayoría de los mielomeningoceles son malformaciones aisladas de origen multifactorial. Los defectos del tubo neural (NTD) también se producen como parte de los síndromes, en asociación con trastornos cromosómicos, o como resultado de una exposición ambiental (15). La deficiencia de ácido fólico se ha relacionado con el desarrollo de NTD (NTD sensible a folato) y la administración de valproato o antagonistas de ácido fólico (incluidos carbamacepina, fenobarbital, fenitoína, primidona, sulfasalazina, triamtereno y trimetoprim) aumenta el riesgo.

Varias líneas de evidencia apoyan la hipótesis de un vínculo entre el folato y las NTD:

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO: PR-19-18</b>	Página 7 de 20
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

- Los ensayos aleatorios han demostrado consistentemente que la suplementación con ácido fólico redujo notablemente la incidencia de las NTD.
- La administración de antagonistas específicos del ácido fólico aumentó el riesgo de las NTD (1).
- Las concentraciones séricas y de folato en los glóbulos rojos fueron más bajas en las mujeres que tenían un niño con una NTD o que habían tenido un embarazo previo con una NTD que en las mujeres con embarazos no afectados (4).

La metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR) es una de las enzimas que regulan la acumulación de folato intracelular para la síntesis y metilación del ADN. Un polimorfismo genético común (677C-> T) reduce su actividad catalítica. Tanto los genotipos heterocigotos de TC como los homocigotos de TT se asocian con una baja concentración tisular de folato y un aumento en la respuesta de "dosis" en el riesgo de NTD. En una revisión sistemática, en comparación con los controles normales (CC), las probabilidades de los genotipos CT y TT en pacientes con NTD fueron 1.2 y 1.9, respectivamente (2). Las madres con progenie de NTD también tenían más probabilidades de portar los genotipos CT y TT que los controles CC (OR 1.1 y 2.0, respectivamente).

Factores genéticos: aunque no se han identificado genes específicos, los factores genéticos se han implicado en la patogenia de las NTD según las observaciones de que las NTD son muy concordantes en los gemelos monocigóticos en comparación con los gemelos dicigóticos (3), se repiten dentro de las familias (1/20 riesgo de recurrencia con un embarazo previo afectado y un riesgo de recurrencia de 1/10 con dos embarazos afectados) (5), y son más comunes en mujeres que en hombres (6).

Síndromes: los síndromes que pueden estar asociados con las NTD incluyen Meckel-Gruber, Roberts, Jarcho-Levin, HARD (hidrocefalia, agiria y displasia retiniana), trisomía 13 o 18 y triploides. El complejo de la pared de la extremidad corporal, la extrofia cloacal y el complejo OEIS (onfalocele, la extrofia de la cloaca, el ano imperforado y las anomalías de la columna vertebral) también se asocian con las NTD.

Bandas amnióticas: las bandas amnióticas pueden interrumpir físicamente el desarrollo normal del tubo neural, lo que da lugar a NTD.

Fiebre / hipertermia: el aumento de la temperatura central materna de una enfermedad febril u otra fuente (p. Ej., Jacuzzi, sauna) en el primer trimestre del embarazo puede estar asociado con un mayor riesgo de anomalías congénitas,

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO: PR-19-18</b>	Página 8 de 20
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

especialmente de las ENT o el aborto espontáneo (7). En una revisión sistemática de 2014 y un metanálisis de 46 casos y controles y estudios de cohortes sobre el efecto de la fiebre materna antes del parto en la descendencia, la fiebre materna se asoció con un aumento en el riesgo de las ETD (odds ratio [OR] 2,90; IC del 95%: 2,22-3,79 ; nueve estudios), cardiopatía congénita (OR 1,54; IC del 95%: 1,37 a 1,74; siete estudios) y fisuras orales (1,94; IC del 95%: 1,35 a 2,79; cinco estudios) (16).

Diabetes pregestacional: la diabetes mellitus pregestacional mal controlada se ha asociado con las NTD (17,18). El buen control periconcepcional de la glucosa es el factor clave para la prevención de las NTD y otras anomalías en estos embarazos, pero el ácido fólico también desempeña un papel.

Obesidad: las mujeres obesas tienen un aumento de casi el doble en el riesgo de las NTD (19).

Otros posibles factores de riesgo:

- Exposición a plaguicidas: los estudios que evalúan la exposición a plaguicidas maternos no han demostrado una asociación entre la exposición a plaguicidas maternos y las NTD (20). Los estudios tampoco han demostrado una asociación entre la exposición a plaguicidas paternos; sin embargo, sí notan una asociación débil cuando hay una exposición materna y paterna combinada.
- Fármacos nitrosables y clomifeno: se han informado asociaciones entre el uso de fármacos nitrosables (p. Ej., Metformina, albuterol, paroxetina) o citrato de clomifeno y NTD (21). El potencial de sesgo, la falta de información sobre los trastornos de salud subyacentes que conducen al uso de medicamentos nitrosables y la incapacidad para evaluar los efectos independientes de la subfertilidad impiden extraer conclusiones sólidas de estos estudios.
- Los resultados preliminares de un estudio observacional en África sugirieron una asociación potencial entre el uso materno de dolutegravir en el momento de la concepción y los defectos del tubo neural en el lactante (observada en 4 de 426 lactantes, o el 0,94 por ciento) (22). El estudio está en curso, y deberían estar disponibles más datos de otros participantes que tuvieron exposición a dolutegravir antes de la concepción pero que aún no han realizado la entrega. Además, se debe considerar el papel potencial del deterioro del metabolismo del folato secundario a la medicación o al estado de salud subyacente.

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO:</b> PR-19-18	Página 9 de 20
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°:</b> 0	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

## 12. EVALUACIÓN PRENATAL Y DIAGNÓSTICO:

El diagnóstico prenatal se logra mediante la detección materna con ultrasonido y / o niveles de alfafetoproteína en suero. Si el cribado es positivo, la evaluación fetal puede incluir el cribado de anomalías asociadas con un estudio anatómico completo, pruebas genéticas, si corresponde, y resonancia magnética fetal si los hallazgos del ultrasonido son inciertos.

El diagnóstico de mielomeningocele suele ser obvio al nacer debido a la lesión muy visible (figura 4). Al nacer, la placa neural aparece como una placa cruda, roja y carnosa vista a través de un defecto en la columna vertebral (espina bífida) y la piel. Un saco membranoso sobresaliente que contiene meninges, líquido cefalorraquídeo (LCR) y raíces nerviosas se encuentra debajo de la médula espinal displásica, que sobresale a través del defecto. El tejido neural expuesto puede ser plano o elevado por un saco de LCR debajo. En aproximadamente el 80 por ciento de los casos, el defecto vertebral involucra la región lumbar y sacra (incluyendo el área toracolumbar o lumbosacra), que es la última porción del tubo neural en cerrarse. Sin embargo, cualquier segmento de la columna vertebral puede estar involucrado, y el defecto típicamente incluye toda la columna distal a la vértebra con malformación más proximal.

### Complicaciones neurológicas:

Los déficits neurológicos en el mielomeningocele generalmente están presentes al nacer, pero pueden progresar si se desarrollan complicaciones como hidrocefalia o cordón atado. La evaluación cuidadosa y el monitoreo de los déficits neurológicos y la identificación de sus orígenes anatómicos es importante para detectar y prevenir un mayor deterioro de la función.

Malformación de Chiari II: la malformación de Chiari II (a veces denominada malformación de Arnold-Chiari, un nombre inapropiado) se caracteriza por un desplazamiento hacia abajo de las amígdalas y la médula cerebelosas, en asociación con mielomeningocele. Las anomalías asociadas del fórnix y otras estructuras en el cerebro fetal son probablemente responsables de las anomalías en la función cognitiva que se observan con frecuencia en individuos con mielomeningocele. La malformación obstruye el flujo de salida del líquido cefalorraquídeo (LCR) a través de la fosa posterior, causando hidrocefalia. Casi todos los pacientes con mielomeningocele tienen la malformación de Chiari II y la mayoría tiene hidrocefalia asociada.

### Parálisis sensitiva motora:

Puede aparecer cualquier nivel de lesión medular y/o de raíces sacras con cualquier grado de severidad, aunque lo más frecuente es la afección de niveles

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO: PR-19-18</b>	Página <b>10</b> de <b>20</b>
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

lumbares, incompletos, asimétricos y con grados variables de afección de raíces sacras.

En general niveles inferiores a L3 permiten marcha autónoma con órtesis pequeñas y un gasto energético soportable. Por encima de L3, se requerirá el uso de órtesis largas con mayor gasto energético y el fin será eminentemente terapéutico.

### **OTRAS COMPLICACIONES**

Los pacientes con mielomeningocele suelen experimentar otras complicaciones secundarias a las anomalías neurológicas descritas anteriormente. Las complicaciones a largo plazo incluyen los siguientes problemas, que se analizan por separado:

- Problemas de aprendizaje
- Cordón atado
- Hidromielia
- Convulsiones
- Complicaciones del tracto urinario (vejiga neurogénica) y alteraciones sexuales
- Disfunción intestinal
- Problemas ortopédicos (p. Ej., Escoliosis, luxación y contracturas de cadera, anomalías rotacionales de las extremidades inferiores)
- Úlceras por presión

### **13. TRATAMIENTO REHABILITADOR:**

- ✓ El manejo rehabilitador debe iniciar desde el nacimiento y dar seguimiento hasta la transición a la vida adulta.
- ✓ Debe ser integral y multidisciplinario, enfocado en la participación y calidad de vida.
- ✓ Debe involucrarse a la familia, cuidadores, personal escolar y de atención primaria y de esta forma minimizar complicaciones y secuelas.

### **Objetivos del Programa Rehabilitador:**

- ✓ Alcanzar y mantener los máximos logros motores según la gravedad del daño neural.

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO: PR-19-18</b>	Página <b>11</b> de <b>20</b>
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

- ✓ Mantener rangos articulares, prevenir los acortamientos, desviaciones y anquilosis.
- ✓ Conseguir y mantener autonomía en las actividades de vida diaria, incluyendo esfínteres.
- ✓ Prevenir complicaciones.
- ✓ Permitir una transición exitosa a la vida adulta.
- ✓ Ver en anexo tabla 1 (Objetivos rehabilitadores generales según la edad).

#### 14. CRITERIOS DE REFERENCIA:

- Todos los pacientes con Mielomeningocele que se encuentren en las salas de hospitalización o en la consulta externa del Hospital del Niño Dr. José Renán Esquivel”, que no hayan sido evaluados anteriormente por Medicina Física y Rehabilitación.
- Pacientes con Mielomeningocele referidos por colegas de otras instituciones donde no cuentan con tratamiento para ofrecerle al paciente.

#### 15. EVOLUCIÓN Y PRONÓSTICO:

Aproximadamente el 75 por ciento de los pacientes que se someten a reparación de mielomeningocele en la infancia sobreviven hasta la edad adulta temprana (23,24). El pronóstico a largo plazo depende en gran medida de los siguientes factores:

- Nivel de mielomeningocele (los defectos torácicos y lumbares altos se asocian con una mayor discapacidad y un mayor riesgo de mortalidad en comparación con defectos sacros y lumbares inferiores)
- Gravedad de la malformación de Chiari II (un mayor grado de hernia en el cerebro posterior se asocia con un peor pronóstico)
- Presencia o ausencia de hidrocefalia (la hidrocefalia se asocia con una mayor discapacidad y un mayor riesgo de mortalidad)

Además, muchas de las complicaciones discutidas anteriormente (por ejemplo, mal funcionamiento de la derivación, cordón atado, escoliosis) pueden afectar negativamente el pronóstico a largo plazo.

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO: PR-19-18</b>	Página <b>12</b> de <b>20</b>
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

## 16. RECOMENDACIONES PARA EL PACIENTE/FAMILIA:

- **Qué significa que mi niño tiene Mielomeningocele?**

La espina bífida es un tipo de defecto de nacimiento llamado "defecto del tubo neural". Existen diferentes tipos de defectos del tubo neural y diferentes formas de espina bífida. La forma más grave de espina bífida, que también se denomina "espina bífida abierta" o "mielomeningocele". Cuando los bebés tienen espina bífida, los huesos de la columna no se forman normalmente. Como resultado, estos bebés tienen una abertura en la piel en la parte media o inferior de la espalda. La médula espinal (el conjunto de nervios que desciende por la espalda) y la cubierta alrededor de la médula espinal.

Actualmente la causa aún se desconoce, pero sí se ha relacionado con la poca ingesta de ácido fólico de una mujer durante su embarazo.

- **Cómo puedo saber si mi hijo tiene Mielomeningocele?**

En el cuarto mes de embarazo, a las mujeres se les puede hacer un análisis de sangre para verificar la probabilidad de que su bebé tenga espina bífida. Si esta prueba muestra que es probable que su bebé tenga espina bífida, el médico ordenará una prueba llamada ultrasonido. Un ultrasonido usa ondas sonoras para verificar cómo está creciendo un bebé y cómo se están desarrollando sus órganos. Puede mostrar si un bebé tiene espina bífida. Algunas mujeres se hacen un ultrasonido sin hacerse el análisis de sangre. Después del nacimiento, un médico puede determinar si un bebé tiene espina bífida haciendo un examen.

- **Qué debo hacer para controlarla?**

Consumir ácido fólico durante el embarazo puede prevenir algunos casos de espina bífida. Para ayudar a prevenir la espina bífida, una mujer debe comenzar a tomar un multivitamínico diario con ácido fólico o vitamina prenatal antes de quedar embarazada, ya que cuando una mujer descubre que está embarazada, la columna vertebral y el sistema nervioso de su bebé ya han comenzado a desarrollarse.

## 17. MEDIDAS PREVENTIVAS Y DE CONTROL:

La administración obligatoria de suplementos de harinas de cereales con ácido fólico en 1998 en los Estados Unidos y Canadá se ha relacionado con una reducción en la prevalencia de ETD.<sup>27</sup> Además, todas las mujeres en edad fértil deben ingerir 400 µg (0.4 mg) de ácido fólico diario, lo que puede disminuir la aparición de NTD en hasta un 70%. Las mujeres que han tenido un embarazo previo con cualquier NTD y las mujeres con espina bífida deben tomar 10 veces esa dosis o 4000 µg (4 mg) días desde el período anterior a la concepción hasta el primer trimestre. Sobre la base de las directrices actuales de la Academia Estadounidense de Pediatría (26), el médico de atención primaria debe recomendar el ácido fólico a todas las mujeres sexualmente activas, no solo a las

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO: PR-19-18</b>	Página <b>13</b> de <b>20</b>
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

derivadas de NTD. La suplementación con folato no ha sido el factor único para reducir la aparición de NTD. Una mejor nutrición general, una mejor salud materna y la interrupción de los embarazos afectados son factores adicionales.

## 18. SEGUIMIENTO/CONTROLES:

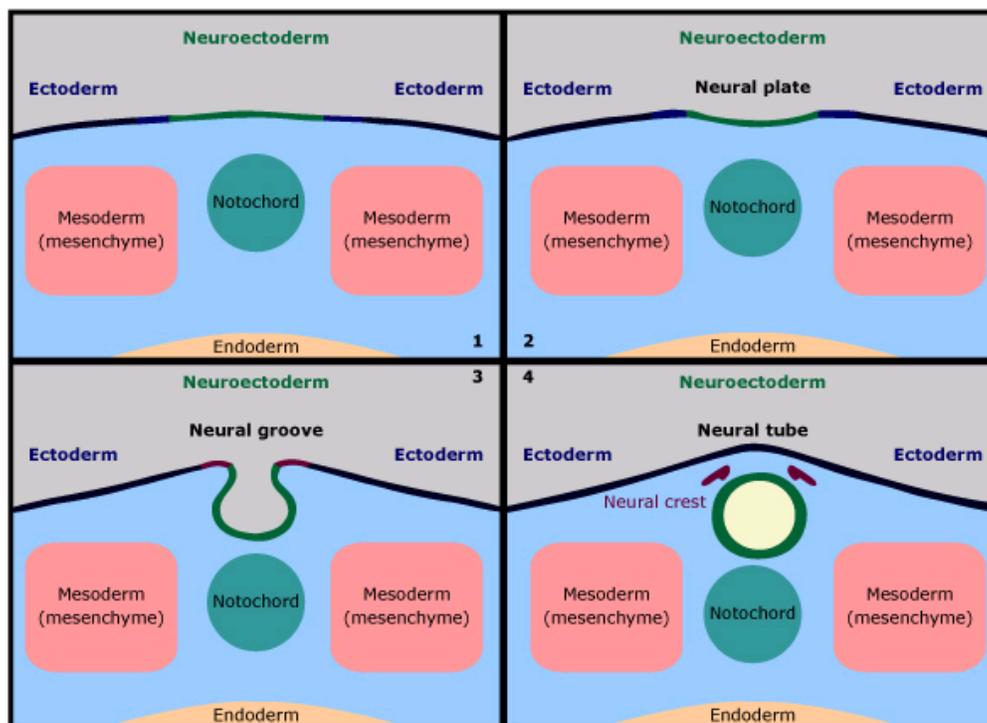
- Referir al paciente, por primera vez a Medicina Física y Rehabilitación, desde el nacimiento, antes de su egreso hospitalario (aunque el defecto no haya sido reparado).
- El médico fisiatra realizará la evaluación del nivel neurológico, las implicaciones neurológicas centrales y las complicaciones que existan y dependiendo de estos hallazgos se hará el diseño del programa rehabilitador.
- Los estudios de electro diagnóstico se determinarán de acuerdo a las evaluaciones clínicas y objetivos de la rehabilitación.
- El seguimiento se hará cada 2 meses durante el primer año de vida, después puede disminuirse a cada 4-6 meses dependiendo de las complicaciones que puedan ir apareciendo.

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO:</b> PR-19-18	Página 14 de 20
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°:</b> 0	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

## ANEXOS

**Figura 1: Neurulación primaria. Tomado de UpToDate.**

### Schematic representation of primary neurulation



The central nervous system initially appears as a plate of thickened ectoderm called the neural plate at the beginning of the third week of embryonic life (panel 2). The lateral edges of the neural plate become elevated to form the neural folds, around the neural groove (panel 3). These folds subsequently fuse to form the neural tube (panel 4).

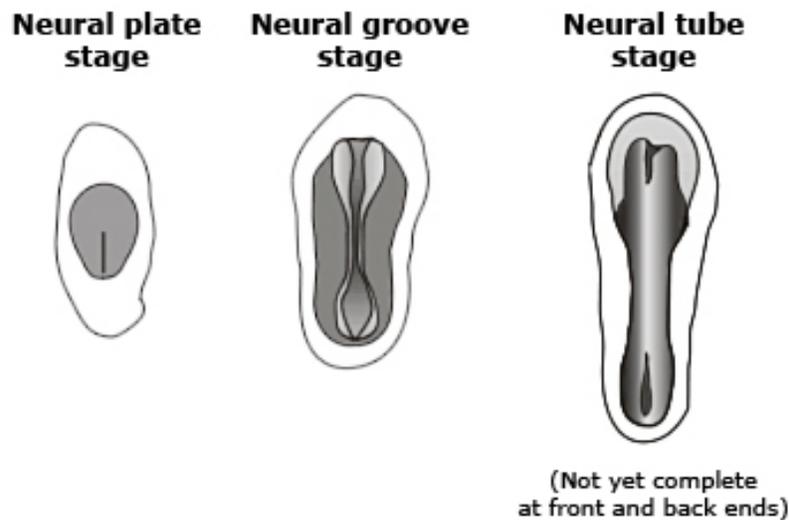
Reproduced with permission from Dr. Martin Ronan, Medical Sciences, Indiana University. Copyright © 2009 Martin Ronan. Accessed (Jan. 27, 2009) at:

<http://www.indiana.edu/~phys215/lecture/lecnotes/chap8N.html>

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO:</b> PR-19-18	Página 15 de 20
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°:</b> 0	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

**Figura 2: Evolución del cierre del tubo neural. Tomado de UpToDate.**

## Drawing of the closing neural tube, with the anterior and posterior neuropores still open



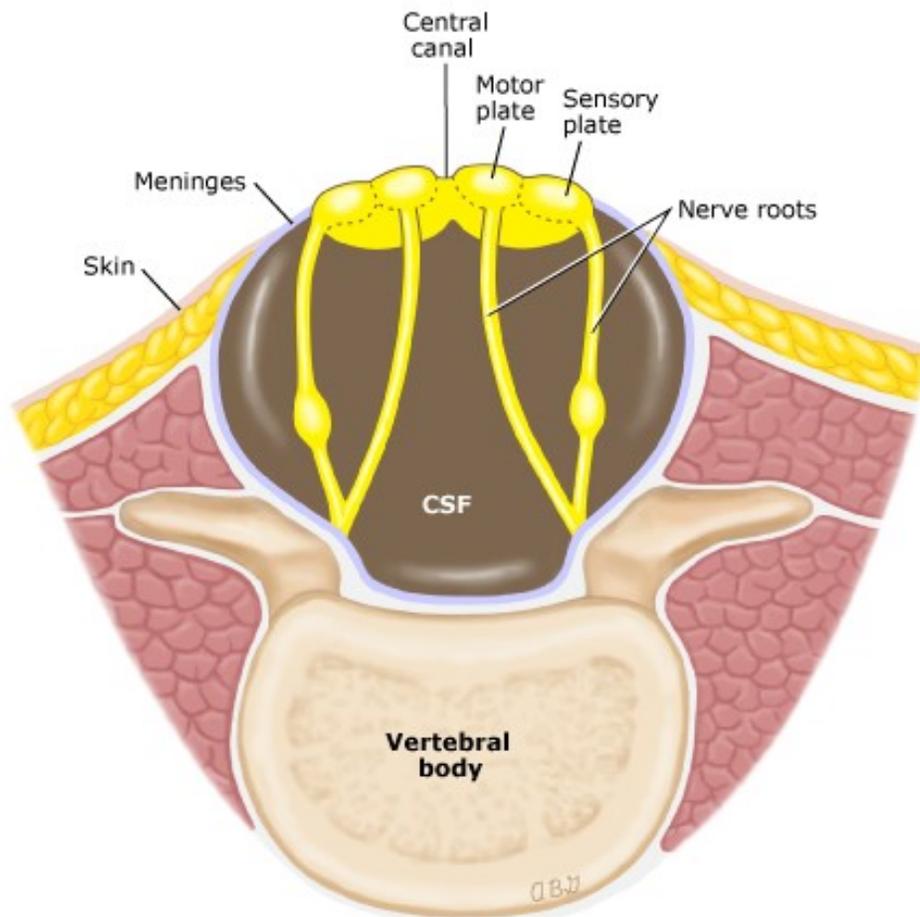
Fusion of the neural tube begins in the cervical region and proceeds in both the cephalad and caudal directions, forming anterior and posterior neuropores. The anterior neuropore closes on the 25<sup>th</sup> day after conception; closure of the posterior neuropore normally occurs approximately two days later.

*Reproduced with permission from: Dr. Martin Ronan, Medical Sciences, Indiana University. Copyright © 2009 Martin Ronan. Accessed (Jan. 27, 2009) at: <http://www.indiana.edu/~phys215/lecture/lecnotes/chap8N.html>.*

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO:</b> PR-19-18	Página 16 de 20
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°:</b> 0	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

**Figura 3: Anatomía de la lesión en el Mielomeningocele. Tomado de UpToDate.**

## Anatomy of myelomeningocele lesion



CSF: cerebrospinal fluid.

*Modified from: Moore KL. The Developing Human: Clinically Oriented Embryology, W.B. Saunders, Philadelphia 1973.*

UpToDate®

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO: PR-19-18</b>	Página 17 de 20
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

**Figura 4: Defecto de Mielomeningocele en un recién nacido. Tomado de UpToDate.**

© 2020 UpToDate, Inc. and/or its affiliates. All Rights Reserved.



A myelomeningocele in a newborn infant.  
 Courtesy of Marvin A Fishman, MD.  
 Graphic 55354 Version 3.0

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO:</b> PR-19-18	Página <b>18</b> de <b>20</b>
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°:</b> 0	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

**Tabla 1: Objetivos rehabilitadores generales según la edad. Tomado de Rehabilitación infantil. España: Panamericana; 2014.**

<b>Edad</b>	<b>Objetivo</b>
A partir de los 6 meses	sedestación
Entre 12 y 18 meses	Verticalización con órtesis estabilizadoras
A partir de los 18 meses	Deambulaci3n y marchas con órtesis si el desarrollo motor y cognitivo lo permiten
A partir de los 24 meses	Si es necesario, la prescripci3n de una silla de ruedas autopropulsada y control frecuente del posicionamiento
5 y 7 a1os	Inicio del entrenamiento en autonomía en AVD, incluyendo esfínteres, si el desarrollo cognitivo lo permiten
Segunda infancia	Mantener verticalizaci3n. Es buena edad para introducir el deporte como herramienta terapéutica que pueda ir sustituyendo la fisioterapia. Nataci3n terapéutica y deporte de equipo son buenas opciones
Pubertad	Vigilancia de las complicaciones neurol3gicas, principalmente la médula anclada y la siringomielia, vigilar deformidades como escoliosis y vigilar el sobrepeso
AVD: actividades de vida diaria.	

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO: PR-19-18</b>	Página 19 de 20
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°: 0</b>	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

## 19. BIBLIOGRAFÍA:

1. Frey L, Hauser WA. Epidemiology of neural tube defects. *Epilepsia*. 2003;44 Suppl 3:4-13. doi:10.1046/j.1528-1157.44.s3.2.x
2. Blencowe H, Kanacherla V, Moorthie S, Darlison MW, Modell B. Estimates of global and regional prevalence of neural tube defects for 2015: a systematic analysis. *Ann N Y Acad Sci*. 2018;1414(1):31-46. doi:10.1111/nyas.13548
3. Centers for Disease Control and Prevention (CDC). Racial/ethnic differences in the birth prevalence of spina bifida – United States, 1995-2005 [published correction appears in MMWR Morb Mortal Wkly Rep. 2009 Jan 30;58(3):61]. *MMWR Morb Mortal Wkly Rep*. 2009;57(53):1409-1413
4. Canfield MA, Annegers JF, Brender JD, Cooper SP, Greenberg F. Hispanic origin and neural tube defects in Houston/Harris County, Texas. II. Risk factors. *Am J Epidemiol*. 1996;143(1):12-24. doi:10.1093/oxfordjournals.aje.a008653
5. Cowchock S, Ainbender E, Prescott G, et al. The recurrence risk for neural tube defects in the United States: a collaborative study. *Am J Med Genet*. 1980;5(3):309-314. doi:10.1002/ajmg.1320050314
6. Papp C, Adám Z, Tóth-Pál E, Török O, Váradi V, Papp Z. Risk of recurrence of cranio spinal anomalies. *J Matern Fetal Med*. 1997;6(1):53-57. doi:10.1002/(SICI)1520-6661(199701/02)6:1<53:AID-MFM11>3.0.CO;2-N
7. Shin M, Besser LM, Siffel C, et al. Prevalence of spina bifida among children and adolescents in 10 regions in the United States. *Pediatrics*. 2010;126(2):274-279. doi:10.1542/peds.2009-2084
8. Müller F, O'Rahilly R. The primitive streak, the caudal eminence and related structures in staged human embryos. *Cells Tissues Organs*. 2004;177(1):2-20. doi:10.1159/000078423
9. Ybot-Gonzalez P, Copp AJ. Bending of the neural plate during mouse spinal neurulation is independent to actin microfilaments. *Dev Dyn*. 1999;215(3):273-283. doi:10.1002/(SICI)1097-0177(199907)215:3<273::AID-AJA9>3.0.CO;2-H
10. Alvarez IS, Schoenwolf GC. Expansion of surface epithelium provides the major extrinsic force for bending of the neural plate. *J Exp Zool*. 1992;261(3):340-348. doi:10.1002/jez.1402610313
11. Müller F, O'Rahilly R. The development of the human brain, the closure of the caudal neuropore, and the beginning of secondary neurulation at stage 12. *Anat Embryol (Berl)*. 1987;176(4):413-430. doi:10.1007/BF00310083
12. Desmond ME, Jacobson AG. Embryonic brain enlargement requires cerebrospinal fluid pressure. *Dev Biol*. 1977;57(1):188-198. doi:10.1016/0012-1606(77)90364-5

	<b>HOSPITAL DEL NIÑO DOCTOR JOSÉ RENÁN ESQUIVEL</b> Servicio de Fisiatría	<b>CÓDIGO:</b> PR-19-18	Página <b>20</b> de <b>20</b>
	<b>Título</b> Protocolo de Manejo de Mielomeningocele	<b>Edición:</b> Junio 2020	
	<b>Elaborado:</b> Dra. Ericka Batista, Especialista en medicina física y rehabilitación	<b>Revisión N°:</b> 0	
	<b>Aprobado:</b> : Dr. Francisco Lagrutta Jefe de Departamento de Docencia	<b>Revisado:</b> Dra. Julieta Pérez de Mayo servicio de Fisiatría	

13. McLone DG, Dias MS. The Chiari II malformation: cause and impact. *Childs Nerv Syst.* 2003;19(7-8):540-550. doi:10.1007/s00381-003-0792-3
14. McLone DG, Knepper PA. The cause of Chiari II malformation: a unified theory. *Pediatr Neurosci.* 1989;15(1):1-12. doi:10.1159/000120432
15. Moretti ME, Bar-Oz B, Fried S, Koren G. Maternal hyperthermia and the risk for neural tube defects in offspring: systematic review and meta-analysis. *Epidemiology.* 2005;16(2):216-219. doi:10.1097/01.ede.0000152903.55579.15
16. Naidich TP, McLone DG, Fulling KH. The Chiari II malformation: Part IV. The hindbrain deformity. *Neuroradiology.* 1983;25(4):179-197. doi:10.1007/BF00540232
17. Sukanya S, Bay BH, Tay SS, Dheen ST. Frontiers in research on maternal diabetes-induced neural tube defects: Past, present and future. *World J Diabetes.* 2012;3(12):196-200. doi:10.4239/wjd.v3.i12.196
18. Gabbay-Benziv R, Reece EA, Wang F, Yang P. Birth defects in pregestational diabetes: Defect range, glycemic threshold and pathogenesis. *World J Diabetes.* 2015;6(3):481-488. doi:10.4239/wjd.v6.i3.481
19. Racusin D, Stevens B, Campbell G, Aagaard KM. Obesity and the risk and detection of fetal malformations. *Semin Perinatol.* 2012;36(3):213-221. doi:10.1053/j.semperi.2012.05.001
20. Makelarski JA, Romitti PA, Rocheleau CM, et al. Maternal periconceptional occupational pesticide exposure and neural tube defects. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol.* 2014;100(11):877-886. doi:10.1002/bdra.23293
21. Benedum CM, Yazdy MM, Mitchell AA, Werler MM. Impact of Periconceptional Use of Nitrosatable Drugs on the Risk of Neural Tube Defects. *Am J Epidemiol.* 2015;182(8):675-684. doi:10.1093/aje/kwv126
22. Zash R, Holmes L, Diseko M, et al. Neural-Tube Defects and Antiretroviral Treatment Regimens in Botswana. *N Engl J Med.* 2019;381(9):827-840. doi:10.1056/NEJMoa1905230
23. Bowman RM, McLone DG, Grant JA, Tomita T, Ito JA. Spina bifida outcome: a 25-year prospective. *Pediatr Neurosurg.* 2001;34(3):114-120. doi:10.1159/000056005
24. Tennant PW, Pearce MS, Bythell M, Rankin J. 20-year survival of children born with congenital anomalies: a population-based study. *Lancet.* 2010;375(9715):649-656. doi:10.1016/S0140-6736(09)61922-X
25. Alarcón M, Arroyo M, Atín M. Rehabilitación infantil. España: Panamericana; 2014.
26. Robert Burke, Gregory S. Liptak, the Council on Children With Disabilities Pediatrics Dec 2011, 128 (6) e1645-e1657; DOI: 10.1542/peds.2011-2219