

GRUPO ASESOR SOBRE DEFECTOS CONGÉNITOS DEL TUBO NEURAL

Recomendaciones para los Servicios de Neonatología ante el diagnóstico de Mielomeningocele

Aspecto genético y riesgos de recurrencia

Los defectos congénitos del tubo neural (DCTN) se producen como consecuencia de fallas en el proceso embriológico de formación de la estructura precursora del SNC, durante el período correspondiente a los 20 a 30 días de gestación.

Constituyen una de las principales causas de morbimortalidad infantil, estimándose más de 300.000 nuevos casos por año a nivel mundial y encontrándose entre las tres primeras anomalías congénitas en frecuencia.

En Argentina, el **Registro Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC)**, en el año 2012, estimó una prevalencia en el sector público de 0,33/1000 nacimientos para anencefalia (IC 0,22-0,44) y de 0,66/1000 (IC 0,5-0,81) para espina bífida que incluye Meningocele, Mielomeningocele, Mielocele, Raquisquisis.

En los recién nacidos (RN) las anomalías mencionadas se presentan con mayor frecuencia en forma aislada, y como factores causales se han implicado la interacción de múltiples genes y factores ambientales, considerándolas de etiología multifactorial. Sólo un pequeño porcentaje de RN con estas alteraciones, tiene asociadas otras malformaciones mayores en órganos de distintos sistemas (ejemplo: cardiopatía congénita compleja, malformación anorectal, fisuras orales) incrementando aun más su morbimortalidad.

Se estima que el **riesgo de recurrencia** de un DCTN, en un próximo embarazo, para una pareja con un único hijo previo afectado es cercano al 2-5%. Los riesgos de recurrencia pueden incrementarse dependiendo de la gravedad del defecto, el número de afectados en una familia, el grado de parentesco del individuo afectado, o la presencia de consanguinidad. Estos riesgos pueden ser reducidos con la ingesta periconcepcional de ácido fólico.

Cuando los DCTN se encuentran asociados a otras malformaciones pueden estar incluidos en síndromes genéticos conocidos, que serán diagnosticados por el especialista en Genética. Las alteraciones pueden formar parte de síndromes cromosómicos como: las trisomías 13 y 18, microdelección 22q11, cromosopatías estructurales desbalanceadas, etc. Hay además numerosos síndromes con herencia monogénica que asocian defectos de cierre del tubo neural como el Sme. de Meckel, Waardenburg, Fraser, Joubert y otros. Los defectos pueden formar asociaciones como el complejo OEIS formado por, onfalocele, extrofia de cloaca, ano imperforado y defectos vertebrales. Cada una de estas entidades tiene distintos riesgos de recurrencia, y es función del genetista asesorar a las familias en estos casos.

Agentes teratogénicos y DCTN

Hay algunos agentes ambientales que muestran asociación causal con los DCTN, por lo que se debe investigar la presencia de los mismos en el embarazo. Entre ellos se encuentran: la hipertermia materna en el primer trimestre, el consumo de ácido valproico y la diabetes materna no controlada. Los riesgos absolutos estimados para estos agentes son menores al 10%.

Por otro lado, el conocimiento de la asociación entre defectos del tubo neural y diferentes marcadores genéticos relacionados a su desarrollo, pueden mejorar nuestro entendimiento sobre la patogenia de dicha malformación. No resulta fácil identificar y determinar los factores de riesgo genético debido a la multiplicidad de genes que participan en la neurulación y la importancia de las interacciones gen-ambiente.

Acido Fólico y prevención de los defectos congénitos del tubo neural

Si bien la base etiopatogénica de estas anomalías continua en estudio, es claro que la deficiencia de ácido fólico (AF) contribuye en la etiología de los defectos del tubo neural.

La evidencia actual demuestra que más de la mitad de los casos de defectos del tubo neural podrían haber sido evitados si la madre hubiera consumido suficiente ácido fólico por lo menos un mes antes de la concepción y hasta la semana 12 de amenorrea.

Desde el año 2002, la ley 25.630 (Ley Nacional de Prevención de Anemias y Anomalías del Tubo Neural), establece la fortificación mandataria de las harinas de trigo destinadas al consumo que se comercializa en el mercado nacional, incorporando el ácido fólico en una proporción de 2,2 mg por kg. Esta medida permite una cobertura poblacional alta a bajo costo.

Además de esta estrategia de fortificación poblacional, a nivel individual se debe recomendar:

1. Planificación familiar y consulta preconcepcional: para descartar/controlar patologías previas al embarazo, como por ejemplo, diabetes.
2. La suplementación a las mujeres en edad fértil con ácido fólico. La dosis recomendada es de 0,4 mg/día de AF durante el período crítico que se extiende desde 1 mes y medio antes de la fecundación hasta 3 meses de embarazo.
3. Incrementar la dosis de suplementación a 4mg/día de AF, si hay presencia de antecedentes familiares, o hijo previo afectado u otros factores de riesgo para DCTN.
4. El consumo de alimentos ricos en AF, por ejemplo, hígado, acelga, espinaca, espárragos, remolacha, porotos, coliflor entre otros.
5. Evitar sustancias que interfieren con la biodisponibilidad del AF, como metotrexate, entre otros.

Las familias con antecedentes de personas afectados con DCTN, mayormente si conforman parte de cuadros sindrómicos, requieren la consulta y evaluación por el especialista en genética para diagnóstico de certeza y asesoramiento genético adecuado, respetando el principio de autonomía, y las decisiones que se derivan de esa información que serán tomadas de forma autónoma por la familia en base a sus sentimientos y creencias personales.

Recomendaciones para los Servicios de Neonatología ante el diagnóstico de Mielomeningocele

El abordaje de la familia ante el diagnóstico de Mielomeningocele (MMC) de un recién nacido requiere la participación de todo equipo de salud del lugar de nacimiento. El equipo deberá transmitir a la familia que el niño necesitará de varios especialistas para su tratamiento y seguimiento, y que tiene un alto potencial de tener una buena calidad de vida. El equipo de salud, debe estar preparado para detectar dificultades en el vínculo madre e hijo, como suele ocurrir cuando nace un bebe con malformaciones importantes. Todos deberán trabajar para el fortalecimiento del vínculo con la inclusión del padre, hermanos y familiares.

Recomendaciones generales para el manejo neonatal

El adecuado diagnóstico y control prenatal permitirá que el paciente con diagnóstico de Mielomeningocele nazca en instituciones hospitalarias públicas o privadas que cuenten con los recursos técnicos y profesio-



nales necesarios para su atención o que se organice la derivación rápida y adecuada para su cirugía y tratamiento oportuno.

La cirugía correctora debe ser realizada dentro de las 12 horas del nacimiento, y con un margen no mayor de 48 horas.

Si el paciente debe ser trasladado, primero deberá ser estabilizado y acondicionado para una derivación adecuada. El traslado se debe realizar en la incubadora en posición prona (boca abajo). Se debe higienizar con suero fisiológico tibio y cubrir el defecto con plástico estéril (bolsas de SNG u otro elemento); esto evitara la contaminación con materia fecal, la evaporación y disminuirá el riesgo de infección. Se colocará un aro de gasa estéril alrededor de la lesión para evitar el desplazamiento del material herniado. Sólo la piel alrededor del defecto se limpia con desinfectantes tibios (iodopovidona al 10%). Si el saco herniario esta roto, iniciar tratamiento antibiótico.

Los pacientes con MMC tienen alto riesgo de desarrollar **alergia al látex**; por lo tanto, la recomendación es iniciar la prevención desde el nacimiento, evitando todo contacto con látex. No usar guantes de látex; en su reemplazo se utilizan para los procedimientos guantes de vinilo estériles. Armar un equipo de elementos LIBRES DE LATEX; por ejemplo, guantes, lazo, sondas etc. (Ver Anexo 1)

Recomendaciones:

Período pre-quirúrgico

- Curación del defecto: limpiar con suero fisiológico tibio y cubrir con plástico estéril.
- Laboratorio prequirúrgico: hemograma, coagulograma, grupo y factor.
- Estudios por imágenes: Rx de columna para descartar otros defectos congénitos asociados.
- En Mielomeningocele se recomienda cirugía precoz y ATB prequirúrgico (cefalexina única dosis).
- La indicación de ATB posterior, varía según sea el MMC abierto o cerrado y se realizará de acuerdo con las normas de la institución.

Período intra-quirúrgico

- Quirófano libre de látex.
- Recordar → tomar muestra de LCR intra-quirúrgico para cultivo.

Período post-quirúrgico

- Iniciar alimentación con pecho materno tan pronto como sea posible, para favorecer la lactancia y el vínculo con la mamá.
- Vigilar la herida quirúrgica junto al Servicio de Neurocirugía; evaluar signos de flogosis o necrosis, y pérdida de LCR.
- Estudios por imágenes:
- Ecografía cerebral: luego de la cirugía, para evaluar dilatación de los ventrículos, con seguimiento semanal.
- Ecografía de vías urinarias: a partir del 7º día. La misma se realizará con vejiga plenificada. Permite evaluar morfología renal y vesical e identificar dilatación piélica y/o ureteral.



- Quimioprofilaxis ATB urinaria: a todos los niños hasta completar la evaluación urológica, según edad; en < 1 mes, cefalexina (dosis 25 mg/kg/día).
> 1 mes, TMS (dosis de trimetoprima 2 mg/kg/día).
- Recordar realizar seguimiento del perímetro cefálico para evaluar su crecimiento y realizar diagnóstico precoz de hidrocefalia.

- **Cateterismo vesical**

Debe ser de comienzo precoz, desde el Servicio de Neonatología. En la Unidad de Cuidado Intensivo Neonatal, lo realiza la enfermera, con guantes de vinilo, de 5 a 7 veces por día (mínimo, 5 veces por día) para evacuar la vejiga. A partir del paso del recién nacido a internación conjunta, la enfermera entrenará a los padres en cateterismo intermitente limpio, y lo realizarán los padres de 5 a 7 veces por día.

- **Cateterismo Intermitente Limpio (CIL)**

Se realiza con las manos limpias (lavado con agua y jabón), **sin guantes y sin antisépticos. Es limpio, NO estéril.** Debe ser realizado de 5 a 7 veces/día. Se recomienda colocar al paciente semi-sentado para favorecer el vaciado de la vejiga. Este procedimiento brinda un correcto vaciado, menor riesgo de infecciones y evita la sobre-distensión de la vejiga.

Recordar que la ausencia de compromiso motor y la pérdida espontánea de orina, en estos pacientes, no implica indemnidad de la función vésico-esfinteriana, especialmente en lesiones muy bajas.

Previo al egreso

- Hacer asesoramiento familiar sobre el riesgo de recurrencia familiar de MMC. Prevención con suplementación adecuada de ácido fólico.
- Tramitar el DNI e iniciar trámite de discapacidad antes del egreso y solicitud de sondas para cateterismo vesical previo al alta.
- Educar a la mamá y al papá sobre prevención de la alergia al látex. Recomendar chupetes y tetinas de siliconas. Evitar productos de uso común con látex, como guantes, globos, etc.
- Planificar el seguimiento: previo al alta, dar los turnos para control ulterior por los servicios de pediatría, urología, neurocirugía, neurortopedia, ortopedia y fisiatría donde se disponga.
- Informar a los padres, siendo claros y concisos en las recomendaciones y controles necesarios. Reforzar los cuidados y advertir sobre las complicaciones. Apoyar a la familia y estimular el vínculo con el bebé.
- Al alta, los papás deberán estar capacitados para realizar el cateterismo vesical sin dificultad y contar con las sondas necesarias. Indicar quimioprofilaxis ATB urinaria a los niños, hasta completar la evaluación urológica. Garantizar el antibiótico y entrenar a los padres en su administración.

Recomendaciones para el seguimiento clínico y de especialidades

Todos los pacientes con MMC deben tener todos los controles en salud, plan de vacunación, pesquisa neonatal endocrino-metabólica, reflejo-rojo, y otoemisiones acústicas, igual que cualquier niño.

Los pacientes que presentan MMC deben tener, como todos los niños, un médico de cabecera para el seguimiento clínico del crecimiento, la nutrición (peso-talla-PC), el desarrollo infantil y la atención de las patologías propias de cada edad. Además, deberá estar en contacto e interactuar con todos los especialistas que le ayudarán en la atención adecuada en los problemas propios de cada una.

El niño con MMC debe recibir todas las vacunas del Calendario Nacional y, si presenta patologías que implican situaciones de riesgo, se aplicarán las correspondientes.

Ofrecer consejería y apoyar a las madres, a fin de establecer y garantizar la continuidad de la lactancia materna.

Recomendaciones urológicas

Todos los niños con MMC, deben ser asumidos como portadores de **vejiga neurogénica** y sometidos a una evaluación urológica completa para detectar pacientes de alto riesgo de deterioro nefro-urológico.

Evaluación inicial

La evaluación debe hacerse mediante estudios anatómicos por imágenes (ecografía renal y cistouretrografía) y funcionales (urodinamia, función renal). Se recomienda completar la evaluación antes de los 4 meses de vida.

- Ecografía renal y de vías urinarias con plenificación vesical: tan precoz como sea posible después del cierre del defecto, para detectar hidronefrosis u otras alteraciones del tracto urinario superior.
- Cistouretrografía miccional: a las 6 semanas para evaluar anatomía vesical y la presencia o no de reflujo vésico-ureteral.
- Urodinamia: a partir de las *6 semanas*, después de superado el shock espinal por cierre del defecto, para informar sobre la capacidad de almacenar y vaciar la orina.
- Función renal con determinación de Creatinina: después del 7° día de vida.

El seguimiento del paciente con vejiga neurogénica requiere control urológico de por vida. La función vesical debe ser reevaluada en forma periódica.

Tratamiento

1) Iniciar cateterismo intermitente limpio (CIL). Se realiza con manos limpias (agua y jabón), sin guantes y sin antisépticos, de 5 a 7 veces por día, para evacuar la vejiga después del nacimiento en todos los niños con MMC.

2) Los niños que realizan cateterismo limpio, no requieren profilaxis antibiótica, excepto en los primeros meses de vida, hasta que los padres se familiaricen con la técnica del CIL y se complete la evaluación inicial. Luego de los estudios, sólo estaría indicado el tratamiento ATB en pacientes con reflujo, hidronefrosis o infección urinaria recurrente.



3) Sólo los pacientes con signos o síntomas de infección urinaria (fiebre, malestar, dolor), con orina turbia o maloliente, previa toma de urocultivo, deberían recibir tratamiento antibiótico.

4) Realizar un adecuado manejo general de los problemas intestinales contribuirá a la prevención de infecciones urinarias.

Recomendaciones fisiátricas

Es importante la intervención del equipo de rehabilitación desde la internación neonatal, ya que puede comenzar a brindar pautas a la familia acerca de las alteraciones del movimiento, contribuyendo al neurodesarrollo y al vínculo padres-hijo.

Realizar diagnóstico precoz de:

- El nivel motor y sensitivo comprometido, previo a la cirugía del cierre del defecto y post-cirugía.
- Las alteraciones de tono muscular y la postura de los miembros inferiores. Los niños con MMC presentan, por lo general, una parálisis flácida con hipotonía de miembros inferiores; y sus articulaciones pueden presentar desviaciones; también pueden tener otras alteraciones como pie bot, luxaciones de caderas, desviaciones precoces de la columna.
- Las limitaciones del rango del movimiento y de retracciones tendinosas.

Medidas de intervención sobre el paciente

- **Corrección de posturas anormales:** Se puede iniciar la corrección de las posturas con vendajes, yesos, o con equipamiento ambiental: almohadones, chichoneras, rodillos que se usarán para mantener la alineación normal de cabeza, cuello, tronco y extremidades.
- **Movilización pasiva** de miembros inferiores si estos estuvieran pléjicos o paréticos, con movimientos lentos y suaves en todo el rango de movimiento.
- **Información a la mamá sobre cuidados en la alimentación y la higiene:** los niños con MMC cursan con mucha frecuencia con Malformación de Arnold Chiari que puede traerles trastornos en la deglución. En estos casos se asesora sobre la maniobra de *chin down*, colocando el cuello en flexión al momento del amamantamiento. Respecto de la higiene, si se han detectado zonas de anestesia o hipoestesia en algún segmento del cuerpo habrá que señalar a la mamá, los lugares, para reforzar el cuidado de esa piel que podría lastimarse.

Recomendaciones gastroenterológicas

En los niños con MMC son comunes los trastornos colorrectales, pudiendo causar severo impacto sobre su calidad de vida, acentuándose a medida que el niño crece y provocando importantes problemas psicosociales.

En la interacción durante la permanencia en la Neonatología, se le debe ofrecer el pecho al bebé todas las veces que sea posible y, cuando no es posible, intentar alimentar al bebé con biberón o sonda, siempre con leche materna.

En algunos neonatos se observa prolapso rectal, que es de muy difícil manejo. Estas complicaciones se deben a la alteración de la motilidad colorrectal, la disminución de la sensibilidad anorrectal, la disfunción del piso pélvico y del esfínter anal.

Control de esfínteres

La posibilidad de controlar la catarsis no siempre es considerada por los padres de los niños con MMC y, en algunas ocasiones, tampoco por los médicos tratantes; muchas veces, esta desinformación los conde-

na a usar pañales de por vida. Es posible lograr, a futuro, el control de esfínteres, siempre teniendo en cuenta que cada caso individual es único.

Dados los problemas de comprensión y las dificultades motrices de los niños con MMC, es necesario respetar los tiempos individuales de cada chico, ya que este control puede llevar más tiempo que en los niños sanos. En caso de no lograrse el control esfinteriano, es posible lograr a futuro el buen manejo de la catarsis, manteniéndose limpios y socialmente aceptables.

Para aumentar las probabilidades de controlar esfínteres en un futuro, es necesario evitar el estreñimiento en los niños pequeños. A su vez, un mal manejo de la constipación, a largo plazo puede determinar la aparición de megarrecto, el que condicionaría la mala evolución posterior, y además la constipación puede favorecer las infecciones urinarias.

El manejo de las heces debe hacerse artesanalmente, ya que si éstas fueran muy frecuentes o muy blandas dificultarían la continencia, por lo que en algunos pacientes hay que intentar que tengan menos de una deposición diaria. Por el contrario la presencia de bolos fecales puede complicar la función vesical con aumento de la frecuencia de infecciones urinarias.

Se deben analizar las diferentes situaciones con un gastroenterólogo especializado en el tema, que pueda brindar un tratamiento adecuado para cada niño.

Recomendaciones neuroquirúrgicas

El Mielomeningocele, el cual se debe diagnosticar en el período prenatal (ver Anexo 2), implica la exposición de una parte del Sistema Nervioso Central al exterior, motivo por lo cual debe ser tratado quirúrgicamente lo antes posible después del nacimiento. Otro punto que preocupa es la fístula de líquido céfalo raquídeo; muchas veces, al no tener diagnóstico prenatal de MMC, el nacimiento se hace por vía vaginal y el saco del mielomeningocele se rompe, produciéndose la pérdida de LCR desde el espacio subdural. Otras veces, incluso con partos por cesárea y sacos intactos, se pierde una pequeña cantidad de LCR proveniente del conducto central del epéndimo, es decir del interior de la médula.

Los objetivos de la cirugía son:

- Preservación de la función neurológica tal cual está al nacimiento.
- Evitar la infección.

Clasificación neuroquirúrgica según compromiso motor de miembros inferiores:

Grado 1: paraplejia total, último grupo funcional activo psoas iliaco.

Grado 2: movimiento hasta la rodilla, último grupo funcional cuádriceps.

Grado 3: movimiento hasta el tobillo, último grupo funcional tibial anterior.

Grado 4: movimiento hasta dedos de los pies.

Hidrocefalia

El 90% de los MMC tienen, al momento del nacimiento, cierto grado de dilatación ventricular. Dicha dilatación tiene una configuración particular, con dilatación del atrio y los cuernos posteriores, denominada colpocefalia, sin que este término por sí mismo hable de "evolutividad". El origen de la misma es doble: por un lado, la estenosis del acueducto con trastornos en la reabsorción de líquido céfalo raquídeo y, por otro, las malformaciones anatómicas de la fosa posterior relacionados a la Malformación de Arnold Chiari. No todos los pacientes que presentan ventriculomegalia requieren la colocación de una derivación como tratamiento; por eso deben ser valorados con ecografías cerebrales y mediante la aparición de síntomas característicos en la evolución.

El tratamiento para los pacientes que lo requieren es la colocación de una derivación ventrículo peritoneal.

Malformación de Arnold Chiari

Se denomina así un conjunto de malformaciones más complejas que ocurren en la fosa posterior y que involucran, además del descenso de las amígdalas cerebelosas, el vermis cerebeloso, tronco cerebral y IV ventrículo, la implantación baja de la tienda del cerebelo y alteraciones en la estructura ósea de la fosa posterior (la cual resulta notablemente más pequeña) en pacientes con Mielomeningocele.

Es muy importante mencionar que, si bien la mayor parte de los pacientes con Mielomeningocele tienen esta malformación anatómica en distinta forma, no todos presentan síntomas atribuibles a ella.

Los síntomas (estridor, apneas, trastornos al tragar como “ahogos”, debilidad en los miembros superiores, posición de opistótono) pueden aparecer desde el nacimiento y por ende el paciente, algunas veces, debe recibir luego del nacimiento asistencia respiratoria mecánica (estos pacientes son de mal pronóstico). Cuando en este grupo de pacientes se detecta hidrocefalia, el tratamiento es una emergencia. Algunos de ellos mejoraron la clínica con el solo hecho de tratar la hidrocefalia.

El estudio de elección para esta malformación es la RMN de cerebro y columna. El tratamiento, que consiste en una cirugía “descompresiva”, dependerá del compromiso en cada caso particular.

Recomendaciones oftalmológicas

Existen estudios que demuestran que aproximadamente el 25-30% de los pacientes con MMC presentan visión subnormal; 50%, estrabismo; y 50-60%, errores refractivos. También se lo ha relacionado con defectos de acomodación y atrofia óptica.

Una de las complicaciones más frecuentes (80%) en el MMC es la hidrocefalia y la Malformación de Arnold-Chiari. Se ha demostrado que estas alteraciones se relacionan con el compromiso de la motilidad ocular, estrabismo y nistagmo. Las patologías descritas obligan a realizar exámenes oftalmológicos tempranos y periódicos para otorgar el tratamiento adecuado de manera oportuna.

Dentro del primer mes de vida, se debe realizar oftalmoscopia binocular indirecta, para valorar el nervio óptico, el desarrollo de la retina y el árbol vascular.

Recomendaciones de salud mental

Los avances en el tratamiento de los niños con MMC han generado la necesidad de un enfoque interdisciplinario, que incluya aspectos psicológicos desde el momento del diagnóstico. Es imprescindible considerar el impacto que la malformación tiene sobre los padres y el niño, así como las consecuencias sobre el vínculo madre-niño y la configuración familiar.

Frente al nacimiento de un niño con MMC, la información que se ofrece a los padres no sólo debe contemplar los aspectos de la patología sino entender que ese acto médico implicará “contener a una familia”. Para la entrevista, es importante contar con un espacio físico adecuado, con privacidad, donde no haya interrupciones, y tomarse el tiempo necesario para dar una información clara, concreta, concisa y, además, poder acompañar a la familia en su dolor.

Ante el diagnóstico, la familia enfrenta un impacto emocional; esta situación puede conmover la relación de los padres entre sí, con el niño y el equilibrio de la vida familiar.

A partir de esta relación médico-familia se podrá establecer un vínculo que facilite a la familia consultar sus dudas y mostrar todo lo que sienten. El equipo de salud deberá responder a estas dudas de la manera más adecuada, en el lenguaje del paciente y en la forma que mejor se adapte a las circunstancias.



Es importante tener en cuenta la posibilidad de incluir la intervención de un psicólogo, para ayudar a la familia a mejorar su capacidad de respuesta ante la situación y atender tempranamente los síntomas psicopatológicos, para su orientación y tratamiento oportuno, tanto en el niño como en su familia.

Recomendaciones de servicio social

Para un abordaje más favorable del proceso de atención basado en los cuidados progresivos del niño y su familia, es aconsejable que los profesionales estén en contacto desde el momento de la internación. Esto posibilita que los padres tengan un acercamiento temprano al problema de salud de su hijo.

Se sugiere:

- Elaboración de un diagnóstico, que tenga en cuenta la conformación, dinámica y organización cotidiana de la familia. Identificar obstáculos y facilitadores. Asimismo, construir estrategias conjuntas con el equipo de salud para lograr una mayor adhesión al tratamiento.
- Identificación de referentes significativos para el niño y su familia, que puedan acompañar el proceso de la enfermedad.
- Coordinación sectorial e intersectorial para la inclusión en políticas públicas en la perspectiva de los Derechos del Niño y la Ley de Discapacidad y acompañamiento para la obtención del Certificado de discapacidad.
- Referencia y contrarreferencia social dentro del sistema de salud entre los diferentes niveles que den respuesta a las necesidades del niño y su familia.

Bibliografía consultada

- O'Rahilly R, y Müller F. *Ann Anat.* 190(2):105-18. 2008.
- Blencowe H, et al. *International Journal of Epidemiology* 39:110–121. 2010.
- Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina (RENAC). Reporte Anual 2012 (años 2009-2011) Ministerio de Salud de la Nación.
- Harper PS. *Practical Genetic Counselling: Neural tube defects.* Pág: 195. Hodder Arnold Editor. 7ª Edición. 2010.
- Detrait E, et al. *Neurotoxicol Teratol:* 27(3): 515–524. 2005.
- Ley Nacional 25.630: Normas para la prevención de las anemias y las malformaciones del tubo neural (Año 2002). Ministerio de Salud de la Nación. [Legisalud: http://test.e-legis-r.msal.gov.ar/leisref/public/search.php](http://test.e-legis-r.msal.gov.ar/leisref/public/search.php)
- Schwarcz R, et al. *El cuidado prenatal. Guía para la práctica del cuidado preconcepcional y del control prenatal.* Pág: 6. Ministerio de Salud de la Nación. 2001.
- American College of Medical Genetics statement on folic acid: fortification and supplementation. *Am J Med Genet.* 1998 Jul 24; 78(4):381.
- Woodhouse CR. *Myelomeningocele in young adults.* *BJU Int.* 2005 Feb; 95(2):223-30.
- Bianchi, Diana W; Crombleholme Timothy M; D'Alton Mary E; Malone Fergal D. *Fetology second edition.* Chapter 19 "Myelomeningocele"; 151-165. Ed. Mc Graw Hill 2010.
- Registro Nacional de Anomalías Congénitas de Argentina (RENAC). Reporte Anual 2012 (años 2009-2011) Ministerio de Salud de la Nación.
- Harper PS. *Practical Genetic Counselling: Neural tube defects.* Pág: 195. Hodder Arnold Editor. 7ª Edición. 2010.
- Ley Nacional 25.630: Normas para la prevención de las anemias y las malformaciones del tubo neural (Año 2002). Ministerio de Salud de la Nación. [Legisalud.](http://test.e-legis-r.msal.gov.ar/leisref/public/search.php)
- American College of Medical Genetics statement on folic acid: fortification and supplementation. *Am J Med Genet.* 1998 Jul 24; 78(4):381.



- C. Rendeli, E. Nucera, E. Ausili, et al. Latex sensitisation and allergy in children with myelomeningocele. *Childs Nerv Syst* 2006. 22: 28-32.
- Neonatología Quirúrgica M Martínez Ferro, C Cannizzaro, S Rodríguez, C Rabasa. 2004. cap 71 Mielomeningocele. G Zuccaro. Pag 759-769
- David L. Hepner, MD*, and Mariana C. Castells, MD, PhD† Latex Allergy: An Update. *Anesth Analg* 2003; 96:1219-29
- Burek C. y Campmany L. Manejo Urológico del paciente con Mielomeningocele. GAP 2011. <http://www.garrahan.gov.ar/index.php/docencia-e-investigacion/investigacion-tecnologica/166-gap>
- Krogh K, Lie HR, Bilenberg N, Laurberg S. Bowel function in Danish children with myelomeningocele. *APMIS Suppl.* 2003;(109):81-5.
- Tekgül S, Riedmiller H, Gerharz E, Hoebeke P, et al: Guidelines on paediatric urology. European Association of Urology, European Society for Paediatric Urology 2008; 34-43.
- Kapoor R. And Agrawal S. *Indian J. Urolo.* 2007 Apr-Jun; 23(2): 181-186.
- Bauer SB; Neurogenic bladder; etiology and assessment, *Pediatric Nephrology*, 2008; 23; 541-551.
- Dawn L. Mac Lellan. Management of Pediatric neurogenic bladder. *Current opinion in urology.* 2009, 19:407-411.
- Garima Arora, Narasimhan KL, Saxena AK, Balpinder Kaur and BR Mittal: Risk. Factors for Renal Injury in Patients with Meningomyelocele. *Indian Pediatrics* 2007; 417 (44): 417-420.
- R. Bigliardi; A. Ditaranto; J. Vidal; R. Reynoso; G. Messere; Césare, M.C.; Perea, C.; Ues Pata, A.; Salas, E.; I. Viltre; G. Moucepico; A.; Varela, S.; Varela, A. Varela. Hábitos defecatorios en niños y adolescentes con mielomeningocele. Cohorte prospectiva de 211 pacientes. *Htal. Posadas. Buenos Aires, Argentina. "Premio Sociedad Argentina de Pediatría 2011"*.
- Krogh K, Christensen P, Sabroe S, Laurberg S. Neurogenic bowel dysfunction score. *Spinal Cord.* 2006 Oct;44(10):625-31. Epub 2005 Dec 13.
- Vande Velde S, Van Biervliet S, Van Renterghem K, Van Laecke E, Hoebeke P, Van Winckel M. Achieving fecal continence in patients with spina bifida: a descriptive cohort study. *J Urol.* 2007 Dec;178(6):2640-4; discussion 2644. Epub 2007 Oct 22.
- Goyal R.K. Hirano I. The enteric nervous system. *New Engl J Med* 1996; 334: 1106-1115.
- Steffen R. and Loening Baucke V. Constipation and encopresis. *Paediatric gastrointestinal diseases. Second edition.* 1999(4): 43-50.
- Loening Baucke V. Encopresis e incontinencia fecal. *Clínicas pediátricas de N A* 1996(1) :265-283.
- Nelson, Vaughan, Mc Kay. *Tratado de Pediatría. 6° Edición.* 1973; 796-797.
- Lemelle JL, Guillemin F, Aubert D, Guys JM, Lottmann H, Lortat-Jacob S, Moscovici J, Mouriquand P, Ruffion A, Schmitt M.A. Multicentre study of the management of disorders of defecation in patients with spina bifida. *Neurogastroenterol Motil.* 2006 Feb;18(2):123-8. Skobejko-Włodarska L. Treatment of neuropathic urinary and faecal incontinence. *Eur J Pediatr Surg.* 2002 Oct;12(5):318-21.
- G. Blanco Fernandez, I. Blesa Sierra, R. Nuñez Nuñez, R. Martínez Quintana, I. Vargas Muñoz, E. Blesa Sanchez. Reeduccion del esfinter anal en el mielomeningocele. *Anales de Pediatría* 2002 Feb; 56 (2) p 111-115
- Younoszai MK. Stooling problems in patients with myelomeningocele. *South Med J.* 1992 Jul;85(7):718-24.
- Wald A. Use of biofeedback in treatment of fecal incontinence in patients with meningomyelocele. *Pediatrics* 1981; jul; 68(1); 45-9.
- Strabismus in spina bifida myelomeningocele. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2012 Sep 1;49(5):272. doi: 10.3928/01913913-20120802-01.
- Prevalence of Neurological Involvement and Malformative/systemic Syndromes in A- and V-pattern Strabismus.
- Dickmann A, Parrilla R, Aliberti S, Perrotta V, Salerni A, Savino G, Petroni S.
- *Ophthalmic Epidemiol.* 2012 Oct;19(5):302-5.
- Factors associated with strabismus in spina bifida myelomeningocele.. Anderson HA, Stuebing KK, Buncic R, Mazow M, Fletcher JM. *J Pediatr Ophthalmol Strabismus.* 2012 Sep 1;49(5):284-9. doi: 10.3928/01913913-20120501-01. Epub 2012 May 8.



- Longterm oculomotor and visual function in spina bifida cystica: a population-based study. Caines E, Dahl M, Holmström G.
- Acta Ophthalmol Scand. 2007 Sep;85(6):662-6. Epub 2007 Apr 2. Vision in children with hydrocephalus.
- Andersson S, Persson EK, Aring E, Lindquist B, Dutton GN, Hellström A. Dev Med Child Neurol. 2006 Oct;48(10):836-41.
- Mielomeningocele: Aspectos quirúrgicos y patologías asociadas. P103-142. en *Programa de actualización en Neonatología (PRONEO) Quinto ciclo Modulo 3*. SEMCAD (Sistema de educación medica continua a distancia) Ceriani JM, Mariani G, Lazaro C. Editorial Medica Panamericana. Buenos Aires, Bogota, Caracas, Madrid, México, San Pablo. Buenos Aires, Marzo 2005.
- Defectos de Cierre del Tubo Neural. MODULO 3 PRONAP, Sociedad Argentina de Pediatría. 2009.
- Capítulo "Mielomeningocele", en "*Neurocirugía: Aspectos clínicos y quirúrgicos*" Basso A, Carrizo G, Mezzadri JJ, Goland J, Socolovsky M (Editores). Editorial Corpus, Rosario, 1ra Edición. Junio 2010 ISBN: 978950903087-9.
- Blanca Núñez, "Familia y Discapacidad", Editorial Lugar, 2008.
- Alicia Fainblum, "Discapacidad", Editorial La nave de los locos, 2008.
- Ley 13.298 de promoción y protección integral de los derechos del niño.
- Ley 24.901 de Discapacidad.

Participantes del Grupo Asesor sobre Defectos Congénitos del Tubo Neural

Dirección Nacional de Maternidad e Infancia - Ministerio de Salud de la Nación.

Centro Nacional de Genética Medica (ANLIS).

Registro Nacional de Anomalías Congénitas (RENAC).

Grupos de atención a pacientes con MMC de:

- **Hospital Nacional de Pediatría Prof. Dr. Juan P. Garrahan.**
- **Hospital de Niños Sor María Ludovica, de La Plata, provincia de Buenos Aires.**
- **Hospital General de Niños Dr. Pedro de Elizalde.**
- **Hospital Nacional Prof. Alejandro Posadas.**
- **Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez.**
- **Hospital Italiano de Buenos Aires.**
- **Instituto de Rehabilitación Psicosfísica (IREP).**

ANEXO 1

Quirófano libre de látex

Para la asistencia de los pacientes con riesgo de sensibilización o alergia al látex, se deben realizar las siguientes recomendaciones:

1. La noche anterior a la cirugía, retirar del quirófano todos los materiales que contengan látex. Los guantes de látex con talco son la principal causa de contaminación del aire interior, ya que el talco vehiculiza las partículas de látex que pueden ser inhaladas y provocar sensibilización.
2. Programar al paciente para el primer turno de la mañana, con un mínimo de 8 horas desde la última cirugía realizada con materiales que contengan látex.
3. Los materiales libres de látex son aquéllos que tienen un rótulo que los identifica, que puede ser un logotipo con la palabra látex cruzada con dos barras, o bien las leyendas “libre de látex”, “*latex free*” o similar. Si los materiales no cuentan con un rótulo, constatar que no contengan látex en su composición.
4. Los materiales sustitutos son: vinilo, nitrilo, neopreno, silicona, PVC, polietileno, teflón, entre otros, de origen sintético.
5. Principalmente, se debe evitar utilizar materiales con látex que hagan contacto en forma directa con el paciente por las diversas vías: inhalatoria (guantes de látex con talco), cutánea, serosas y mucosas, intravenosa.
6. Los guantes quirúrgicos estériles aptos son los de neopreno; los guantes no estériles limpios aptos son los de vinilo o nitrilo.
7. Otros materiales libres de látex de uso en quirófano
 - Los catéteres para colocación de una vía venosa son de teflón.
 - Las guías de suero deben ser de PVC. Evitar pinchar el tapón de látex (Ideal: guías libres de látex con tapón de silicona. Opción: cortar la guía a nivel del tapón, quitar el tapón, interponer una llave de 3 vías y enviar completo a esterilizar).
 - Los sueros a utilizar son los rígidos que no tienen tapones.
 - Los electrodos libre de látex son: Skintact® y 3M®.
 - Utilizar los Sistema de anestesia Baraka o Jackson Rees.
 - Las máscaras transparentes deben ser de silicona (no son aptas las máscaras negras de goma). Las tubuladura corrugadas de PVC. La bolsa para reanimación, debe ser de silicona (evitar la de latex)
 - Las jeringas deben ser libres de látex, o sea no tener émbolo de goma. Las marcas que no tienen émbolos de goma son Terumo® o Becton Dickinson®.
 - Las drogas ideales son las que se presentan en forma de ampollas. En caso de utilizar drogas que se presentan en forma de frasco ampolla (que tienen tapón de goma), no pinchar el tapón; retirarlo para cargar la droga.

De no hallarse un sustituto libre de látex o en el caso de ciertos equipamientos con gomas, cubrirlos con telas de algodón antes de ingresarlos al quirófano (por ej., mangueras de tensiómetros), cubre colchones o camillas, etc.



Caja con materiales libre de látex para cirugía de MMC

1. Guantes: Estériles de neopreno. Limpios o de examinar, de vinilo o de nitrilo.
2. Jeringas: Marca Terumo ® o Becton Dickinson ®.
3. Guías de suero con microgoteros
4. Materiales adhesivos: Cinta marca 3M o hipoalergénica. Electroodos, marca 3M o Skintact.
5. Sistemas de ventilación Baraka o Jackson Rees para anestesia: Mascaras transparentes de silicona. Corrugados de PVC. Bolsa de silicona.
6. Tubos endotraqueales: transparentes de PVC o silicona (no de color naranja).◆



ANEXO 2

Diagnóstico prenatal

Si bien puede realizarse mediante la medición de la **elevación de la alfa feto proteína**, nada reemplaza el correcto control mediante **ecografía obstétrica**, la cual permite detectar no sólo la falta de cierre del tubo neural (Mielomeningocele), si no que mediante signos indirectos, la presencia de otras malformaciones: el signo “del limón” protrusión del frontal indicando la presencia de hidrocefalia, y el signo “de la banana” que, mediante la ausencia de cisterna magna, supone la presencia de malformación de Arnold Chiari.

Juntas o por separado, las alteraciones mencionadas hacen pensar en la presencia de un defecto como el Mielomeningocele. Una vez que el MMC ha sido encontrado, resultaría de buena práctica continuar la exploración en búsqueda de otras malformaciones asociadas, como las cardíacas.

Cabe mencionar que se han realizado avances en otros métodos de diagnóstico por imágenes, entre los cuales el más importante es la resonancia magnética obstétrica. Es muy importante, a partir de la semana 30, en la cual puede informar con bastante claridad la presencia de defectos asociados al Mielomeningocele como hidrocefalia, malformación de Arnold Chiari, quistes de lámina cuadrigeminal y siringomelia, así como la severidad de los mismos, evitando de esta forma la realización de este estudio luego del nacimiento, momento en el cual el bebé necesita de anestesia general.

Es importante mencionar que el hecho de tener diagnóstico prenatal no es sinónimo de adelantamiento de parto, sino de planificación del mismo en conjunto, entre el Obstetra y el Neurocirujano. En algunos casos, planificación de una cesárea programada a partir de la semana 38^a. Por otro lado, permite que los neonatólogos estén advertidos de malformaciones como hipotrofias severas de cerebelo, que podrían generar recién nacidos deprimidos graves que requieran asistencia respiratoria desde el nacimiento.

–Mayo de 2013–