



## MIELOMENINGOCELE: A PROPÓSITO DE UN CASO

Hamod Tammawi F, Martínez García M, Nebot Navarro A, Martín Pérez JA, López Silvestre M, Ortega Suárez D, Jodar Pérez MA, Marín Sánchez, M

### INTRODUCCIÓN :

El mielomeningocele (MMC) es una malformación congénita, dentro de los defectos del tubo neural (DTN), más grave compatible con la vida. Su etiología es desconocida, pero es reconocido su carácter multifactorial con una predisposición genética de tipo poligénico y en relación con déficit de ácido fólico. Se caracteriza por falta de cierre del arco posterior vertebral y exposición de la médula espinal que durante el embarazo contacta con el líquido amniótico y mantiene un roce mecánico con las paredes uterinas. Afecta fundamentalmente al sistema nervioso central (SNC) con hidrocefalia y alteraciones cognitivas, malformación de Chiari II, vejiga e intestino neurógeno con incontinencia de esfínteres y al aparato locomotor con parálisis sensitivo-motor de mayor o menor grado, en función del nivel neurológico de la lesión.

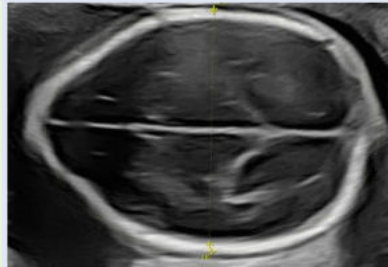
### DESCRIPCIÓN DEL CASO

Paciente de 34 años que acude a ecografía rutinaria de segundo trimestre. Gestación de 20+4 semanas, conseguida mediante FIV, en tratamiento con HBPM por tratamiento de fertilidad y déficit de proteína S. G3C1A1, cesárea en 2017 por gestación gemelar con 1er feto en podálica. No otros antecedentes de interés. Cribado de aneuploidías del primer trimestre de bajo riesgo.

**Ecografía:** Microcefalia. Obliteración de fosa posterior sin impactación importante del cerebelo con Malformación de Arnold Chiari II. Cráneo en forma de limón secundario a depresión de huesos frontales. Ausencia de ventriculomegalia. Tercer ventrículo con receso pineal amplio masaintertalámica prominente. Cuerpo caloso de tamaño y morfología normal. Cerebelo alterado con diámetro transversal de 18mm. Pérdida de paralelismo de cuerpos vertebrales a nivel de L5. Imagen quística sobre disrafismo de 26x22mm, que contiene raíces nerviosas y placoda adherida a pia mater. Se visualizan movimientos hipocinéticos de flexoextensión de ambas rodillas, pero no plantares.

**Diagnóstico:** Mielomeningocele

**Resultados amniocentesis genética:** Detección en el genoma fetal de una ganancia de un segmento del cromosoma X en la banda q27.1, con un tamaño aproximado de 0,65Mb afectado la dosis del gen SOX3. La variante observada en Xq27.1 está clasificada actualmente como probablemente patogénica. Duplicaciones del gen SOX3 se han observado en individuos (masculinos y femeninos) con un fenotipo variable que incluye discapacidad intelectual y/o defectos del cierre del tubo neural y/o deficiencia de hormona de crecimiento/panhipopituitarismo. A nivel prenatal la duplicación ha sido descrita en fetos con hallazgos ecográficos como mielomeningocele, malformación de Arnold Chiari y anomalías musculoesqueléticas.



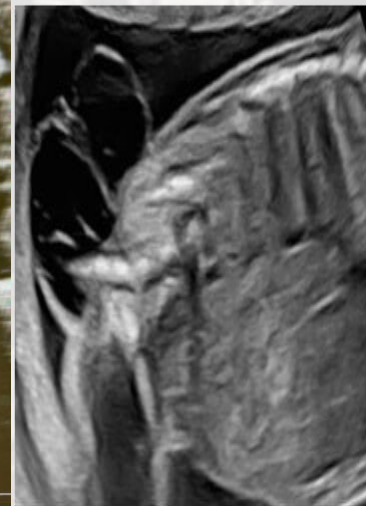
Cráneo en limón



Imagen en 3D del defecto



Placoda



Mielomeningocele

### CONCLUSIONES

- El mielomeningocele es uno de los defectos congénitos más comunes y afecta a 0,2 a 0,4 por cada 1.000 nacidos vivos.
- El factor de riesgo más fuertemente asociado es el nivel bajo de ácido fólico durante el embarazo. Por esta razón, se recomienda una suplementación de 0,4 a 1,0 mg de ácido fólico en todos los embarazos, y en los embarazos de alto riesgo se recomienda complementar con 4,0 mg de ácido fólico al día.
- El pronóstico de los fetos afectados de MMC depende del nivel neurológico de la lesión y, por lo tanto, deberá ser individualizado. La presencia de placoda adherida al meninge es un factor de mal pronóstico para la cirugía reparadora.

### Bibliografía

1. Covini D, Aiello H, Izbizky G, Medina SP, Ota L. Actualización del diagnóstico prenatal y cirugía fetal del mielomeningocele. Arch Argent Pediatr. 2021;119(3):215-28.
2. Meller C, Covini D, Aiello H, Izbizky G, Portillo Medina S, Otaño L. Update on prenatal diagnosis and fetal surgery for myelomeningocele. Actualización del diagnóstico prenatal y cirugía fetal del mielomeningocele. Arch Argent Pediatr. 2021;119(3):e215-e228. doi:10.5546/aap.2021.eng.e215
3. Hernandez NE, Bryant JP, Niaz TN. Myelomeningocele including Fetal Prescription. Pediatr Rev. 2022;43(7):384-393. doi:10.1542/pir.2022-001255

