



Ministerio de  
Salud

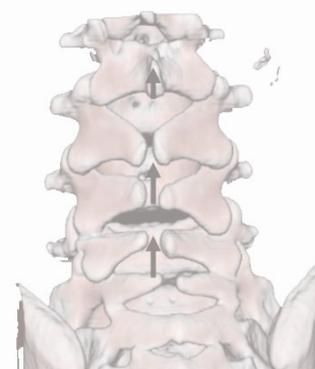
Gobierno de Chile

Guía Clínica AUGE

# Disrafias Espinales

## Diagnóstico y Tratamiento

Serie Guías Clínicas MINSAL, 2011



Ministerio de Salud. Guía Clínica Disrafías Espinales, diagnóstico y tratamiento. Minsal, 2011.  
Todos los derechos reservados. Este material puede ser reproducido total o parcialmente para fines de  
diseminación y capacitación.

**ISBN:**

1ª Edición 2005

2ª Edición 2009

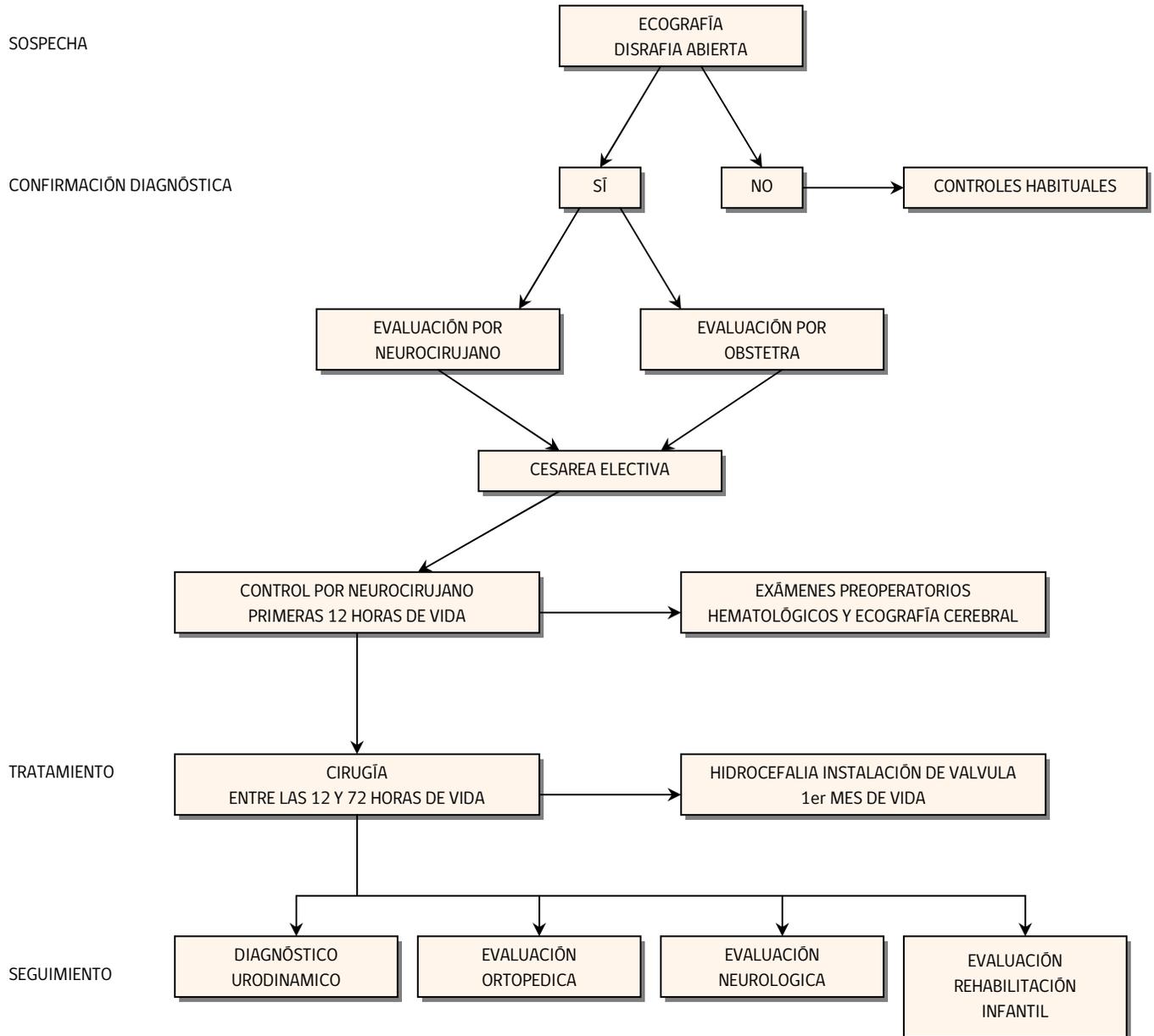
3ª Edición y actualización: Diciembre 2011

## ÍNDICE

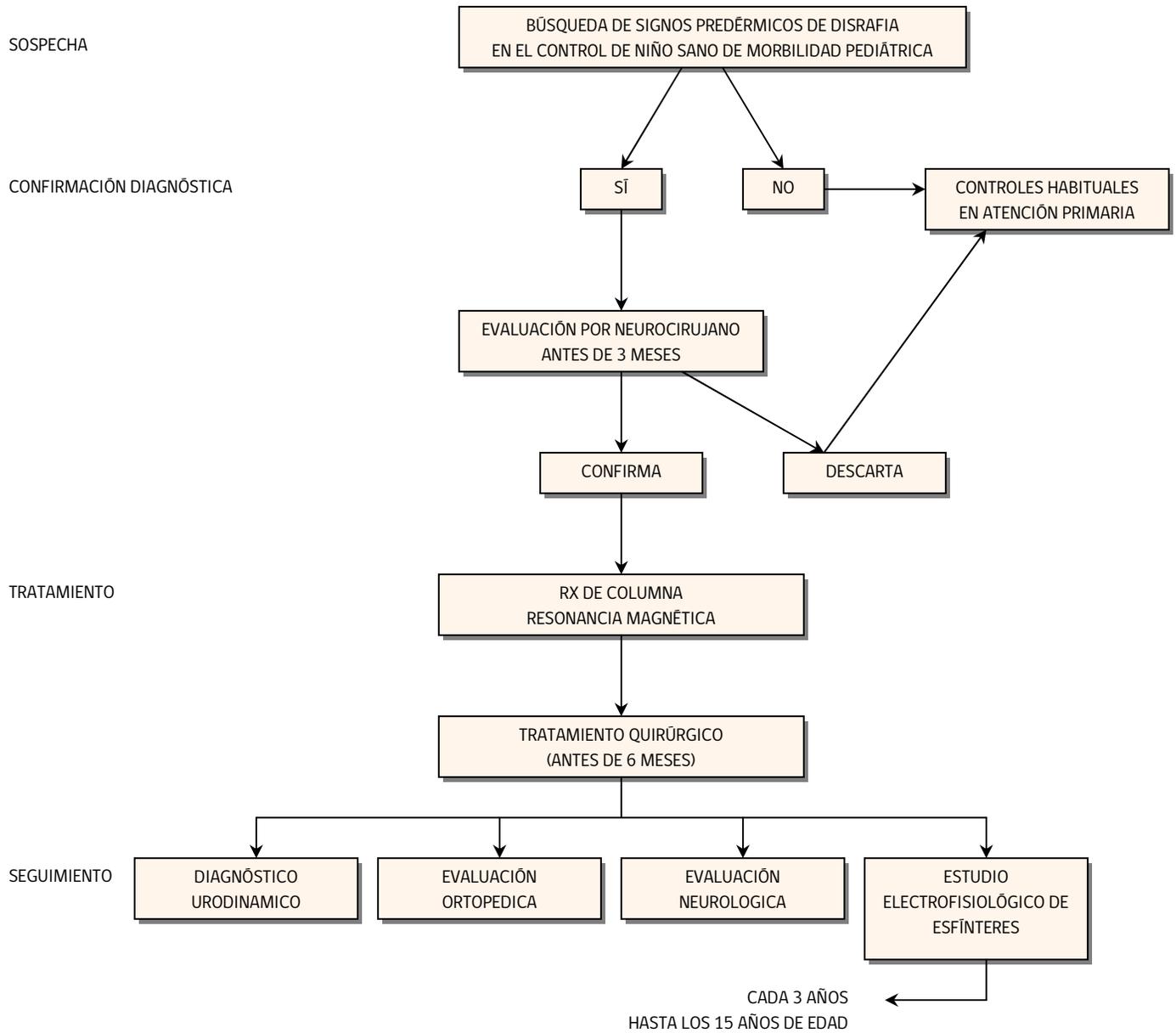
FLUJOGRAMA(S) DE MANEJO .....	4
Flujograma Disrafia Abierta .....	4
Flujograma Disrafia Oculta .....	5
RECOMENDACIONES CLAVES .....	6
1. INTRODUCCIÓN .....	7
1.1. Descripción y epidemiología del problema de salud .....	7
1.2 Alcance de la guía.....	10
1.3 Declaración de intención.....	12
2. OBJETIVOS.....	14
3. RECOMENDACIONES.....	15
3.1 Prevención de las disrafias espinales.....	15
3.2 Escenario I: Diagnóstico Prenatal de Disrafia Espinal.....	16
3.3. Escenario II: Nacimiento de un niño(a) con Disrafia Espinal.....	19
3.4. Escenario III. Sospecha de Disrafia Espinal Oculta (DEO).....	22
3.5. Rehabilitación y seguimiento del niño(a) con disrafia espinal abierta operada o disrafia espinal cerrada que evoluciona con déficit permanente después de su resolución quirúrgica.....	24
3.6. Seguimiento del niño(a) operado(a) de disrafia espinal oculta que queda asintomático.....	26
4. IMPLEMENTACIÓN DE LA GUÍA.....	27
4.1 Diseminación .....	27
5. DESARROLLO DE LA GUIA .....	28
5.1 Grupo de trabajo .....	28
5.2. Declaración de conflictos de interés.....	29
5.3. Revisión sistemática de la literatura.....	29
5.4. Formulación de las recomendaciones.....	29
5.5. Validación de la guía.....	29
5.6 Vigencia y actualización de la guía.....	30
ANEXO 1: Abreviaturas & Glosario de Términos.....	31
ANEXO 2: Niveles de evidencia y grados de recomendación .....	32
BIBLIOGRAFIA GENERAL.....	33
REFERENCIAS.....	34

## FLUJOGRAMA(S) DE MANEJO

### Flujograma Disrafia Abierta



## Flujograma Disrafia Oculta



## RECOMENDACIONES CLAVES

RECOMENDACIÓN	GRADO DE EVIDENCIA
Suplir con 4 mgrs/día a mujeres con factores de riesgo 2 meses antes y en primer trimestre de embarazo programado	B
Suplir con 4 mgrs/día a mujeres con factores de riesgo que no aseguren el control de su fertilidad	D
Evitar, en la medida de lo posible, el uso de carbamazepina y ácido valproico, en mujeres que deseen embarazarse.	B
Buscar dirigidamente en los controles ecográficos del embarazo los defectos del cierre del tubo neural	A
Buscar dirigidamente las malformaciones congénitas asociadas	B
Aconsejar el cierre postnatal	D
Orientar a la resolución del parto en un hospital de mayor complejidad	B
Apoyar psicológicamente a los progenitores y entregar información en forma accesible	B
El recién nacido con disrafia abierta debe ser atendido con materiales que no contengan latex.	B
La zona del defecto debe ser limpiada con suero fisiológico y cubierta con una gasa estéril humidificada con lo mismo.	B
El RN debe ser posicionado dejando libre la zona del defecto.	B
El neonatólogo debe buscar dirigidamente malformaciones asociadas	A
Si ha nacido en un centro que no cuenta con neurocirujano, programar traslado apenas se logre estabilizar hemodinámicamente.	A
Realizar ecografía cerebral para detectar hidrocefalia y otras malformaciones asociadas	A
Realizar exámenes preoperatorios: hemograma, TTPK, glicemia, tiempo protrombina	B
Proceder al cierre del defecto antes de las 72 hrs de vida, excepto consentimiento informado expresa o decisión de los padres y comité de ética	D
Apoyar psicológicamente a los progenitores y entregar información en forma accesible	D
La presencia de estigmas cutáneos en relación a la columna vertebral debe hacer sospecha de disrafia espinal oculta	D
Descartar la presencia de una disrafia oculta en RN y menores con deformidades de pies (ej. Pié Bot), columna, retención de orina e ITU, constipación y atonía anal	B
En caso de sospecha de disrafia espinal oculta, derivar a neurocirujano.	B
Solicitar radiografía de columna y RNM del segmento en que se sospecha está el defecto.	A
Completar estudio con electrodiagnóstico y urodinamia	B
Evaluar resolución quirúrgica en base a historia y exámenes	D
Descartar cirugía si la persona portadora de una disrafia espinal oculta completó desarrollo puberal y es asintomática	D

## 1. INTRODUCCIÓN

### 1.1. Descripción y epidemiología del problema de salud

Unas de las malformaciones congénitas más frecuentes son las derivadas de defectos de cierre del tubo neural, estas conforman una amplia variedad de lesiones que en conjunto se denominan espinas bífidas o disrafias espinales. En esta patología se presentan dos tipos de variantes:

#### 1. Disrafia espinal Oculta:

Es la forma más común y más leve, en la cual una o más vértebras están malformadas y la piel está indemne. Raramente es sintomática.

Esta corresponde a un grupo diverso de defectos espinales en los que la columna vertebral está marcada por una malformación de grasas, huesos o membranas. Entre ellos, diversos tipos de lipomas, la diastematomielia, quistes dermoides y epidermoides, mielocistocele terminal y, la más frecuente, la médula anclada. Puede o no ser sintomática, pudiendo presentar desde un compromiso neurológico mínimo hasta parálisis incompleta con disfunción urinaria e intestinal. La clínica puede evolucionar con el crecimiento. Debe sospecharse ante la presencia de quiste piloso, hemangiomas, sinus dérmico e hiperpigmentación y/o aparición de signos clínicos de compromiso medular.

#### 2. Disrafia espinal abierta:

El Meningocele es una disrafia en que las meninges sobresalen de la apertura espinal; puede o no estar cubierta por una capa de piel. Generalmente es poco sintomático

El Mielomeningocele constituye la forma más grave de Espina Bífida Abierta o Disrafia Espinal Abierta. Compromete la médula espinal, la que junto a las meninges y el líquido cefalorraquídeo, están contenidos en un saco quístico que protruye a través del defecto óseo, pudiendo o no estar roto y originando síndromes medulares de diversos grados de severidad. Clínicamente se expresa en deficiencias motoras, sensitivas y viscerales, que dependen del nivel en que se produce el defecto y de la existencia de malformaciones congénitas y daños secundarios asociados.

La siringomielia, el síndrome de regresión caudal y los quistes aracnoideos intradurales representan otras alteraciones relacionadas con el disrafismo espinal.

La incidencia de defectos del tubo neural en Chile era de 17,03 a 17,1 x 10.000 y de 8.7 solo de espina bífida<sup>1 2</sup> y, después de la implementación del Programa de Fortificación de Harinas con Acido Fólico, el año 2000, se ha reducido a una tasa estimada de 7,8 y 3,9 x 10000 en RN, vivos y muertos, con peso igual o mayor a 500 grs. (52 %)<sup>3</sup>. En Chile tenemos anualmente 260.000 RN vivos y, por tanto, podemos esperar 166 casos nuevos anuales.

Si consideramos solo los recién nacidos vivos desde 1974 hasta el año 2000, aplicamos la tasa de incidencia de espina bífida en dicho período y nos ajustamos a las tasas de sobrevivencia internacional, los ciudadanos chilenos portadores de disrafia superan las 4000 personas.<sup>4</sup>

### **Manifestaciones clínicas secundarias al daño medular.**<sup>5 6</sup>

Aun cuando hay similitudes con los cuadros de lesión medular de causa adquirida, el nivel de defecto óseo se corresponde menos directamente con el nivel neurológico lo que, junto a la persistencia de fibras indemnes por debajo del nivel de lesión, aumentan la variabilidad de los cuadros clínicos individuales.

Parálisis o paresia, generalmente flácida. En el 20 % de los niños es espástica y refleja indemnidad de la médula por debajo del nivel de lesión. La observación de la postura y movimientos espontáneos del lactante permiten una aproximación diagnóstica del nivel motor.

Alteración de la sensibilidad superficial y profunda. Aun cuando en los primeros años de vida el nivel sensitivo es difícil de precisar, los padres y cuidadores deben ser advertidos a fin de evitar lesiones en la piel.

Disfunción vesical, el perfil de la vejiga neurogénica es variable y requiere de estudio, manejo y seguimiento urológico.

Disfunción intestinal, caracterizada por la alteración de los movimientos peristálticos y del control esfinteriano. En el lactante se puede apreciar la hipotonía anal y, posteriormente, constipación.

Malformaciones ortopédicas: pueden ser dinámicas, por los desequilibrios musculares dependientes del nivel y extensión de la lesión medular, o estáticas, por las posturas mantenidas en el tiempo. Las malformaciones ortopédicas pueden estar presentes en el recién nacido y, a veces, ser la manifestación única de una espina bífida oculta, por lo que se debe descartar esta etiología al menos en el pie bot congénito y en los síndromes artrogripóticos.

### **Patologías Asociadas a los Defectos de Cierre del Tubo Neural y sus Manifestaciones clínicas.**<sup>7</sup>

Arnold Chiari: hay un descenso anormal de estructuras del SNC (amígdalas cerebelosas) por

debajo del foramen magno. Puede ser de distinto grado. Si hay elongación y deformidad del tronco del encéfalo y IV ventrículo, ya es de tipo II. Por ultrasonografía se ha demostrado que está presente en el 85 a 95 % de los niños que nacen con espina bífida. Puede originar alteraciones en la deglución, en la respiración (a veces apneas severas) y bradicardia por compresión de pares craneales. Puede obstruir la circulación de LCR y originar hidrocefalia.

Hidrocefalia: Está presente en el 20 a 30 % de los nacidos con mielomeningocele y aumenta hasta el 80 % después del cierre quirúrgico del mielomeningocele. Generalmente secundaria a Arnold Chiari y con menor frecuencia asociada a Dandy Walker. A la vez, puede ser causa de daño neuronal central originando compromiso motor de tipo espástico de las 4 extremidades, deterioro de las funciones centrales con compromiso intelectual, trastornos cognitivos y conductuales y deficiencias sensoriales.

Malformaciones de columna: Se presenta en el 62 al 78 % de los portadores de mielomeningocele, 30 % de ellas es de origen congénito y 2/3 es paralítico. Puede ser una escoliosis y/o cifosis y/o hiperlordosis y su frecuencia aumenta a medida que el nivel de la lesión es más alto: por sobre T12 el 100 % de los portadores de mielomeningocele presentan alguna deformidad de columna. Si se asocian malformaciones costales el pronóstico empeora.<sup>8 9 10 11 12</sup>

Médula Anclada: se presenta en la casi totalidad de los mielomeningocele y en un alto porcentaje de los lipomeningocele después de la reparación quirúrgica del defecto pero solo un 3 al 20 % presenta un Síndrome de Anclaje Medular,<sup>13 14 15 16 17 18</sup> generalmente en los períodos de crecimiento rápido. Los síntomas pueden ser deterioro motor, cambio en el perfil de la vejiga neurogénica, desarrollo de deformidades de extremidades y de columna, dolor, aparición o acentuación de espasticidad.

Alergia al látex: Entre un 24 a un 60 % de los portadores de mielomeningocele la presenta.<sup>19</sup> Se conjugaría una predisposición genética con el alto grado de exposición al contacto lo que facilitaría la sensibilización. Esta condición debe ser descartada antes de cualquier procedimiento y anticipada a los padres para evitar los contactos innecesarios.

Desde que en 1974 se instala en la práctica clínica el cierre precoz del defecto y la cirugía de derivación de la hidrocefalia, no ha transcurrido el tiempo suficiente como para concluir la actual expectativa de vida de los portadores de Disrafias Espinales. Los estudios de población adulta portadora de mielomeningocele indican que aproximadamente 75 % esta vivo a los 20 años.<sup>20</sup>

Una persona portadora de disrafia espinal requiere inversión anual en salud significativa. La Asociación Americana de Espina Bífida estima que solo en intervenciones médicas es de US\$ 2857/año y que los costos económicos y sociales por el impacto en la vida del individuo y su

familia es, en promedio, US\$ 532.000.<sup>21</sup> Según el estudio hecho en Chile previo al enriquecimiento con ácido fólico del harina solo en salud era US\$ 12.000/año.<sup>22</sup> Por su parte, la mayor institución privada de rehabilitación infantil logró determinar que invierte US\$ 1366/año por cada usuario con diagnóstico con mielomeningocele.<sup>23</sup> En la misma línea, el estudio costo beneficio del Programa de Fortalecimiento indica que hay un ahorro país de 2,3 millones de dólares.<sup>24</sup>

## 1.2 Alcance de la guía

### a. Tipo de pacientes.

- Esta guía está dirigida a orientar el manejo de la embarazada a cuyo hijo se le ha diagnosticado una disrafia en forma intrauterina, el tratamiento del niño(a) que nace con una disrafia abierta en sus dos primeros años de vida y de la persona en la que se sospecha una disrafia oculta.
- También pretende orientar a las mujeres portadoras de disrafia espinal o madres de niños(as) portadores que deseen procrear.
- Aun cuando las personas portadoras de una disrafia espinal sintomática requerirán un seguimiento de por vida, esta guía se remite a los desafíos y cuidados que se plantean en los primeros dos años.

### b. Escenarios Clínicos a los que se refiere la guía

Para los efectos de esta guía se definirán los siguientes escenarios clínicos:

- Diagnóstico prenatal de la condición de disrafia espinal.
- Recién nacido con disrafia abierta.
- Sospecha diagnóstica de disrafia oculta.

Aún cuando las personas portadoras de una disrafia espinal sintomática requerirán un seguimiento de por vida, esta guía busca orientar el manejo en los primeros dos años.

### c. Condiciones Incorporadas:

Quedan incluidos los siguientes defectos en el cierre del tubo neural y los sinónimos que los designen en la terminología médica habitual:

Encefalocele de cualquier sitio

Encefalocele frontal

Encefalocele nasofrontal

Encefalocele occipital

Encefalocele

Encefalomielocele

Espina bífida (abierta) (quística)

Espina bífida cervical con hidrocefalia

Espina bífida cervical sin hidrocefalia

Espina bífida con hidrocefalia  
Espina bífida dorsal  
Espina bífida dorsal con hidrocefalia  
Espina bífida lumbar con hidrocefalia  
Espina bífida lumbar sin hidrocefalia  
Espina bífida lumbosacra  
Espina bífida lumbosacra con hidrocefalia  
Espina bífida sacra con hidrocefalia  
Espina bífida sacra sin hidrocefalia  
Espina bífida torácica con hidrocefalia  
Espina bífida torácica sin hidrocefalia  
Espina bífida toracolumbar  
Espina bífida toracolumbar con hidrocefalia  
Espina bífida, no especificada  
Hidroencefalocele  
Hidromeningocele (raquídeo)  
Hidromeningocele craneano  
Meningocele (raquídeo)  
Meningocele cerebral  
Meningoencefalocele  
Meningomielocele  
Mielocele  
Mielomeningocele  
Raquisquisis  
Siringomielocele  
Espina bífida oculta  
Diastematomyelia  
Quiste Neuroentérico  
Sinus Dermal  
Quiste Dermoide o Epidermode Raquídeo  
Filum Corto  
Medula Anclada  
Lipoma Cono Medular  
Lipoma de filum  
Lipomeningocele  
Lipoma Extradural  
Mielocistocele  
Mielomeningocistocele

#### **d. Usuarios a los que está dirigida la guía**

Esta guía ha sido escrita para ser usada por:

**d.1.** Personal de salud involucrado en el manejo de personas con disrafia espinal en sus primeros años de vida en cualquier punto del proceso de atención, incluyendo:

- Médicos especialistas y no especialistas, servicios de medicina, ginecología y obstetricia, pediatría, urología, rehabilitación, ortopedia y traumatología, neurología y neurocirugía.
- Matronas
- Enfermeras de unidades de paciente crítico pediátrico, servicios de hospitalización pediátrica y de unidades de ginecología y obstetricia.
- Profesionales especialistas en rehabilitación de pacientes hospitalizados y ambulatorios (kinesiólogos, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionales, psicólogos).
- Profesionales de apoyo especializados en rehabilitación (enfermeras, nutricionistas y trabajadoras sociales)
- Técnicos paramédicos de unidades de paciente crítico, servicios de hospitalización pediátricos y de servicios de rehabilitación.
- Equipo de salud de los centros de atención primaria
- Equipo de salud de los centros de rehabilitación en base comunitaria

**d.2.** Familiares y cuidadores de infantes portadores de disrafia espinal.

**d.3.** Portadores de disrafia espinal.

**d.4.** Administradores y responsables de políticas de salud locales y nacionales.

### **1.3 Declaración de intención**

Esta guía no fue elaborada con la intención de establecer estándares de cuidado para pacientes individuales, los cuales sólo pueden ser determinados por profesionales competentes sobre la base de toda la información clínica respecto del caso, y están sujetos a cambio conforme al avance del conocimiento científico, las tecnologías disponibles en cada contexto en particular, y según evolucionan los patrones de atención. En el mismo sentido, es importante hacer notar que la adherencia a las recomendaciones de la guía no asegura un desenlace exitoso en cada paciente.

No obstante lo anterior, se recomienda que las desviaciones significativas de las recomendaciones de esta guía o de cualquier protocolo local derivado de ella sean debidamente fundadas en los registros del paciente.

En algunos casos las recomendaciones no aparecen avaladas por estudios clínicos, porque la utilidad de ciertas prácticas resulta evidente en sí misma, y nadie consideraría investigar sobre el tema o resultaría éticamente inaceptable hacerlo. Es necesario considerar que muchas prácticas actuales sobre las que no existe evidencia pueden de hecho ser ineficaces, pero otras pueden ser altamente eficaces y quizás nunca se generen pruebas científicas de su efectividad. Por lo tanto, la falta de evidencia no debe utilizarse como única justificación para limitar la utilización de un procedimiento o el aporte de recursos.

## 2. OBJETIVOS

Esta guía es una referencia para la atención de infantes portadores de disrafia espinal. En ese contexto, esta guía clínica tiene por objetivos:

- Reducir la incidencia de disrafias espinales apoyando con medidas individuales las políticas públicas que han impactado en su reducción
- Mejorar, con un enfoque biopsicosocial, el manejo del embarazo y parto cuando se ha hecho el diagnóstico prenatal de disrafia.
- Mejorar el manejo neonatal del infante nacido con disrafia, prevenir complicaciones secundarias, y reducir el impacto en la madre y núcleo familiar.
- Facilitar el acceso y disminuir las inequidades en el manejo eficaz de infantes y personas portadoras de disrafia espinal en Chile
- Apoyar al personal de salud en el tratamiento integral de personas portadoras de disrafia espinal, usando la mejor evidencia disponible.
- Apoyar a los padres y/o cuidadores en el manejo de la persona con disrafia espinal, integrándolos tempranamente en el tratamiento de ellos.
- Contribuir a la organización de la atención de personas portadoras de disrafia en Chile, usando la mejor evidencia disponible.
- Reducir los costos/país en salud y socioeconómicos que involucra esta patología.

### 3. RECOMENDACIONES.

#### 3.1 Prevención de las disrafias espinales.

Preguntas que busca contestar esta guía.

1. ¿Se puede hacer prevención de la disrafia espinal?
2. ¿Quiénes tienen un riesgo mayor de tener un hijo(a) con disrafia espinal?
3. ¿Qué medidas tomar y por cuanto tiempo?

A nivel de población general la principal medida de prevención es el enriquecimiento de la harina de trigo con ácido fólico. Sin embargo, hay un segmento de la población que tiene un riesgo mayor y es susceptible de acciones preventivas individuales.<sup>25 26 27 28</sup>

- Mujeres que no consumen pan que de hecho no acceden al enriquecimiento de la harina
- Madres con un hijo con disrafia. El riesgo de recurrencia de los defectos del tubo neural después del nacimiento de un hijo afectado es del 3,5 al 8 % y aumenta tras dos hijos afectados al 10 %.
- Mujeres con antecedentes familiares con hijo afectado hasta tercer grado.
- Mujeres portadoras de disrafia espinal.

Aunque la recomendación de las publicaciones internacionales es que aquella mujer que tiene un riesgo mayor debiera programar sus embarazos y recibir 4 mg/día de ácido fólico dos meses antes y hasta completar el primer trimestre de gestación, si no tiene condiciones para programarlos debiera tomar esta suplementación durante toda la etapa fértil de su vida.

También tienen un riesgo mayor de tener hijos con disrafia las mujeres obesas, con diabetes o que están en tratamiento con carbamazepina o ácido valproico. En ellas la principal medida es controlar su patología de base, evaluar con neurólogo cambio de anticonvulsivantes y suplementación con ácido fólico.<sup>29</sup>

RECOMENDACIÓN	GRADO DE EVIDENCIA
Suplir con 4 mgrs/día a mujeres con factores de riesgo 2 meses antes y en primer trimestre de embarazo programado	B
Suplir con 4 mgrs/día a mujeres con factores de riesgo que no aseguren el control de su fertilidad	D
Evitar, en la medida de lo posible, el uso de carbamazepina y ácido valproico, en mujeres que deseen embarazarse.	B

### 3.2 Escenario I: Diagnóstico Prenatal de Disrafia Espinal.

Preguntas que busca contestar esta guía:

- ¿Cómo se hace el diagnóstico prenatal?
- ¿Qué permite el diagnóstico prenatal?
- Al hacer el diagnóstico prenatal ¿Es una buena alternativa el cierre intrauterino del defecto a través de un procedimiento quirúrgico?
- ¿Cómo enfrentar el parto si se ha hecho el diagnóstico prenatal?
- ¿qué profesionales debieran participar?
- apoyo y educación familiar

La disrafia espinal abierta puede ser diagnosticada en forma prenatal con la determinación de alfa feto proteína desde la semana 16 del embarazo. Este examen se hace a solicitud de la embarazada, si están elevadas hay que determinar el nivel en líquido amniótico de AFP y de acetil colinesterasa. Combinando ambos métodos se logra detectar el 99% de los fetos afectados. En el 98 % de los casos el diagnóstico prenatal es por ultrasonografía en controles de rutina del embarazo.<sup>30</sup>

En países en que se ha legalizado el aborto el diagnóstico prenatal es un antecedente relevante y explica, en parte, la menor incidencia de este cuadro. En Chile permite preparar a la familia para la recepción de este hijo especial, determinar la presencia de otras malformaciones asociadas que pudieran incidir en el manejo del embarazo, monitorear la evolución, determinar el momento, la vía de parto y el lugar en conjunto con todo el equipo terapéutico.

El seguimiento ecográfico del feto con defecto en el cierre del tubo neural sugiere que el deterioro del SNC y periférico progresa durante la gestación tanto por daño químico por contacto de las estructuras nerviosas con el líquido amniótico como desarrollo de los procesos que alteran la circulación del LCR. Ante ello, se desarrollaron técnicas de cirugía prenatal. Los buenos resultados en términos de detener el deterioro se han visto cuestionados por los riesgos de infección, parto prematuro e incluso muerte fetal asociados. Aún esta en curso un estudio comparativo, multicéntrico, entre la cirugía antes del nacimiento (prenatal o fetal) con la cirugía post natal que permitirá hacer recomendaciones en este sentido.<sup>31</sup> Dado lo anterior, a juicio de expertos, en nuestro país, parece recomendable limitarse al cierre postnatal.

En Chile existe un consenso de realizar un examen de ultrasonido antenatal a toda la población de embarazadas del sector público y privado, entre las 20 a 24 semanas de gestación. Es decir un mínimo de una ecografía durante el embarazo a todas las mujeres. Si existe la disponibilidad de recursos técnicos y humanos este examen también se realiza en el primer y tercer trimestre. Es decir tres ecografías antenatales.

La utilidad del examen ecográfico planificado de esta manera es confirmar la edad gestacional, la vitalidad fetal, diagnóstico de embarazo múltiple, ubicación placentaria, evaluar el crecimiento fetal y las anomalías congénitas.

El examen es realizado por profesionales médicos o matronas capacitadas y se clasifican los exámenes de acuerdo a su complejidad.

El screening o tamizaje de aneuploidias (Síndrome de Down es el más frecuente) y de defectos del tubo neural en la población general, mediante AFP en sangre materna a las 16 semanas de gestación no se realiza en Chile.

Es AFP un examen cuya sensibilidad y falsos positivos se debe estudiar en estudios poblacionales en nuestro medio. Los reportes norteamericanos refieren un tasa de estudio anormal en la población general de un 5%, y de estos solo el 2% son finalmente anormales con Defectos del Tubo Neural.

Los estudios poblacionales Chilenos sobre la sensibilidad del examen ultrasonográfico en el screening de anomalías congénitas; sin utilizar la AFP materna, en el sistema público de salud, demuestran una sensibilidad de 50 a 70% para las malformaciones en general y sobre el 80 % para las del SNC. Estos resultados son superiores en rendimiento a los publicados en Estados Unidos y equivalente a los reportados por el sistema Europeo de diagnostico y registro de anomalías congénitas EUROCAT.

En Chile tenemos un sistema diferente al propuesto por autores norteamericanos, que incluyen la AFP como tamizaje en la población de bajo riesgo y luego el 5% con el examen alterado se realiza una ecografía. En nuestro país todas las pacientes son evaluadas por ecografía profesional; así está definido en la Guía Perinatal del 2003 del MINSAL y en su revisión actual 2010-11.

Los estudios nacionales realizados en el sistema público demuestran una capacidad o sensibilidad diagnóstica de sobre el 80% para los defectos del tubo neural caudal.

También se debe enfatizar que una vez pesquisada la sospecha del Defecto del Tubo Neural, la paciente debe ser referida al nivel secundario o terciario para una evaluación ecográfica de mayor nivel y planificación del control del embarazo, tiempo y lugar adecuado del parto para su resolución quirúrgica post natal.

Resolución del parto. La tendencia predominante hasta hoy ha sido la resolución por cesárea. Sin embargo, un estudio prospectivo sobre los beneficios de esta vía en relación a evitar mayor deterioro del RN, disminuir complicaciones y mejorar su pronóstico no son concordantes con ello.

La mejor alternativa para los casos individuales, hoy por hoy, es la que da mayor seguridad a la madre y a los médicos tratantes. Cualquiera sea la decisión, todos los partos debieran realizarse en un hospital que tenga el equipo de profesionales especializados y una unidad de neonatología preparada para recibir al RN.<sup>32 33 34</sup>

Lo complejo del proceso que se inicia con la entrega del diagnóstico prenatal de espina bífida, requiere la participación de múltiples profesionales: obstetra, matrona, enfermera, psicólogo, neonatólogo y, en la medida de lo posible, el genetista.

El diagnóstico prenatal de un disrafismo espinal impacta a los progenitores y el médico que lo informa debe considerar este aspecto a fin de entregar y solicitar a otros profesionales el necesario apoyo. El apoyo familiar involucra la participación de todo el equipo de profesionales, en particular del psicólogo, a través de intervenciones individuales y grupales, la entrega de información en la forma que sea más accesible para esa familia y activar la red familiar y social de apoyo.<sup>35 36 37</sup> Los profesionales deben preparar al personal de salud para el alumbramiento y tomar los resguardos para disminuir la incidencia de complicaciones en el período neonatal inmediato.

RECOMENDACIÓN	GRADO DE EVIDENCIA
Buscar dirigidamente en los controles ecográficos del embarazo los defectos del cierre del tubo neural	A
Buscar dirigidamente las malformaciones congénitas asociadas	B
Aconsejar el cierre postnatal	D
Orientar a la resolución del parto en un hospital de mayor complejidad	B
Apoyar psicológicamente a los progenitores y entregar información en forma accesible	B

### 3.3. Escenario II: Nacimiento de un niño(a) con Disrafia Espinal.

1. ¿Qué cuidados especiales se requieren en la atención del parto de un niño(a) que se sabe nacerá con una disrafia espinal?
2. ¿Qué cuidados tomar en las primeras horas de vida?
3. ¿Qué exámenes se deben hacer previo al cierre del defecto?
4. ¿Cuándo se debe proceder al cierre del defecto?
5. ¿Siempre se debe cerrar?
6. ¿Cómo apoyar a la madre y a la familia y desde cuando?

El lugar del parto, si hay un diagnóstico prenatal de disrafia espinal abierta, debe ser cuidadosamente acordado entre el equipo tratante, la madre y familia, a fin de asegurar que el equipo esté preparado para recibir al RN, hacer los exámenes previos al momento quirúrgico, contar con el neurocirujano y el acceso al pabellón para el cierre del defecto.

Si el diagnóstico es en el momento del parto ¿Dónde debe ser derivado y cuando?

Si el diagnóstico se hace en el momento del parto y éste se ha producido en un hospital donde no están las condiciones para proceder al cierre del defecto, la enfermera o matrona a cargo de la unidad de neonatología debe contactar al hospital que corresponde según la macrored (Anexo 2). Paralelamente, debe gestionar el recurso para que el traslado se realice en las mejores condiciones. El traslado mismo debe implementarse una vez lograda la estabilización hemodinámica del el RN.

Atendiendo a que un porcentaje importante de los portadores de una disrafia abierta desarrollarán alergia al látex, una vez frente al RN con disrafia el personal de salud debe evitar el uso de materiales con este componente. Al momento de limpiar al RN hay que tener cuidado que el tejido nervioso expuesto solo tenga contacto con suero fisiológico y, posteriormente, el defecto debe ser cubierto con una gasa estéril humidificada con suero fisiológico. El RN debe quedar posicionado en decúbito lateral o prono para no traumatizar el tejido noble y deben tener una pauta de cambio de posición por que tienen alto riesgo de presentar úlceras por presión. Se debe estar alerta a signos de hipertensión endocraneana: observar abombamiento de fontanela, signos meníngeos, etc. Los procedimientos para regular la temperatura deben considerar que las alteraciones sensitivas y de la microcirculación que presentan estos niños aumentan el riesgo de quemaduras. Es importante tratar de mantener la lactancia materna por los beneficios nutritivos, inmunológicos y desarrollo del apego. Se debe estar alerta a la posibilidad de desarrollar distensión vesical e iniciar cateterismo intermitente desde las primeras horas de vida hasta que el urólogo determine la conducta definitiva.

El examen neonatológico descartará o constatará la presencia de malformaciones congénitas asociadas y entregará información básica sobre el defecto mismo: localización, extensión,

compromiso motor y sensitivo distal, compromiso esfinteriano. Así mismo descartará otras patologías concomitantes que pueden complicar y/o influir en la cirugía y postoperatorio.

Durante las primeras horas es indispensable que se realice una ecografía cerebral. Este examen permitirá descartar o confirmar la presencia de otras malformaciones del SNC y, en particular, de hidrocefalia. Si se confirma la asociación con hidrocefalia se debe precisar si es normotensa o existe hipertensión endocraneana a fin de determinar conducta respecto de esta. Así mismo deben completarse exámenes preoperatorios de hematocrito, glicemia, TTPK y tiempo de protrombina y hacer manejo general, de acuerdo a resultados, si alguno de ellos saliera alterado a fin de permitir que el RN llegue en las mejores condiciones a la cirugía.

La cirugía de cierre del defecto debe ser realizada por un neurocirujano, en un centro que cuente con los medios adecuados, apenas se logre la estabilidad hemodinámica y siempre antes de las 72 horas de vida. Las excepciones a esta regla se fundamentan en un compromiso global en las condiciones del RN que haga aconsejable posponer la cirugía o que sea portador de malformaciones no compatibles con la vida, caso en el que se debe discutir con los padres y el comité de ética del hospital la alternativa de no intervenir.

El nacimiento de un niño con disrafia espinal es desequilibrante para la estabilidad emocional de la familia y, en particular para la madre. Si se había hecho el diagnóstico prenatal, se debiera suponer que ya han absorbido parte del impacto que se genera, sin embargo, esto no evita que el momento sea difícil en lo emocional y debe tener la posibilidad de acceder a apoyo psicológico. Cuando el diagnóstico es postnatal, el impacto puede ser mayor y este aspecto debe ser considerado por el equipo tratante, tanto para ofrecer el apoyo profesional como para definir los roles y tareas que deben asumir en el período posterior.

RECOMENDACIÓN	GRADO DE EVIDENCIA
El RN con disrafia abierta debe ser atendido con materiales que no contengan látex.	B
La zona del defecto debe ser limpiada con suero fisiológico y cubierta con una gasa estéril humidificada con lo mismo.	B
El RN debe ser posicionado dejando libre la zona del defecto.	B
El neonatólogo debe buscar dirigidamente malformaciones asociadas	A
Si ha nacido en un centro que no cuenta con neurocirujano, programar traslado apenas se logre estabilizar hemodinámicamente.	A
Realizar ecografía cerebral para detectar hidrocefalia y otras malformaciones asociadas	A
Realizar exámenes preoperatorios: hemograma, TTPK, glicemia, tiempo protrombina	B
Proceder al cierre del defecto antes de las 72 hrs de vida, excepto consentimiento informado expresa o decisión de los padres y comité de ética	D
Apoyar psicológicamente a los progenitores y entregar información en forma accesible	D

### 3.4. Escenario III. Sospecha de Disrafia Espinal Oculta (DEO)

1. ¿Cuándo y porqué sospechar una Disrafia Espinal Oculta?
2. ¿Qué hacer ante la sospecha diagnóstica de disrafia espinal oculta en personas que no han completado el desarrollo puberal?
3. ¿Todas las personas portadoras de disrafias ocultas requieren ser operadas?
4. ¿Qué hacer ante una persona con desarrollo puberal completo se le descubre una disrafia espinal cerrada y no presenta signos de compromiso neurológico?

En el período neonatal, la sospecha de disrafia espinal oculta se puede presentar ante la presencia de estigmas dérmicos como lipomas, angiomas, tricomas, sinus, etc. Así mismo, deformidades del pié, como pié bot, deformidades de columna y movilidad disminuida de extremidades inferiores, deben obligar a descartar este diagnóstico como causa etiológica. También debe sospecharse ante cuadros de infección urinaria, de retención de orina, constipación y atonía anal. Estas condiciones pueden ser detectadas posteriormente en los controles de niño sano y en las consultas de morbilidad pediátrica.

Considerando que la disrafia espinal oculta tiene una alta prevalencia en algunas poblaciones y que, en la gran mayoría de los casos, es asintomática, hay un porcentaje pequeño de personas en las que la sospecha diagnóstica se presenta en los períodos de crecimiento rápido, particularmente en la preadolescencia, en que inician deformidades progresivas de pié y/o signos de vejiga neurogénica, siendo lo más frecuente la incontinencia e infecciones urinarias a repetición, y/o cuadros de constipación crónica y/o escoliosis.

Si la persona ha completado el desarrollo puberal, no presenta síntomas ni signos de deterioro neurológico y la espina bífida oculta es solo un hallazgo imagenológico en el marco de otro estudio diagnóstico, no está indicado iniciar estudio ni derivar a neurocirujano.

La confirmación diagnóstica requiere básicamente de imagenología, eventualmente se puede apoyar con la realización de electrodiagnóstico y de urodinamia. La radiografía de columna muestra la falta de fusión posterior de las vértebras y la RNM permite visualizar ello y las alteraciones en la morfología del tejido noble. En conjunto con la anamnesis y examen físico, le permitirán al neurocirujano determinar conducta. La evaluación del especialista debe efectuarse en un período no mayor de 3 meses desde la sospecha de disrafia espinal oculta.

Las disrafias ocultas que siempre deben ser resueltas quirúrgicamente, sean o no sintomáticas, porque pueden llevar a deterioro neurológico son:

- Meningocele
- Lipomas de filum Terminal
- Médula anclada primaria

- Sinus dermales con comunicación a raquis
- Diastematomielia

El lipoma de cono medular se opera cuando es sintomático y se debe seguir evolución en los asintomáticos.

RECOMENDACIÓN	GRADO DE EVIDENCIA
La presencia de estigmas cutáneos en relación a la columna vertebral debe hacer sospecha de disrafia espinal oculta	D
Descartar la presencia de una disrafia oculta en RN y menores con deformidades de pies (ej. Pié Bot), columna, retención de orina e ITU, constipación y atonía anal,	B
En caso de sospecha de disrafia espinal oculta, derivar a neurocirujano.	B
Solicitar radiografía de columna y RNM del segmento en que se sospecha está el defecto.	A
Completar estudio con electrodiagnóstico y urodinamia	B
Evaluar resolución quirúrgica en base a historia y exámenes	D
Descartar cirugía si la persona portadora de una disrafia espinal oculta completó desarrollo puberal y es asintomática	D
Resolver siempre quirúrgicamente todos los meningoceles, la medula anclada primaria, la diastematomielia, los lipomas de filum terminal y los sinus dermalis con comunicación al caquis.	D
Resolver quirúrgicamente los lipomas de cono medular solo cuando son sintomáticos	D

### 3.5. Rehabilitación y seguimiento del niño(a) con disrafia espinal abierta operada o disrafia espinal cerrada que evoluciona con déficit permanente después de su resolución quirúrgica.

1. ¿Quiénes deben participar en el seguimiento y manejo de un niño/niña con disrafia espinal?

Los déficits secundarios y asociados a la condición de haber nacido con una disrafia espinal abierta requieren que un equipo multidisciplinario se haga cargo del seguimiento desde los primeros días de vida y por el resto de ella. El equipo tratante debe integrar a neurocirujanos, fisiatras, neurólogos, traumatólogos infantiles, pediatras y urólogos, kinesiólogos, terapeutas ocupacionales, enfermeras, fonoaudiólogos, nutricionistas, psicólogos, asistentes sociales y ortesistas y, desde los dos años de vida, también a educadores.

Una vez superado el postoperatorio inmediato, se debe solicitar la evaluación por fisiatra para ordenar el plan de seguimiento y coordinar las acciones de todos los profesionales que se deben involucrar y la participación de la familia.

La familia es el entorno inmediato del recién nacido, como tal, será un componente esencial del equipo tratante. Su integración pasa por saber contener y acoger los procesos psicológicos que se desencadenan con el nacimiento de un hijo(a) diferente. Las primeras fases del duelo por el hijo que no fue, alteran la dinámica familiar y los roles que debieran jugar sus distintos componentes ante el nacimiento, disminuyen la permeabilidad a la información y la capacidad de internalizar los contenidos educativos que necesitamos entregar. A la vez, la entrega de información en forma adecuada y comprensible, disminuye los niveles de angustia y permite iniciar el proceso de hacerse cargo de este nuevo integrante de la familia.

El neurocirujano comienza sus controles a los 15 días después de la primera intervención si ésta no ha tenido una evolución complicada, después cada 6 meses y, finalmente, una vez al año hasta completar el desarrollo puberal. En estos controles el neurocirujano deberá determinar si es necesario el abordaje de otras condiciones asociadas: hidrocefalia, instalación y recambio valvular, siringomielia, médula anclada sintomática, Arnold Chiari, etc. Si hay evidencias clínicas de deterioro de funciones previas se solicitará estudio con RNM.

Es imprescindible que el RN sea evaluado por un urólogo, quien por clínica y ultrasonografía, debe evaluar y determinar, si es una vejiga neurogénica de alto o bajo riesgo y definir la conducta a tomar. Aun se discute el momento más oportuno para completar el estudio con una urodinamia desde las cuatro semanas al sexto mes de vida. Con este examen se tiene un diagnóstico más preciso de las presiones intravesicales y del funcionamiento del esfínter; sin embargo, el perfil va cambiando, sobre todo durante el primer año de vida por lo que se

requiere repetir más veces este examen. Condiciones que deben poner en alerta son hidronefrosis y/o reflujo vesicoureteral, determinado por pielografía de eliminación, y/o infección urinaria a repetición. No hay evidencia que permita determinar si, en este caso, es mejor la vesicostomía por sobre el cateterismo intermitente pero, la primera, asegura y facilita el manejo familiar. El control urológico periódico permitirá ir determinando las medidas específicas a tomar: técnica de vaciamiento vesical, tipo de profilaxis, tratamiento infecciones intercurrentes, uso de anticolinérgicos, cirugías, exámenes funcionales y de laboratorio, etc.

### **Prevención de complicaciones secundarias.**

Desde las primeras horas de vida se debe hacer prevención de lesiones de la piel a través de lubricación adecuada de la piel, cambios de posición y evitar exponerla a fuentes de calor o de frío extremo.

La prevención de retracciones de tejidos blandos y articulaciones debe iniciarse precozmente a través de la movilización de los segmentos pléjicos o paréticos y el uso de apoyo ortésico, el que requiere de seguimiento estrecho por estar en una fase de crecimiento rápido.

Si el RN presenta deformidad de extremidades se puede intentar revertirla con órtesis o yesos seriados. La evaluación por el traumatólogo ortopeda permitirá precisar las medidas terapéuticas propias de la especialidad. Además del control regular que a juicio del ortopeda requiera el niño(a), el uso de este recurso profesional puede ser orientado por los controles fisiátricos.

Durante el primer año de vida, los controles fisiátricos van determinando las urgencias relativas de intervención de los otros integrantes del equipo de profesionales tratantes. Si el diagnóstico fue al nacer o posterior debe derivar a genetista para apoyar el consejo genético. Si no existe el recurso de psicólogo al interior del equipo debe ofrecer y gestionar este apoyo para la familia y, a la vez, dar a conocer al profesional que será el tratante las características esenciales del cuadro del que es portador el hijo(a). Debe trabajar en conjunto con el kinesiólogo, terapeuta ocupacional y fonoaudiólogo, las intervenciones específicas que el niño(a) requiere. Con la enfermera debe trabajar en particular la entrega de capacidades a la familia para el manejo de la vejiga intestino neurogénico (cateterismo intermitente, profilaxis, alimentación y control), cuidado posicional y prevención de lesiones de la piel. Debe solicitar la evaluación de la asistente social de las condiciones socioeconómicas y familiares para activar la red interna y externa de esta y asegurar el acceso a los beneficios sociales que corresponda. En el caso de que la madre deba reintegrarse al trabajo y necesite incorporar al niño(a) a sala cuna, es tarea del equipo entregar la información sobre manejo que pueda requerir el personal de la sala cuna. En la medida de lo posible, la definición de los

planes de tratamiento, debe ser producto de la evaluación conjunta de los tratantes. Siempre se debe acordar con los padres los objetivos que se pretenden cumplir en cada etapa, así como las tareas que ello conlleva.

RECOMENDACIÓN	GRADO DE EVIDENCIA
Asumir el tratamiento con un equipo multidisciplinario lo antes posible	B
Desarrollar un plan de tratamiento que contemple evaluaciones regulares por todos los tratantes e instancias o mecanismos de coordinación.	D
Acordar los planes de tratamiento con los padres definiendo los roles de cada miembro del equipo e incluya sus responsabilidades	D

### 3.6. Seguimiento del niño(a) operado(a) de disrafia espinal oculta que queda asintomático.

A los 15 días de la cirugía se realiza el primer control con neurocirujano y después de forma regular cada 6 meses. La familia y, si está en edad de comprender, el niño(a) deben ser instruídos sobre los signos de alerta de una nueva complicación. Si alguno de ellos se presenta deben solicitar ser derivados a la brevedad a neurocirujano, quien decidirá conducta y estudios imagenológicos que requiera, en particular RNM. Si hay evidencias clínicas de deterioro de funciones previas se solicitará estudio con RNM.

A fin de descartar secuelas debe ser evaluado por neurólogo, fisiatra y urólogo en un plazo no mayor a 6 meses a contar de la primera cirugía.

Si evoluciona asintomático debe mantenerse en control cada 3 años, con estudio electrofisiológico de esfínteres y urodinamia hasta completar el desarrollo puberal.

RECOMENDACIÓN	GRADO DE EVIDENCIA
Mantener controles con neurocirujano hasta completar el desarrollo puberal	B
Derivar, dentro de los primeros 6 meses, a fisiatra, neurólogo y urólogo para descartar secuelas	D
Educación al grupo familiar para detectar signos de alerta de nuevas complicaciones	B

## 4. IMPLEMENTACIÓN DE LA GUÍA

### 4.1 Diseminación

Esta guía de práctica clínica corresponde a una revisión y actualización de la primera versión producida por el MINSAL el año 2007

NO existe versión resumida, para pacientes o versión de bolsillo.

## 5. DESARROLLO DE LA GUIA

Existe una versión previa de esta guía de práctica clínica, publicada el año 2005

### 5.1 Grupo de trabajo

Los siguientes profesionales aportaron a la elaboración de esta guía. El Ministerio de Salud reconoce que algunas de las recomendaciones o la forma en que han sido presentadas pueden ser objeto de discusión, y que éstas no representan necesariamente la posición de cada uno de los integrantes de la lista.

Equipo de la construcción de la Primera guía de práctica clínica 2005:

Dr. Sergio Valenzuela	Presidente Sociedad Chilena de Neurocirugía Jefe Servicio Neurocirugía Pediátrica Instituto de Neurocirugía Dr. A. Asenjo, SSM Oriente.
Dr. Cristian Salazar	Jefe Unidad Neurocirugía Pediátrica Hospital Carlos Van Buren.
Dr. Manuel Morales	Neurocirujano Hospital Regional de Rancagua.
Dr. Andrés Barrios R.	Neurólogo Infantil Hospital San Borja Arriarán.
Dra. Fanny Cortés	Genetista Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA).
Dr. Pablo Cox	Neurocirujano, Instituto de Neurocirugía Dr. A. Asenjo, SSMO.
Dr. Carlos Becerra	Especialista en Salud Pública Ministerio de Salud.
Dra. Gloria Ramírez, M.Sc.	International Health Management & Development U. Birmingham., Subsecretaría de Salud Pública, Ministerio de Salud.

Equipo de la Revisión 2010-2011:

Dra. Carolina García.	Médico Fisiatra. DIPRECE. Subsecretaría de Salud Pública. MINSAL. Coordinadora de la Guía.
Dra. Gladys Cuevas L.	Médico Fisiatra. Subsecretaría de Redes Asistenciales. MINSAL.
Dra. Francisca Rodríguez C.	Médico cirujano. DIPRECE. Subsecretaría de Salud Pública.

## 5.2. Declaración de conflictos de interés

Ninguno de los participantes ha declarado conflicto de interés respecto a los temas abordados en la guía.

Fuente de financiamiento: El desarrollo y publicación de la presente guía han sido financiados íntegramente con fondos estatales.

## 5.3. Revisión sistemática de la literatura

Se realizó una búsqueda de literatura científica en Medline y fuentes secundarias (Cochrane Library, DARE, HTA Database), que privilegió la identificación de revisiones sistemáticas y guías de práctica clínica de buena calidad, y en ausencia de estas, estudios originales del mejor nivel de evidencia disponible. Esta búsqueda fue complementada con literatura aportada por el grupo de expertos.

## 5.4. Formulación de las recomendaciones

La formulación de las recomendaciones se realizó mediante el consenso de la mesa de expertos convocados y la evidencia encontrada en la revisión sistemática y el aporte bibliográfico de los participantes

## 5.5. Validación de la guía

Previo a su publicación, la guía fue sometida además a revisión por:

Dr. Andrés Horlacher	Neurocirujano Representante Sociedad Chilena de Pediatría Hospital Dr. Carlos Van Buren
Dra. Lorena Berna	Médico Fisiatra Sociedad Chilena de Medicina Física y Rehabilitación
Dra. Lisette Segovia	Médico Fisiatra Instituto de Rehabilitación Infantil, IRI.
Dr. Rogelio González	Profesor Asistente División de Obstetricia y Ginecología Escuela de Medicina Pontificia universidad Católica de Chile

## 5.6 Vigencia y actualización de la guía

**Plazo estimado de vigencia:** 3 años desde la fecha de publicación.

Esta guía será sometida a revisión cada vez que surja evidencia científica relevante, y como mínimo, al término del plazo estimado de vigencia.

## ANEXO 1: Abreviaturas & Glosario de Términos

RN	Recién nacido
SNC	Sistema nervioso central
LCR	Líquido cefalorraquídeo
AFP	Alfafetoproteína
TTPK	Tiempo de tromboplastina parcial activada
ITU	Infección del tracto urinario
RNM	Resonancia nuclear magnética

## ANEXO 2: Niveles de evidencia y grados de recomendación

Se utilizó los criterios propuestos por el Centro para la Medicina Basada en Evidencias de la Universidad de Oxford. ([http://www.cebm.net/levels\\_of\\_evidence.asp](http://www.cebm.net/levels_of_evidence.asp))

- 1a Revisiones Sistemáticas (RS) de Ensayos Clínicos Aleatorizados (EnCAs) con homogeneidad (que incluya estudios con resultados comparables y en la misma dirección).
- 1b EnCAs individuales con Intervalos de Confianza (IC) estrechos.
- 1c Eficacia demostrada por la práctica clínica, pero no por la experimentación.
- 2a RS de estudios de cohortes con homogeneidad (que incluya estudios con resultados comparables y en la misma dirección).
- 2b Estudios de Cohortes individuales o EnCAs de mala calidad (seguimiento menor al 80%).
- 2c Investigación de resultados en salud, estudios ecológicos.
- 3a RS de estudios de casos y controles con homogeneidad (que incluya estudios con resultados comparables y en la misma dirección).
- 3b Estudios de casos y controles individuales.
- 4 Series de casos y estudios de cohortes y, casos y controles de baja calidad.
- 5 Opiniones de "expertos" sin valoración crítica explícita.

De acuerdo a lo anterior se originan los siguientes grados de recomendación:

GRADO A = Estudios tipo 1a, 1b, 1c.

GRADO B = Estudios tipo 2a, 2b, 2c, 3<sup>a</sup>, 3b.

GRADO C = Estudios tipo 4

GRADO D = Estudios tipo 5

## BIBLIOGRAFIA GENERAL

1. The National Institute of Neurological Disorders and Stroke National Institutes of Health. Bethesda, MD 20892. NINDS Spina Bifida Information Page. [http://www.ninds.nih.gov/health\\_and\\_medical/disorders/spina\\_bifida.htm](http://www.ninds.nih.gov/health_and_medical/disorders/spina_bifida.htm).
2. Mayo Foundation for Medical Education and Research (MFMER). Spina bifida Treatment. <http://www.mayoclinic.com/>
3. Miller PD, Pollack IF, Pang D, Albright AL. Comparison of simultaneous versus delayed ventriculoperitoneal shunt insertion in children undergoing myelomeningocele repair. *J Child Neurol*. 1996 Sep;11(5):370-2.
4. Parent AD, McMillan T. Contemporaneous shunting with repair of myelomeningocele. *Pediatr Neurosurg*. 1995;22(3):132-5; discussion 136.
5. Hubballah MY, Hoffman HJ. Early repair of myelomeningocele and simultaneous insertion of ventriculoperitoneal shunt: technique and results. *Neurosurgery* 1987 Jan;20(1):21-3.
6. Bell WO, Arbit E, Fraser RA. One-stage meningomyelocele closure and ventriculoperitoneal shunt placement. *Surg Neurol*. 1987 Mar;27(3):233-6.
7. Caldarelli M, Di Rocco C, La Marca F. Shunt complications in the first postoperative year in children with meningomyelocele. *Childs Nerv Syst*. 1996 Dec;12(12):748-54.
8. Guía Clínica Instituto Nacional de Rehabilitación Pedro Aguirre Cerda
9. Manual de Enfermedades Invalidantes de la Infancia. Instituto de Rehabilitación Infantil. 

## REFERENCIAS

- <sup>1</sup> Nazed J, Lopez-Camelo J, Castilla E. Resultado de 30 años de vigilancia epidemiológica de defectos del tubo neural en Chile y Latinoamérica. *Revista Médica de Chile* v129, n 5. Santiago Mayo 2001
- <sup>2</sup> Hertrampf E, Cortés F. National food-fortification program with folic acid in Chile. *Food Nutr Bull.* 2008 Jun;29(2 Suppl):S231-7
- <sup>3</sup> Información preliminar del INTA, datos recolectados pero aun no publicados. Junio 2009.
- <sup>4</sup> Anuarios Demográficos INE
- <sup>5</sup> Aicardi J. *Diseases of the nervous system in childhood.* 2ª edition. Cambridge: Mac Keith Press, 1998.
- <sup>6</sup> Swaimann KF, Ashual S, Ferreiro DM (eds) *Pediatric Neurology.* 4ª edition. Philadelphia, Missouri: Mosby- Elsevier, 2006.
- <sup>7</sup> Bowmann RM, Mclone DG, Grant JA, et al. Spina bifida Outcome: a 25-year prospective. *Pediatr Neurosurg* 2001;34:114-20.
- <sup>8</sup> Hall, JE, Martin R. The natural history of spina deformity in myelomeningocele. A study of 130 patients. Paper presented to Canadian Orthopaedic Association, Bermuda June, 1970.
- <sup>9</sup> Mackel JL, Lindseth RE. Scoliosis in myelodysplasia. *Jurnal Bone Joint Surg.* 57A:1031. 1975
- <sup>10</sup> Raicroft JF, Curtis BH. Spinal Curvature in Myelomeningocele. *AAOS Symptomium on Myelomeningocele.* St louis. 1972
- <sup>11</sup> Roth K. Spinal deformities in myelomeningocele: a radiologic assessment. *Scoliosis Hurrington* pp 1-29. 1971
- <sup>12</sup> Moe J, Winter R. et col. Deformaciones de la columna vertebral. Cap 9: 247-294. Salvat. 1982.
- <sup>13</sup> Balasubramaniam, C., Laurent, J.P., McCluggage, C., Oshman, D., Cheek, W.R.: Tethered cord syndrome after repair of myelomeningocele. *Childs Nerv Syst* 1990; 6: 208-211.
- <sup>14</sup> Caldarelli, M., Di Rocco, C., Colosimo, C. Jr., Fariello, G., Di Gennaro, M.: Surgical treatment of late neurological deterioration in children with myelodysplasia. *Acta Neurochir (Wien)* 1995; 137: 196-206
- <sup>15</sup> Colak, A., Pollack, I.F., Albright, A.L.: Recurrent tethering: common long-term problem after lypomyelomeningocele repair. *Pediatr Neurosurg* 1998; 29: 184-190.
- <sup>16</sup> Phuong, L.K., Schuberl, K.A., Raffel, C.: Natural history of tethered cord in patients with myelomeningocele. *Neurosurgery* 2002; 50: 989-995.
- <sup>17</sup> Tamaki, N., Shirataki, K., Kojima, N., Shouse Y, Matsumoto, S.: Tethered cord syndrome of delayed onset following repair of myelomeningocele. *J Neurosurg* 1988; 69:393-398.
- <sup>18</sup> Martínez-Lage JF, Ruiz-Espejo Vilar A, Almagro MJ, Sánchez del Rincón I, Ros de San Pedro J, Felipe-Murcia M, Murcia-García FJ. Spinal cord tethering in myelomeningocele and lipomeningocele patients: the second operation *Neurocirugia (Astur).* 2007 Aug;18(4):312-9
- <sup>19</sup> Poley GE and Slater JE. Latex allergy. *J Allergy Clin Immunol.* 2000; 105:1054-1062
- <sup>20</sup> Hunt GM. The median survival time in open spina bifida. *Dev Med Child Neurol* 1997;39:568.
- <sup>21</sup> [www.sbaa.cl](http://www.sbaa.cl)
- <sup>22</sup> dra Fcortez
- <sup>23</sup> Rotter K, Solís F, González M. Costos de atención en pacientes con mielomeningocele en los Institutos de Rehabilitación Infantil Teletón. *Rev Chil Pediatr* 78 (1); 30-37. 2007.
- <sup>24</sup> Llanos A et al. *Health Policy* 2007, 83 (2-3): 295-303
- <sup>25</sup> Forrest JD. Epidemiology of unintended pregnancy and contraceptive use. *Am J Obstet Gynecol* 1994;170:1485-9
- <sup>26</sup> Cornel MC, Erickson JD. Comparison of national policies on periconceptional use of folic acid to prevent spina bifida and anencephaly (SBA). *Teratology* 1997;55:134-7
- <sup>27</sup> Copp AJ, Greene NDE, Murdoch JN. The genetic basis of mammalian neurulation. *Nat Rev Genet* 2003;4:784-93
- <sup>28</sup> Wang Y, Y Wu, G Zhou, C Xu and K Xiao 1996. An estimate of recurrence risk for neural tube defects in China. *Hua Hsi / Ko Ta Hsueh Hsueh Pao,* 27:196-198.

- 
- <sup>29</sup> Gonzalo O, Palma P. Anticonvulsivantes en Embarazo Revisión Bibliográfica). *Revista Médica de Costa Rica y Centroamérica*. LXVI (588):117-120; 2009.
- <sup>30</sup> Kolaski K. Myelomeningocele: Differential Diagnoses & Workup. [emedicine.medscape.com](http://emedicine.medscape.com).
- <sup>31</sup> Financiado por el Instituto Nacional de Salud Infantil y Desarrollo Humano (National Institute of Child Health and Human Development - NICHD), que forma parte de los Institutos Nacionales de Salud (National Institutes of Health - NIH), coordinado a través del Centro de Bioestadística de George Washington University en Rockville, Maryland. La cirugía se llevará a cabo en tres centros MOMS en distintos puntos del país: University of California at San Francisco en San Francisco, California; Children's Hospital of Philadelphia en Filadelfia, Pensilvania y Vanderbilt University Medical Center en Nashville, Tennessee. Sus resultados se han retrasado porque no han logrado completar un número de 200 gestantes dispuestas a participar.
- <sup>32</sup> Shurtleff DB, Lemire RJ. Epidemiology, etiologic factor, and prenatal diagnosis of open spinal dysrafim. *Neurosurg Clin N Am* 1995;6: 183-193.
- <sup>33</sup> Merrill D, Goodwin P et col. The optimal route of delivery for fetal myelomeningocele. *Am J Obstet Gynecol* 1998;179:235-240.
- <sup>34</sup> Lewis D, Tolosa J et col. Elective cesarean delivery and long-term motor function or ambulation status in infants with meningomyelocele. *Obstet Gynecol* 2004;103:469-73
- <sup>35</sup> Milton Seligman, Rosalyn Benjamin Darling. *Ordinary families, special children*. Guildford Press. 2007. 3ª edición
- <sup>36</sup> Wadhwa PD, Culhane JF, Rauh V et col. Stress, infection and preterm birth: a biobehavioural perspective. *Paediatr Perinat Epidemiol*. 2001 Jul;15 Suppl 2:17-29.
- <sup>37</sup> Hunfeld JAM, Wladimiroff JW. Emotional reactions in women in late pregnancy (24 weeks or longer) following the ultrasound diagnosis of a severe or lethal fetal malformation. Volume 13 Issue 7, Pages 603 - 612