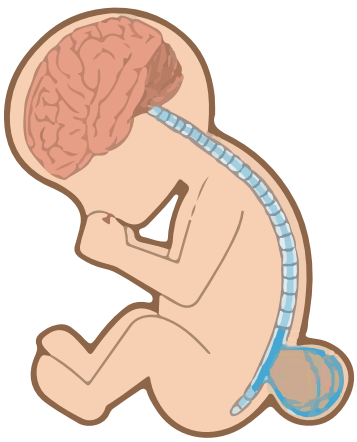
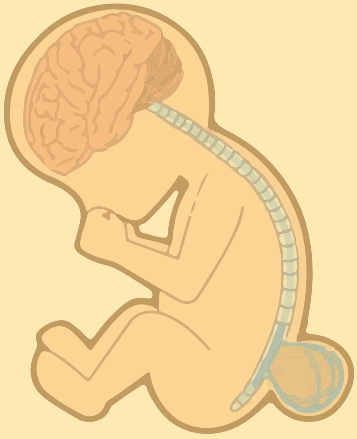


MODELO DE ATENCION INTEGRAL A NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES CON

ESPINA BIFIDA Y MIELOMENINGOCELE

Ministerio de SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL
GOBIERNO NACIONAL
Paraguay de la gente
DGPS DIRECCIÓN GENERAL DE PROGRAMAS DE SALUD
DIRSINA Dirección de Salud Integral de la Niñez y la Adolescencia
Atención integral en espina bífida: todos somos responsables



MODELO DE ATENCION INTEGRAL A NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES CON ESPINA BIFIDA Y MIELOMENINGOCELE

Ministerio de SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL
GOBIERNO NACIONAL
Paraguay de la gente
DGPS DIRECCIÓN GENERAL DE PROGRAMAS DE SALUD
DIRSINA Dirección de Salud Integral de la Niñez y la Adolescencia
Atención integral en espina bífida: todos somos responsables

PRESENTACIÓN

El Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, a través de la Dirección de Salud Integral de la Niñez y Adolescencia, dependiente de la Dirección General de Programas de Salud, presenta el **"Modelo de Atención Integral a Niños, Niñas y Adolescentes con Espina Bífida y Mielomeningocele"**, un documento normativo que se constituye en una guía para la organización y ejecución de prestaciones a ser otorgadas por el Sistema Nacional de Salud, con especial atención a la atención multi e interdisciplinaria, como el mecanismo más efectivo y eficiente para el cuidado de este grupo de pacientes.

El modelo de atención multidisciplinario centra el cuidado en el niño y su familia, teniendo en cuenta sus necesidades en particular, independientemente de la patología de base. Esto permite una interacción entre todos los profesionales, establecer prioridades para definir pronóstico de la evolución de la enfermedad y generar la mejor estrategia de seguimiento y tratamiento para cada paciente.

Con este documento de atención centrada en la persona y multidisciplinaria, el Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social pretende cumplir con el objetivo de que todos los pacientes tengan la oportunidad de acceder a una asistencia oportuna, especializada, integral y con protocolos consensuados, lo que permite también que la familia reciba un nivel de formación e información homogéneos, siendo el personal de salud, el promotor del trabajo en equipo.

La participación activa de los padres en el cuidado de los niños y el enfoque interdisciplinario son indispensables para lograr resultados positivos en la implementación de un plan de cuidados para disfrutar de calidad de vida, tanto el paciente, como sus cuidadores.

AUTORIDADES

Dr. Julio Borba
Ministro de Salud Pública y Bienestar Social

Dra. Lida Sosa
Viceministra de Rectoría y Vigilancia de la Salud

Dr. Hernán Martínez
Viceministro de Atención Integral a la Salud y Bienestar Social

Dra. Patricia Veiluva
Directora General de Programas de Salud

Dra. Zully Suárez
Directora de Salud Integral de la Niñez y la Adolescencia

Poder Ejecutivo
Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social

Resolución S.G. N° 541 -

POR LA CUAL SE APRUEBA EL MODELO DE ATENCIÓN INTEGRAL A NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES CON ESPINA BÍFIDA Y MIELOMENINGOCELE, COMO INSTRUMENTO NORMATIVO Y OPERATIVO PARA LOS ESTABLECIMIENTOS DE SALUD, ORIENTADO A LA ATENCIÓN DE ESTA PATOLOGÍA EN SU INTEGRIDAD.

Asunción, 27 de julio de 2021.-

VISTO:

El Plan Nacional de Salud Integral de la Niñez 2016-2021, que dispone su implementación en la Red Integral e Integrada de Servicios de Salud (RIISS), y el Plan Nacional de Salud Integral de la Adolescencia, 2016-2021; y

CONSIDERANDO:

Que la Constitución de la República del Paraguay, en su Art. 68 encomienda al Estado paraguayo la protección y promoción de la salud como derecho fundamental de la persona y en interés de la comunidad, en su Art. 69 enuncia que se promoverá un sistema nacional de salud que ejecute acciones sanitarias integradas, con políticas que posibiliten la concertación, la coordinación y la complementación de programas y recursos del sector público y privado.

Que la Ley N° 836/80, Código Sanitario, establece que: "...Art. 3° El Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, ... es la más alta dependencia del Estado competente en materia de salud y aspectos fundamentales del bienestar social... Art. 4° La autoridad de Salud será ejercida por el Ministro de Salud Pública y Bienestar Social, con la responsabilidad y atribuciones de cumplir y hacer cumplir las disposiciones previstas en este Código y su reglamentación...".

Que las instituciones nacionales e internacionales y la normativa vigente consideran la salud no sólo como la ausencia de enfermedad sino como el más alto nivel de bienestar físico, mental y social (OMS), este derecho fundamental y los que se relacionan con su disfrute se recogen en la Constitución.

Que la Constitución de la República del Paraguay, en su artículo 6 – DE LA CALIDAD DE VIDA, dispone: "La calidad de vida será promovida por el Estado mediante planes y políticas que reconozcan factores condicionantes, tales como la extrema pobreza y los impedimentos de la discapacidad o de la edad", en su artículo 46 -DE LA IGUALDAD DE LAS PERSONAS, establece: "Todos los habitantes de la República son iguales en dignidad y derechos", en su Artículo 54 -DE LA PROTECCIÓN AL NIÑO, expresa que: "La familia, la sociedad y el Estado tienen la obligación de garantizar al niño su desarrollo armónico e integral", y en su Artículo 68 -DEL DERECHO A LA SALUD, que: "El Estado protegerá y promoverá la salud como derecho fundamental de la persona y en interés de la comunidad".

Que la Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos de los Niños, en su artículo 2° declara: "Se asegura la aplicación de sus derechos a cada niño sujeto a su jurisdicción, sin distinción alguna. Los Estados Partes tomarán todas las medidas apropiadas para asegurar que el niño sea protegido contra toda forma de discriminación o castigo". En su Artículo 23: "El niño mental o físicamente impedido deberá disfrutar de una vida plena y decente en condiciones que aseguren dignidad, permitan llegar a bastarse a sí mismo y faciliten la participación activa del niño en la comunidad. El derecho del niño impedido a recibir cuidados especiales" y en su artículo 24: "Derecho del niño al disfrute del más alto nivel posible de salud y a servicios para el tratamiento de las enfermedades y la rehabilitación de la salud".

Que el artículo 25 de la Declaración Universal de Derechos Humanos, consagra que "Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure, así como a su familia, la salud y el bienestar".

Poder Ejecutivo
Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social

Resolución S.G. N° 541 -

POR LA CUAL SE APRUEBA EL MODELO DE ATENCIÓN INTEGRAL A NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES CON ESPINA BÍFIDA Y MIELOMENINGOCELE, COMO INSTRUMENTO NORMATIVO Y OPERATIVO PARA LOS ESTABLECIMIENTOS DE SALUD, ORIENTADO A LA ATENCIÓN DE ESTA PATOLOGÍA EN SU INTEGRIDAD.

Asunción, 27 de julio de 2021.-

Que el artículo 24 de la Convención Americana de los Derechos Humanos dispone: "Todas las personas son iguales ante la ley, en consecuencia, tienen derecho sin discriminación, a igual protección de la ley". Igualmente, el artículo 3° del Protocolo de San Salvador establece que: "Los Estados partes en el presente protocolo se comprometen a garantizar el ejercicio de los derechos que en él se enuncian, sin discriminación alguna de raza, color, sexo, idioma, religión, opiniones políticas o de cualquier otra índole, origen nacional o social, posición económica, nacimiento o cualquier otra condición social". El mismo protocolo en el artículo 10, expresa que: "Toda persona tiene derecho a la salud, entendida como el disfrute del más alto nivel de bienestar físico, mental y social".

Que la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad y el Protocolo Facultativo de la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, dispone en su Artículo 7°: "Que los niños y niñas con discapacidad, gocen plenamente de todos los derechos humanos y libertades". En su artículo 25 establece la necesidad de "programas y atención de la salud gratuitos que proporcionarán los servicios de salud que necesiten las personas con discapacidad", "Se proporcionarán esos servicios lo más cerca posible de las comunidades de las personas con discapacidad", "Deben recibir atención de la misma calidad que a las demás personas sobre la base de un consentimiento libre e informado". Artículo 26: sobre HABILITACION Y REHABILITACION: promueve que: "Para lograr y mantener la máxima independencia, capacidad física, mental, social y vocacional, y la inclusión y participación plena en todos los aspectos de la vida", "Apoyar la participación e inclusión en la comunidad", y "El desarrollo de formación inicial y continua para los profesionales y el personal que trabajen en los servicios de habilitación y rehabilitación".

Que el Código de la Niñez y la Adolescencia, en el artículo 3°, DEL PRINCIPIO DEL INTERES SUPERIOR, dispone: "Toda medida que se adopte respecto al niño o adolescente, estará fundada en su interés superior. Este principio estará dirigido a asegurar el desarrollo integral del niño o adolescente, así como su condición de persona en desarrollo". En el artículo 13, DEL DERECHO A LA SALUD, dispone que: "El niño o adolescente tiene derecho a la atención de su salud física y mental, a recibir la asistencia médica necesaria y a acceder en igualdad de condiciones a los servicios y acciones de promoción, información, protección, diagnóstico precoz, tratamiento oportuno y recuperación de la salud. Si fuese niño o adolescente perteneciente a un grupo étnico o a una comunidad indígena, serán respetados los usos y costumbres médico-sanitarios vigentes en su comunidad, toda vez que no constituyan peligro para la vida e integridad física y mental de estos o de terceros".

Que la Ley N° 5732/2016, del Programa Nacional de Detección Neonatal, el cual se ocupa de la detección, tratamiento y seguimiento de enfermedades detectables en el recién nacido que podrían producirle un daño o disminuir su calidad de vida, en su Artículo 1° menciona: "Todos los recién nacidos en el país tienen derecho a la detección neonatal para el diagnóstico precoz y el tratamiento oportuno de patologías...".

Que el Código Sanitario menciona en su Artículo 6°: "Los planes y programas de salud y bienestar social deberán elaborarse de acuerdo con los objetivos, políticas y estrategias globales del desarrollo económico y social de la Nación", en su artículo 7°: "Los planes, programas y actividades de salud y bienestar social, a cargo de las instituciones públicas y privadas, serán aprobados y controlados por el Ministerio", en su artículo 10, el cuidado de la salud comprende: "En relación a las personas las acciones integrales y coordinados de promoción, protección, recuperación y rehabilitación del estado de bienestar físico, mental y social". En su artículo 14, manifiesta que: "La salud del grupo familiar es derecho irrenunciable que se reconoce a todos los habitantes del país". En su artículo 15, establece que: "Las

Poder Ejecutivo
Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social

Resolución S.G. N° 541 -

POR LA CUAL SE APRUEBA EL MODELO DE ATENCIÓN INTEGRAL A NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES CON ESPINA BÍFIDA Y MIELOMENINGOCELE, COMO INSTRUMENTO NORMATIVO Y OPERATIVO PARA LOS ESTABLECIMIENTOS DE SALUD, ORIENTADO A LA ATENCIÓN DE ESTA PATOLOGÍA EN SU INTEGRIDAD.

Asunción, 27 de julio de 2021.-

personas por nacer tienen derecho a ser protegidas por el Estado, en su vida y en su salud, desde su concepción".

Que la Ley 1626/2000 -DE LA FUNCIÓN PÚBLICA, artículo 60, prohíbe a los funcionarios públicos discriminar la atención de los asuntos a su cargo poniendo o restando esmero en los mismos, según quien provengan o para quien sean.

Que el Plan Nacional de Salud Integral de la Adolescencia, 2016-2021, adopta el criterio de la Organización Mundial de la Salud, que considera adolescente a toda persona de entre 10 y 19 años de edad. Que para dar respuesta a las características biopsicosociales en la que se encuentra el o la adolescente se hace necesaria la atención por parte del área de pediatría de los servicios de salud, ya que responde a las necesidades y características de esta población.

Que el Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, como órgano responsable de implementar las políticas nacionales de salud, debe garantizar el acceso universal a los servicios de salud removiendo las barreras y evitando cualquier tipo de discriminación. De ser necesario debe aplicar las medidas y sanciones administrativas necesarias a los funcionarios y servidores públicos profesionales de la salud y administrativos del ámbito de la salud con el objetivo de brindar atención con calidad y calidez.

Que el Decreto N° 21376/98 "Por el cual se establece la Nueva Organización Funcional del Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, menciona en su artículo 10: "Son funciones específicas en el área de regulación y Atención Sanitaria: numeral 1) Definir normas generales y específicas de atención en salud, que posibiliten el desarrollo de programas y servicios acordes con la eficiencia, eficacia y calidad de prestaciones en las áreas de prevención y recuperación de la salud".

Que en concordancia con lo preceptuado en el Artículo 242 de la Constitución de la República del Paraguay, el Decreto N° 21376/1998, en su Artículo 19, dispone "Compete al Ministro de Salud Pública y Bienestar Social ejercer la administración de la Institución a su cargo"; y en su Artículo 20, establece "Son funciones específicas del Ministro de Salud Pública y Bienestar Social: ...6. Ejercer la administración general de la Institución como Ordenador de Gastos y responsable de los recursos humanos, físicos y financieros. 7. Dictar resoluciones que regulen la actividad de los diversos programas y servicios, reglamente su organización y determine sus funciones...".

Que la Dirección General de Asesoría Jurídica, según Dictamen A.J. N° 1363, de fecha 16 de julio de 2021, de ha emitido su parecer favorable a la presente Resolución.

POR TANTO, en ejercicio de sus atribuciones legales;

EL MINISTRO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL
R E S U E L V E:

Artículo 1°. Aprobar el "Modelo de Atención Integral a Niños, Niñas y Adolescentes con Espina Bífida y Mielomeningocele", como instrumento normativo y operativo para los Establecimientos de Salud, orientado a la atención de esta patología en su integralidad, el cual forma parte como anexo de la presente Resolución.

Poder Ejecutivo
Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social

Resolución S.G. N° 541 -

POR LA CUAL SE APRUEBA EL MODELO DE ATENCIÓN INTEGRAL A NIÑOS, NIÑAS Y ADOLESCENTES CON ESPINA BÍFIDA Y MIELOMENINGOCELE, COMO INSTRUMENTO NORMATIVO Y OPERATIVO PARA LOS ESTABLECIMIENTOS DE SALUD, ORIENTADO A LA ATENCIÓN DE ESTA PATOLOGÍA EN SU INTEGRIDAD.

Asunción, 27 de julio de 2021.-

Artículo 2°. Disponer que los Establecimientos de Salud, tanto públicos o privados deben brindar atención integral a los Niños, Niñas y Adolescentes con Espina Bífida y Mielomeningocele, con énfasis en la prevención, promoción de la Salud e integralidad de su atención, teniendo en cuenta sus necesidades particulares, según los Niveles de Atención y siguiendo las normativas del modelo de Atención Integral a Niños, Niñas y Adolescentes portadores de Espina Bífida y Mielomeningocele. En los casos en que el Establecimiento de Salud no cuente con médicos especialistas para la atención integral de estos pacientes, deben ser remitidos al Centro de Referencia, o de mayor nivel de atención, garantizando su acceso a una atención especializada según sus requerimientos.

Artículo 3°. Comunicar a quienes corresponda y cumplido, archivar.

DR. JULIO CÉSAR BORBA VARGAS
MINISTRO

/mlss/lbm
SIMESE N° 50361/21.

COORDINACIÓN DE LA REVISIÓN Y VALIDACIÓN DEL PRESENTE DOCUMENTO

Dirección General de Programas de Salud
Dra. Patricia Veiluva

Dirección de Salud Integral de la Niñez y Adolescencia - DIRSINA

Dirección
- Dra. Zully Suárez

Equipo Técnico
- Dra. María Irrazábal
- Dra. Carolina Ruíz
- Dra. Marlene Martínez Pico
- Dra. Vanessa Farina de Armele
- Dra. Blanca Villalba
- Lic. Luz Torres
- Lic. Angélica González
- Lic. Gloria López
- Marta Silva

INSTITUCIONES Y TÉCNICOS PARTICIPANTES DE LA REVISIÓN Y VALIDACIÓN
- Dra. Lida Sosa. Vice Ministerio de Rectoría y Vigilancia de la Salud, MSPyBS.
- Dra. Flavia Montanía. Presidente Sociedad Paraguaya de Ortopedia y Traumatología.
- Dra. María Dora Lacarrubba. Genética Médica. Dirección General de Programas de Salud, MSPyBS.
- Dra. Marta Ascurra. Directora Programa Nacional de Prevención de Defectos Congénitos, MSPyBS.
- Fátima Morelli. Programa Nacional de Prevención de Defectos Congénitos, MSPyBS.
- Dra. Lisa Valdez. Traumatóloga Infantil. Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñú.
- Dr. Miguel Ángel Franco Valdez. Nefrólogo Pediatra. Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñú.
- Dra. Diana Báez de Ladoux. Nefróloga Pediatra. Hospital General Barrio Obrero.
- Dra. María Lezcano. Neuróloga Pediatra. Hospital de Clínicas, FCM UNA.
- Dra. Ana Cecilia Lascurain Golferichs. Jefa del Servicio de Nefrología Pediátrica HNI.

- Dr. Kiichiro Matsumura. Jefe de Servicio Cirugía Infantil. Hospital Central del IPS.
- Dra. Avelina Victoria Troche H. Nefróloga Pediatra. Hospital Central del IPS. Instituto de Medicina Tropical.
- Dra. Miriam Duarte. Jefe de Servicio de Obstetricia Hospital Central del IPS.
- Dr. Nelson García Riart. Médico Pediatra. Hospital General Barrio Obrero. Sociedad Paraguaya de Pediatría.
- Dra. Ana Alfonso Vera. Comité de Adolescencia Sociedad Paraguaya de Pediatría.
- Dra. Carolina Salinas. Médico Fisiatra. CESI Instituto de Previsión Social.
- Dr. Edgar Paris Caballero. Cirujano y Urólogo Pediatra. Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñú.
- Dr. Hugo Arza. Jefe de Servicio Cirugía y Urología Pediátrica. Hospital Nacional de Itauguá.
- Damián Sedliak. Dirección de Atención Primaria a la Salud, MSPyBS.
- Daniela Chávez. Dirección de Atención Primaria a la Salud, MSPyBS.
- Dr. Santiago Arias Colh. Cirujano y Urólogo Pediatra, FUNDACEF.
- Dr. Elio Marín. Neurocirujano. Hospital Central del IPS.
- Dra. Nélida Minck. Dirección de Salud Mental. DGPS, MSPyBS.
- Dr. Marco Casartelli. Neurólogo Pediatra. Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñú.
- Lic. Lourdes Delgado. Comité Científico de la Asociación Paraguaya de Kinesiólogos y Fisioterapia.
- Lic. Gloria Giménez. Fisioterapia. Hospital de Clínicas, FCM-UNA.
- Lic. Leticia Morínigo. Fisioterapia y Rehabilitación. Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñú.
- Dra. Sandra Portal. Sociedad Paraguaya de Medicina Física y Rehabilitación.
- Dra. Ana Gómez. Sociedad Paraguaya de Medicina Física y Rehabilitación.
- Lic. Ingrid Aquino. Asociación Paraguaya de Terapia Ocupacional.
- Dra. Judith Vázquez. Pediatra. Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñú.
- Dr. Orlando Alfonso. Jefe Servicio Perinatología Hospital Central del IPS.
- Dr. Reddy Simón. Presidente Sociedad Paraguaya de Neurocirugía.
- Lic. Nélida Villasanti. Jefe Dpto. de Inclusión Social y Derecho a la Identidad. Ministerio de la Niñez y Adolescencia.

INDICE

1 Introducción **17**
2 Marco legal **21**
3 Alcance del documento **25**
4 Disposiciones generales **27**
5 Lineamientos específicos **29**
5.1 Funciones del equipo multidisciplinario (Unidad de Mielomeningocele) 29
5.2 Integrantes del equipo multidisciplinario de espina bífida 29
5.3 Funciones específicas, según la cartera de servicios, en los niveles de atención 31
6 Guía clínica **35**
6.1 Embriología 35
6.2 Etiología 39
6.3 Prevención 39
6.4 Riesgo de recurrencia 42
6.5 Diagnóstico prenatal 43
6.6 Cuadro clínico 44
6.6.1 Tipos de defectos 44
6.7 Evaluación y manejo del paciente 46
6.7.1 Tratamiento prenatal 46
6.7.2 Abordaje del paciente en la Unidad Neonatal 48
6.7.3 Pautas del seguimiento pediátrico 49
6.7.4 Vejiga neurogénica 50
- Generalidades 50
- Recomendaciones para el manejo 52
- Evaluación inicial 52
- Valoración del riesgo de deterioro de la función renal 54
- Plan de seguimiento 54
- Tratamiento 55
  - Cateterismo limpio intermitente ambulatorio 55
  - Profilaxis antimicrobiana 56
  - Tratamiento farmacológico 56
  - Tratamiento quirúrgico 57
- Complicaciones 58
  - Intestino neurogénico 59

6.7.5 Afectación neurológica 59
- Afectación motora 59
- Niveles de lesión y pronóstico funcional 60
- Alteraciones neurológicas y síndromes asociados 62
- Evaluación del neurodesarrollo 63

6.7.6 Ortopedia y traumatología 65
- Algoritmo de la evaluación ortopédica 65
- Pronóstico, según nivel de afectación 65
- Evaluación y tratamiento por regiones 66
  - Deformidades espinales 66
  - Deformidades de caderas 67
  - Alteraciones a nivel de las rodillas 68
  - Alteraciones en el eje varo, valgo y rotacional 68

6.7.7 Salud mental 69
6.7.8 Rehabilitación 70
- Aspecto físico-funcional 71
  - Fisioterapia 71
  - Terapia ocupacional 73
- Aspecto psíquico 74
- Aspecto social 75

6.7.9 Sexualidad 75
6.7.10 Transición de Pediatría a un servicio de Adultos 75
6.7.11 ANEXOS 76
- ANEXO 1 Flujogramas 76
  - Atención al paciente 76
  - Atención por etapas y niveles 77
  - Manejo de espina bífida abierta 78
- ANEXO 2 Registro de consulta multidisciplinaria 79
- ANEXO 3 Técnica cateterismo limpio intermitente 80
- ANEXO 4 Bibliografía 84

GLOSARIO DE ABREVIATURAS

APAEBI:	Asociación de padres de pacientes con espina bífida.
CLI:	Cateterismo limpio intermitente.
DCTN:	Defecto de cierre del tubo neural.
EB:	Espina bífida.
MMC:	Mielomeningocele.
MSPyBS:	Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social.
SNC:	Sistema nervioso central.
TN:	Tubo neural.
VN:	Vejiga neurogénica.

1 INTRODUCCIÓN

INTRODUCCIÓN

Los Defectos de Cierre del Tubo Neural (DCTN) se producen durante el período correspondiente a los 20 a 30 días de gestación, en el primer mes de embarazo, muchas veces antes que la mujer sepa que está embarazada. Los más comunes son la anencefalia y la Espina Bífida (EB). La anencefalia resulta del fallo de cierre del TN a nivel superior, mientras la EB resulta del fallo del cierre a nivel medio (torácico) o inferior (lumbar), siendo el fallo a nivel lumbar el más prevalente.

En su conjunto, los DCTN son una de las primeras causas de nacidos muertos, de mortalidad en la primera infancia y de minusvalías en los niños que sobreviven. Se estiman aproximadamente 400.000 a 500.000 nuevos casos por año a nivel mundial y constituyen una de las tres primeras anomalías congénitas en frecuencia.

En el Paraguay, según el documento INDIMOR 2018, las anomalías congénitas ocupan la primera causa de mortalidad neonatal y la segunda causa de mortalidad infantil. Según el Registro Nacional de Defectos Congénitos del Paraguay, del Programa Nacional de Prevención de Defectos Congénitos, en el periodo comprendido entre los años 2016 a 2018 se registraron 30 nuevos casos de pacientes con DCTN, de los cuales 21 correspondieron a EB. De acuerdo a datos estimados por la Asociación de Padres de Pacientes con Espina Bífida (APAEBI) existen aproximadamente 250 niños afectados con esta patología a nivel país.

Ingerir ácido fólico en cantidad requerida, ya sea por medio de alimentos fortificados o preferiblemente por suplementos, como píldoras, antes y durante el embarazo, previene la mayoría de los DCTN.

Estas malformaciones involucran un alto costo social y psicológico para el suje-

to afectado, su familia y la sociedad, ya que se asocian a alto costo económico, a una muerte inevitable (en algunos casos), a una discapacidad grave y permanente, y, en ocasiones, a retraso mental, discapacidad intelectual (por complicaciones secundarias como hidrocefalia y meningitis). Todos estos factores disminuyen la calidad de vida.

El modelo de atención multidisciplinario centra el cuidado en el niño y su familia, teniendo en cuenta sus necesidades en particular, independientemente de la patología de base. Esto permite una interacción entre todos los profesionales, establecer prioridades para definir pronóstico de la evolución de la enfermedad y generar la mejor estrategia de seguimiento y tratamiento para cada paciente.

Con este documento de atención centrada en la persona y multidisciplinaria, el Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social (MSPyBS) pretende cumplir con el objetivo de que todos los pacientes tengan la oportunidad de acceder a una asistencia oportuna, especializada, integral y con protocolos consensuados, lo que permite también que la familia reciba un nivel de formación e información homogéneos, siendo el personal de salud, el promotor del trabajo en equipo.

La participación activa de los padres en el cuidado de los niños y el enfoque interdisciplinario son indispensables para lograr resultados positivos en la implementación de un plan de cuidados para disfrutar de calidad de vida, tanto el paciente, como sus cuidadores.

2 MARCO LEGAL

✓ **CONSTITUCIÓN NACIONAL DE LA REPÚBLICA DEL PARAGUAY**

Artículo 6°: DE LA CALIDAD DE VIDA. La calidad de vida será promovida por el Estado mediante planes y políticas que reconozcan factores condicionantes, tales como, la extrema pobreza y los impedimentos de la discapacidad o de la edad.

Artículo 46°: DE LA IGUALDAD DE LAS PERSONAS. Todos los habitantes de la República son iguales en dignidad y derechos.

Artículo 54°: DE LA PROTECCIÓN AL NIÑO. La familia, la sociedad y el Estado tienen la obligación de garantizar al niño su desarrollo armónico e integral.

Artículo 68°: DEL DERECHO A LA SALUD. El Estado protegerá y promoverá la salud como derecho fundamental de la persona y en interés de la comunidad.

✓ **LEY N° 57/90 QUE APRUEBA Y RATIFICA LA CONVENCIÓN DE LAS NACIONES UNIDAS SOBRE LOS DERECHOS DEL NIÑO**

Artículo 2°. 1) Se asegura la aplicación de sus derechos a cada niño sujeto a su jurisdicción, sin distinción alguna. 2) Los Estados Partes tomarán todas las medidas apropiadas para asegurar que el niño sea protegido contra toda forma de discriminación o castigo.

Artículo 23°. 1) El niño mental o físicamente impedido deberá disfrutar de una vida plena y decente en condiciones que aseguren dignidad, permitan llegar a bastarse a sí mismo y faciliten la participación activa del niño en la comunidad. 2) El derecho del niño impedido a recibir cuidados especiales.

Artículo 24°. 1) Derecho del niño al disfrute del más alto nivel posible de salud y a servicios para el tratamiento de las enfermedades y la rehabilitación de la salud.

✓ **LEY N° 3540/08 QUE APRUEBA LA CONVENCIÓN SOBRE LOS DERECHOS DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD Y EL PROTOCOLO FACULTATIVO DE LA CONVENCIÓN SOBRE LOS DERECHOS DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD**

Artículo 7°: NIÑOS Y NIÑAS CON DISCAPACIDAD. 1) Gocen plenamente de todos los derechos humanos y libertades. 2) Protección del interés superior del niño.

Artículo 25°: SALUD. a) Programas y atención de la salud gratuitos. b) Proporcionarán los servicios de salud que necesiten las personas con discapacidad. c) Proporcionarán esos servicios lo más cerca posible de las comunidades de las personas con discapacidad. d) Deben recibir atención de la misma calidad que las demás personas, sobre la base de un consentimiento libre e informado.

Artículo 26°: HABILITACIÓN Y REHABILITACIÓN. 1) Para lograr y mantener la máxima independencia, capacidad física, mental, social y vocacional, y la inclusión y participación plena en todos los aspectos de la vida. b) Apoyar la participación e inclusión en la comunidad. 2) El desarrollo de formación inicial y continua para los profesionales y el personal que trabajen en los servicios de habilitación y rehabilitación.

✓ **LEY N° 5.732/2016 PROGRAMA NACIONAL DE DETECCIÓN NEONATAL**

Artículo 1°. Todos los recién nacidos en el país tienen derecho a la detección neonatal para el diagnóstico precoz y el tratamiento oportuno de patologías.

✓ **LEY N° 1680/01 CÓDIGO DE LA NIÑEZ Y LA ADOLESCENCIA**

Artículo 13°: DEL DERECHO A LA SALUD.

Artículo 15°: DE LOS PROGRAMAS DE SALUD PÚBLICA.

Artículo 23°: DE LA ATENCIÓN Y REHABILITACIÓN OBLIGATORIA.

✓ **LEY N° 836/80 CÓDIGO SANITARIO**

Artículo 3°. El Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social es la más alta dependencia del Estado competente en materia de salud y aspectos fundamentales del bienestar social.

Artículo 6°. Los planes y programas de salud y bienestar social deberán elaborarse de acuerdo con los objetivos, políticas y estrategias globales del desarrollo económico y social de la Nación.

Artículo 7°. Los planes, programas y actividades de salud y bienestar social, a cargo de las instituciones públicas y privadas, serán aprobados y controlados por el Ministerio.

Artículo 10°. El cuidado de la salud comprende: a) En relación a las personas las acciones integrales y coordinados de promoción, protección, recuperación y rehabilitación del estado de bienestar físico, mental y social.

Artículo 14°. La salud del grupo familiar es derecho irrenunciable que se reconoce a todos los habitantes del país.

Artículo 15°. Las personas por nacer tienen derecho a ser protegidas por el Estado, en su vida y en su salud, desde su concepción.

✓ **DECRETO N° 21376/98 POR EL CUAL SE ESTABLECE LA NUEVA ORGANIZACIÓN FUNCIONAL DEL MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL**

Artículo 10°. Son funciones específicas en el área de regulación y atención sanitaria: 1) Definir normas generales y específicas de atención en salud, que posibiliten el desarrollo de programas y servicios acordes con la eficiencia, eficacia y calidad de prestaciones en las áreas de prevención y recuperación de la salud.

Artículo 20°. 7) asigna al ministro, entre otras funciones específicas, la de dictar resoluciones que regulen la actividad de los diversos programas, dependencias y servicios, reglamenten su organización y determinen sus funciones.

✓ **RESOLUCIÓN S.G. MSPyBS N° 064/17 POR EL CUAL SE APRUEBA EL PLAN NACIONAL DE SALUD INTEGRAL DE LA NIÑEZ 2016-2021 Y SE DISPONE SU IMPLEMENTACIÓN EN LA RED INTEGRAL E INTEGRADA DE SERVICIOS DE SALUS (RIISS)**

El Plan Nacional de Atención Integral a la Niñez tiene como finalidad proponer acciones en base a líneas estratégicas que contribuyan a reducir la morbilidad y la mortalidad, y mejorar la calidad de vida de los niños menores de 10 años.

✓ **RESOLUCIÓN S.G. MSPyBS N° 423/2019 POR LA CUAL SE APRUEBA EL NUEVO MANUAL DE ORGANIZACIÓN DE LOS SERVICIOS EN EL MARCO DE LAS REDES INTEGRALES E INTEGRADAS DE SERVICIOS DE SALUD (RIISS), LA CARTERA DE SERVICIOS POR NIVELES DE ATENCIÓN Y COMPLEJIDAD DEL MINISTERIO DE SALUD PÚBLICA Y BIENESTAR SOCIAL, Y SE DISPONE SU IMPLEMENTACIÓN EN LA RED DE SERVICIOS DE TODO EL PAÍS**

3 ALCANCE DEL DOCUMENTO

ALCANCE DEL DOCUMENTO

El presente documento propone una organización de prestaciones a ser otorgadas por el Sistema Nacional de Salud (instituciones sanitarias públicas, privadas, seguridad social, Universidad Nacional de Asunción, sanidad militar y policial, Cruz Roja Paraguaya), desde el punto de vista operativo, con orientaciones acerca de prevención, promoción y asistencia en todos los niveles de atención, del primer al cuarto nivel.

4 DISPOSICIONES GENERALES

DISPOSICIONES GENERALES

- ✓ Este lineamiento tiene alcance a nivel nacional y sirve de apoyo para la conformación de los equipos multidisciplinarios para la atención integral de las personas con MMC.
- ✓ Promover el conocimiento y la implementación de las medidas preventivas para la ocurrencia y recurrencia de los DCTN, desde el periodo preconcepcional, tanto en el personal de salud como en la población general.
- ✓ El equipo multidisciplinario debe trabajar en la confección de acuerdos de manejo de las diferentes problemáticas clínicas y difundir en la población médica y personal de salud los conocimientos esenciales acerca de las características clínicas y del manejo integral del niño con espina bífida.
- ✓ En el caso que se produzca el nacimiento de un paciente con un DCTN en un servicio de salud sin las condiciones para su manejo integral, este debe ser remitido a un centro de mayor nivel.
- ✓ Transmitir al personal de salud los conocimientos esenciales sobre las implicancias clínicas de este defecto congénito.
- ✓ Colaborar en la elaboración y mantenimiento del registro de la enfermedad, en conjunto con el Programa Nacional de Prevención Defectos Congénitos.
- ✓ Servir de apoyo al desarrollo de otros equipos interdisciplinarios en los establecimientos de salud del país.
- ✓ Trabajar en la confección de protocolos de manejo de las diferentes problemáticas clínicas en los establecimientos de salud.

5 LINEAMIENTOS ESPECIFÍCOS

5.1 Funciones del Equipo Multidisciplinario (Unidad de Mielomeningocele)

i. **Tarea asistencial.** Promover un diagnóstico temprano y un manejo integral efectivo y multidisciplinario de las complicaciones asociadas a EB, mejorando la calidad de vida de los pacientes. Participación de las diferentes especialidades: Pediatría General, Obstetricia, Perinatología, Neonatología, Anestesiología, Kinesiología, Nefrología, Urología, Neurocirugía, Neurología, Ortopedia, Nutrición, Oftalmología, Psicopedagogía, Salud Mental y Servicio Social.

ii. **Formación continua del profesional** en el manejo integral del niño con EB, organización y participación en cursos, conferencias, jornadas alusivas, contacto con clínicas multidisciplinarias nacionales e internacionales para intercambio de información y casos clínicos.

iii. **Educación a padres y familias** desde la consulta prenatal y/o sala de neonatología, con información sobre EB y sus comorbilidades, el manejo pre y posoperatorio y los cuidados a tener en la casa tras el alta hospitalaria. Posteriormente, en la Unidad de EB, reforzar en conceptos y brindar el apoyo terapéutico necesario.

iv. **Promover la integración y trabajo en conjunto** con grupos de autoayuda, asociación de padres, etc.

v. **Prevención y promoción** en la población general y, sobre todo, en las mujeres en edad fértil.

5.2 Integrantes Equipo Multidisciplinario de Espina Bífida

i. **Atención prenatal/obstetricia.** En caso de diagnóstico prenatal, se

sugiere derivación a servicio de perinatología y/o centro especializado para manejo prenatal, si el caso lo requiere, o del recién nacido. Una vez realizado el diagnóstico, se debe determinar, en conjunto con el equipo de Neurocirugía, si el feto reúne los criterios de inclusión para la reparación intrauterina del DTN o, en su defecto, establecer el momento oportuno para la reparación posnatal. Programar el momento y la vía oportunas para el nacimiento.

ii. **Pediatría General** realiza la atención primaria del paciente y coordina la atención multidisciplinaria.

iii. **Neonatología**, se sugiere que el paciente sea ingresado en un centro con disponibilidad de Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales y Neurocirugía. Estabilizar al paciente al nacimiento, realizar tamizaje de malformaciones internas. Manejo pre y posquirúrgico en coordinación con el equipo de Neurocirugía.

iv. **Manejo quirúrgico**, a cargo de Neurocirugía y profesional anestesiólogo, de preferencia del equipo neuroquirúrgico. Neurocirugía: evaluación y corrección quirúrgica del defecto, según criterios propios de cada servicio. Determinar tiempo oportuno prenatal o posnatal para la corrección quirúrgica, explicar a los padres complicaciones y secuelas. Corregir las deformidades de la columna que puedan aparecer en la etapa tardía.

v. **Manejo nefro-urológico**, a cargo del especialista nefrólogo pediatra y del especialista cirujano y/o urólogo pediatra. Evaluación y manejo de complicaciones vesico-ureterales y renales debido a las lesiones neurológicas. Educar al paciente y sus cuidadores la técnica del cateterismo vesical intermitente y el cuidado de las sondas vesicales.

vi. **Ortopedia**, a cargo del especialista en ortopedia y traumatología pediátrica. Evaluación y tratamiento por regiones afectas, según el nivel de compromiso y/o deformidad esquelética, forma clínica y/o quirúrgica, según criterio de cada servicio y condición particular de cada paciente.

vii. **Neurología y rehabilitación**, a cargo del especialista neurólogo pediatra, fisiatra y profesionales técnicos en el área (fonoaudiología, psicopedagogía, fisiatría, fisioterapia, terapia ocupacional, etc.).

- **Neurología:** evaluar niveles de compromiso neurológico periférico y central. Acompañar posibles hidrocefalias. Orientar sobre terapias necesarias, según secuelas neurológicas de cada caso.
- **Fisiatría y rehabilitación:** evaluación de desarrollo por fisiatra y orientación sobre terapias a ser realizadas, según edad y alteraciones presentadas por cada paciente en las diferentes etapas del desarrollo. El fisiatra determinará la terapia a ser realizada: fonoterapia, fisioterapia, terapia ocupacional, etc.

viii. **Salud Mental**, profesional Psiquiatra infantil y/o Psicólogo infantil. Evaluar impacto de la malformación en los cuidadores, trabajar sobre aceptación del diagnóstico, sentimientos de culpa que pudiera llegar a aparecer en las familias y otros aspectos psicológicos que puedan afectar a los padres/fami-

lias. En niños y adolescentes, evaluar y tratar el impacto de la discapacidad en su autopercepción y aspectos de la socialización en la familia, sociedad y ambiente escolar.

ix. **Manejo de enfermería.** En coordinación con Pediatría, se encarga del entrenamiento a los padres para el cuidado y manejo del paciente en la técnica de sondaje vesical intermitente, del enema evacuador, etc., según su requerimiento.

x. **Manejo Servicio Social**, acompañamiento de la familia, verificar las condiciones de vida de las familias de los pacientes, ausentismo escolar, entre otras dificultades sociales, para que puedan brindarles las condiciones básicas que requieren para su correcto tratamiento.

xi. **Genética Médica,** el paciente, junto con sus padres, debe ser examinado al diagnóstico por un médico genetista y tener seguimiento por lo menos dos años, para evaluar si se trata de un DTN aislado o sindrómico, cuyos síntomas se hacen más evidentes con el pasar de los meses. En estas consultas debe ser realizada la consejería genética con explicación de los riesgos de recurrencia y de la evolución natural de la condición, así como de las medidas de disminución de riesgo, si hay factores maternos predisponentes.

5.3 Funciones específicas, según la cartera de servicios del MSPyBS, en los niveles de atención

Los pacientes afectos de EB y MMC deben recibir atención en todos los niveles sanitarios, según su complejidad, la cual va incrementando sus prestaciones, según el Manual de Organización de Funciones.

i. **Primer Nivel (baja complejidad):** USF (Satélite, Estándar, Móvil y Ampliada).
   - Promoción y prevención
     - Orientaciones sobre consejería genética (riesgo de ocurrencia y recurrencia).
     - Orientación sobre suplemento de ácido fólico preconcepcional y prenatal.
     - Inmunizaciones (según esquema de PAI).
     - Promoción de salud mental comunitaria y detección de factores de riesgo.
   - Atención ambulatoria
     - Atención integral por consultas de morbilidad no grave: patologías propias de la infancia, médico pediatra o médico de familia.
     - Atención integral preconcepcional, prenatal de embarazos no complicados
   - Urgencias
     - Atención de consultas, según protocolo, atención en sala de observación.
   - Internación
     - Atención inmediata del recién nacido sin diagnóstico prenatal de MMC, previo a derivación a centro de mayor nivel.

- Internación por morbilidades no complicadas.
- Internación morbilidades embarazo/ginecobstetricia no complicadas (USFA).
- Atención integral del parto vaginal en pacientes sin diagnóstico prenatal de MMC o sin posibilidad de traslado a un centro de otro nivel, sin poner en riesgo el binomio materno-neonatal.

• Apoyo diagnóstico:
  - Análisis laboratoriales, según catálogo de RNL, imágenes, según catálogo de imagenología.

ii. Segundo Nivel (mediana complejidad): Hospitales Básicos/Distritales

• Promoción y prevención
• Atención ambulatoria
  - Rehabilitación física y psicosocial.
• Urgencias
  - Cirugía de baja complejidad.
• Internación
  - Internación morbilidades embarazo/ginecobstetricia no complicadas.
• CAES/Apoyo diagnóstico:
  - Servicios de sangre, según lineamientos del PNS.

iii. Tercer Nivel (Alta Complejidad): Hospitales Generales

• Promoción y prevención
• Atención ambulatoria
  - Rehabilitación física y psicosocial.
  - Evaluación por perinatología.
• Urgencias
  - Cirugía de mediana complejidad.
  - Cirugía maxilofacial.
  - Cirugía de alta complejidad.
• Internación
  - En cuidados intermedios pediátricos y neonatales.
  - En cuidados intensivos neonatales.
  - En cuidados intermedios adultos.
• CAES/Apoyo diagnóstico

iv. Cuarto Nivel (Alta Complejidad): Hospitales Especializados

- Promoción y prevención
  - Consulta genética.
- Atención ambulatoria
  - Atención multidisciplinaria centralizada.
  - Rehabilitación física y psicosocial.
- Urgencias
  - Cirugía de alta complejidad: neurocirugía, ortopédica, urológica.
- Internación
  - En cuidados intensivos pediátricos y adultos.
- CAES/Apoyo diagnóstico
  - Medicina nuclear.
  - Anatomía patológica.

6 GUIA CLÍNICA DE MANEJO DEL PACIENTE PORTADOR DE ESPINA BÍFIDA Y MIELOMENINGOCEL

6.1 EMBRIOLOGÍA

El TN deriva del ectodermo primitivo y se desarrolla hasta formar el encéfalo y la médula espinal. Normalmente, al final de la tercera semana de desarrollo embrionario, se encuentra completamente cerrado.

El cierre defectuoso del TN va a causar distintas manifestaciones de acuerdo al sitio de cierre afectado; así, un defecto de cierre superior causa anencefalia, condición incompatible con la vida extrauterina a largo plazo, y un cierre defectuoso en el extremo inferior del TN ocasiona MMC lumbosacro, generalmente asociado a parálisis parcial o completa de extremidades inferiores, además de alteraciones de las vías urinarias, las cuales condicionan la calidad de vida y la existencia de una enfermedad renal crónica.

Durante el cierre del canal neural (inicia a los 22 días de la gestación), la médula sigue creciendo en dirección caudal, porque nuevas porciones del ectoblasto se van transformando en placa y canal nervioso. De este modo, la médula forma un tubo cuya luz es el epéndimo. Durante la etapa 11 (24 días) acontece el cierre del neuroporo anterior y en la etapa 12 (26 días) se cierra el neuroporo posterior en la región lumbosacra. Este proceso finaliza con la disyunción del ectodermo superficial del tubo neural. Posteriormente, tejidos mesenquimatosos migran y se interponen entre el neurectodermo posterior y el ectodermo cutáneo, permaneciendo, de este modo, toda la médula enterrada debajo de un ancho estrato del que, en última instancia, se forman las meninges, los arcos vertebrales dorsales y los músculos paraespinales.

El TN caudal se desarrolla durante la neurulación secundaria, después que haya finalizado hacia el día 25 la neurulación primaria, a partir de la masa de células caudales, que es un grupo de células pluripotenciales formado por los restos de

la notocorda caudal del nódulo de Hensen. A partir de este rodete caudal del embrión se forma un cordón sólido de células ectoblásticas que, tras sufrir un proceso de vacuolización, conecta con el canalis centralis de la médula suprayacente.

La parte cefálica de este rodete caudal origina la punta del cono medular, a cuyo nivel se observa una dilatación del canalis centralis llamada ventriculus terminalis, mientras que la porción distal forma el filum terminale, que es un cordón fibroso que une el cono medular al vértice del cóccix.

Es importante conocer los puntos de cierre del TN, para comprender la ocurrencia de las diferentes anomalías **(Tabla 1).**

Tabla 1. Falla en los puntos de cierre del TN.

Punto de cierre	Sensible a	Defecto
Dorsal	Deficiencia de ácido fólico	Espina bífida torácica
Cefálica	Deficiencia de ácido fólico + hipertermia	Anencefalia Encefalocele
Occipital	Hipertermia	Encefalocele occipital
Lumbar	Deficiencia de ácido fólico	Espina bífida: meningocele sacro

Los defectos del cierre ocurren entre la segunda y la tercera semana del desarrollo embrionario.

La circunstancia de que la masa de células caudales no sólo origine el mesénquima precursor del sacro y del cóccix, sino que se localice adyacente a las partes más distales en desarrollo del intestino y mesonefros, explica por qué son tan frecuentes las malformaciones congénitas que asocian anomalías, tanto del cono medular, filum terminale y sacro, como de las regiones ano-rectal, renal y genital externo.

Las alteraciones de la inducción dorsal se deben al fracaso de la fusión del canal neural, persistiendo, en consecuencia, la continuidad entre el neurectodermo posterior y el ectodermo cutáneo, que en su forma completa se denomina disrafismo.

El término "disrafismo espinal" comprende un grupo heterogéneo de malformaciones congénitas de la médula espinal, que se caracteriza por la fusión imperfecta de las estructuras neurales, óseas y mesenquimatosas de la línea media.

En casi todos los casos de disrafismo espinal se objetiva una espina bífida, es decir, un disrafismo de las estructuras óseas, debido al cierre incompleto de los arcos vertebrales. Pueden ser ocultos o abiertos (Figura 1). La siringomielia y los quistes aracnoideos intradurales representan otras alteraciones relacionadas con el disrafismo espinal.

Figura 1. Disrafismo espinal. Clasificación.

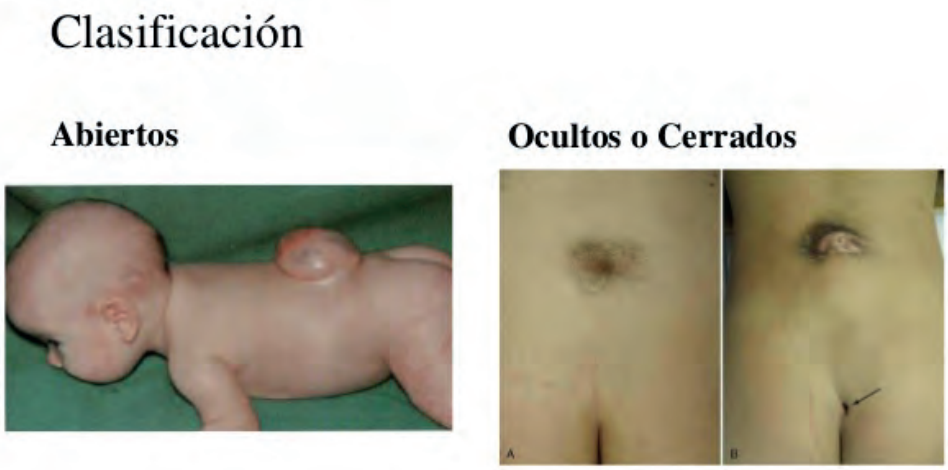


Figura 2. Espina bífida oculta.

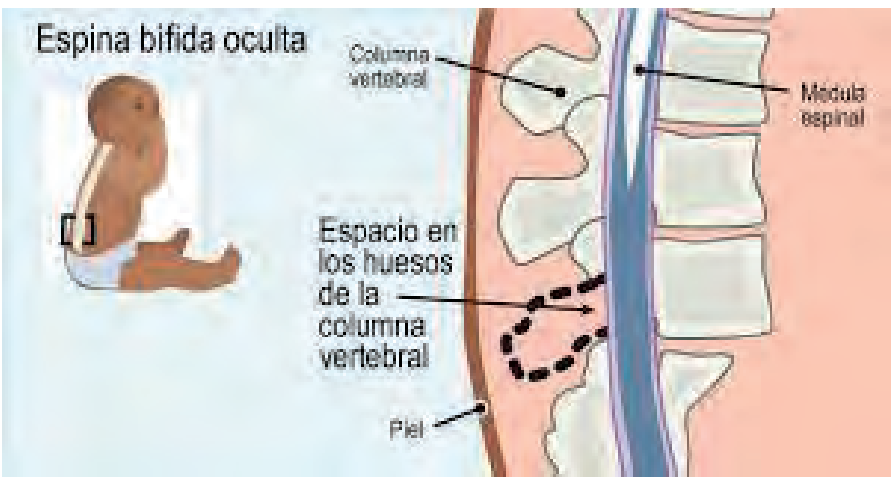
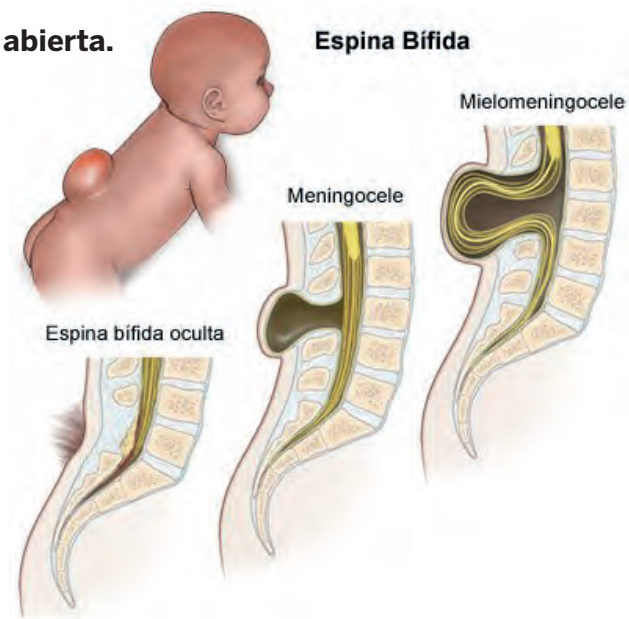


Figura 3. Espina bífida abierta.



✓ **OCULTOS O CERRADOS (Figura 2)**

- **Espina bífida oculta** es cuando la malformación está limitada al defecto vertebral. Cuando a esta anomalía se asocian malformaciones subyacentes de la médula espinal sin discontinuidad de la piel, el complejo malformativo se designa como disrafismo espinal oculto.

✓ **ABIERTOS (Figura 3)**

- **Espina bífida abierta y quística**, en la que las estructuras neurales (meninges, raíces y médula) están abiertas al exterior, sin revestimiento cutáneo que las recubra, incluye la **mielosquisis, el mielomeningocele** y el meningocele. Constituye el tipo más frecuente y complejo de disrafismo espinal, siendo la mielosquisis/raquisquisis la forma más grave de esta malformación, ya que se produce antes de los 28 días de gestación.
  Consiste en una ausencia completa de cierre de tubo neural y falta la parte posterior de médula, meninge y vértebras. La médula se observa abierta y aplanada en la región toracolumbar. El **mielomeningocele** es un defecto más tardío, siendo de localización dorsolumbar o lumbar en más del 50% de los casos, lumbosacro en el 25% y cervical o dorsal en sólo el 10%.
  La médula espinal está involucrada en ambas malformaciones, así como las raíces, las meninges, los cuerpos vertebrales y la piel. En los **meningoceles,** la herniación, a través del defecto óseo, está limitada a las meninges, siendo la médula espinal normal.

✓ **ASOCIACIÓN CON OTRAS MALFORMACIONES**

Cuando los DCTN se encuentran asociados a otras malformaciones pueden estar incluidos en síndromes genéticos conocidos. Las alteraciones pueden formar parte de síndromes cromosómicos como:

- Trisomías 13 y 18.
- Síndrome de Meckel.
- Síndrome de Waardenburg tipo II.
- Asociación OEIS: onfalocele, extrofia de cloaca, ano imperforado y defectos vertebrales.
- Asociación VACTERL: defectos vertebrales, atresia anal, defectos cardíacos, fístula traqueo-esofágica, anomalías renales y anomalías en las extremidades.
- Con menos frecuencia: Síndrome de Joubert y Fraser.

6.2 ETIOLOGÍA

En el 95% de los casos no hay antecedentes familiares previos de este defecto estructural y se asocian factores genéticos y ambientales. Los DCTN, cuando se presentan aislados, siempre son multifactoriales, en cambio, si forman parte de un síndrome, tienen una causa etiológica específica.

Factores ambientales:

- Hipertermia materna en el primer trimestre.
- Consumo de anticonvulsivantes.
- Diabetes materna no controlada.
- Antecedentes de infertilidad.
- Dieta pobre en frutos secos, legumbre, verduras, hojas verdes (espinaca, esparrago) durante el periodo preconcepcional y embarazo.
- Plaguicidas (posible teratógeno).

Cabe mencionar, en forma especial, a la **paciente embarazada portadora de epilepsia**, ya que algunos fármacos anticonculsivantes, entre ellos, el ácido valproico, la carbamazepina, la fenitoína y el fenobarbital tienen reconocida asociación con la ocurrencia de malformaciones congénitas, como defectos del TN, genitourinarias, cardiovasculares, motoras, entre otras. El ácido valproico en particular, se ha asociado a una variedad de malformaciones importantes y de menor importancia, incluyendo un aumento de defectos en el TN, hendiduras en paladar y labios, anormalidades cardiovasculares, defectos genitourinarios, retraso en el desarrollo, autismo y desór-denes endocrinológicos.

El **asesoramiento preconcepcional** es fundamental para que todas las mujeres con potencial de maternidad que padezcan epilepsia puedan ser informadas sobre los índices sabidos de teratogenicidad de los antiepilépticos, además de la mayor frecuencia de complicaciones médicas durante el embarazo y el parto.

6.3 PREVENCIÓN

Los aspectos preventivos para la ocurrencia de malformaciones congénitas, en general, incluyen, entre otros, consejería genética preconcepcional, diagnóstico oportuno pre y posnatal, y programas de tamizaje.

Existen tres niveles de prevención de enfermedades genéticas: primaria, secundaria y terciaria.

- **Prevención primaria (preconcepcional):** sobre individuos sanos, previene la enfermedad reduciendo la susceptibilidad o la exposición a factores de riesgo y, a la vez, disminuye el riesgo de incidencia de algunos defectos congénitos.
  - La ingesta materna periconcepcional de ácido fólico previene entre 50% y 70% de los DTN, a una dosis de 1 mg ácido fólico, al menos 3 meses antes del embarazo. Se sugiere ingerirlo en forma de suplemento vitamínico.

- Una mujer que ya tuvo un hijo afectado con un DTN, tiene la recomendación de mayor ingesta de ácido fólico, bajo prescripción médica, en dosis de 5 mg diarios.
  De igual manera, se debe de iniciar el consumo unos tres meses antes de la concepción y continuar durante el primer trimestre del embarazo.

- **Prevención secundaria (prenatal):** sobre individuos enfermos, modificando la evolución natural y secuelas graves de la enfermedad, a través de la detección precoz y el tratamiento oportuno.
- **Prevención terciaria (posnatal):** sobre individuos afectados, sus signos y síntomas, con el objetivo de reducir y, en algunos casos, evitar las complicaciones de la enfermedad, a través de la rehabilitación y la corrección adecuadas.

En el Paraguay, mediante el Decreto N° 20830/1998 de la Presidencia de la República, se establece la obligatoriedad del enriquecimiento de la harina de trigo con hierro y vitaminas, posteriormente la Resolución N° 27/2002 del MSPyBS, aprueba el reglamento técnico del enriquecimiento de la harina de trigo con hierro y vitaminas, que consiste en la adición a las harinas de trigo tipificadas como un cero (0), dos ceros (00), tres ceros (000), cuatro ceros (0000) y cinco ceros (00000), con el esquema representado en la Tabla 2, por cada kilogramo de harina.

Tabla 2. Cantidad de hierro y vitaminas adicionadas por cada kilogramo de harina.

Producto	Cantidad en mg
Tiamina	4.5
Riboflavina	2.5
Niacina	35
Ácido Fólico	3
Hierro	45

Periódicamente, en el marco del sistema de Monitoreo y Vigilancia del Programa de Control de Micronutrientes, llevado adelante por el INAN, se realiza el control de las harinas, mediante pruebas de muestras en forma aleatorizada.

Los alimentos ricos en ácido fólico deben ser incorporados en la alimentación de la población en general y de la mujer en edad fértil en particular, teniendo en cuenta de que el contenido de folatos en los alimentos se altera con la cocción, por lo que es recomendable alternar la ingesta de alimentos crudos y cocinados.

Se encuentra ácido fólico en mayor proporción en los siguientes alimentos:

- De origen vegetal: los vegetales de hojas verdes, los frutos cítricos, las legumbres, los frutos secos, los cereales integrales.
- De origen animal: los huevos, en especial la yema, hígado de vaca y los lácteos.

Figura 4. Alimentos ricos en contenido de Vitamina B9 o Ácido Fólico.

El ECLAMC (Estudio Colaborativo Latinoamericano de Malformaciones Congénitas) ha identificado en los países en desarrollo 10 factores de riesgo a considerar:

- Embarazo no planificado.
- Edad materna avanzada.
- Controles prenatales deficientes.
- Rubéola.
- Automedicación.
- Alcohol.
- Tabaco.
- Deficiencias de la dieta.
- Exposición laboral.
- Falta de consulta especializada.

6.4 RIESGO DE RECURRENCIA

En líneas generales, se considera que, si los padres no tienen EB y tuvieron un hijo afectado, el riesgo de recurrencia para el siguiente embarazo es de 0,3%. Si uno de los progenitores es afectado y tiene un hijo con la espina bífida o anencefalia, el riesgo para el siguiente embarazo es de 4,5%. (Tabla N° 3)

Tabla N° 3. Riesgo de recurrencia (%) de malformaciones del tubo neural.

Parientes afectados	Anencefalia y EB
• Ningún hermano • Ningún progenitor • Un progenitor • Ambos progenitores	0.3 4.5 30
• Un hermano • Ningún progenitor • Un progenitor • Ambos progenitores	4 12 38
• Dos hermanos • Ningún progenitor • Un progenitor • Ambos progenitores	10 20 43
• Un hermano y un pariente de segundo grado • Ningún progenitor • Un progenitor • Ambos progenitores	7 18 42
• Un hermano y un pariente de tercer grado • Ningún progenitor • Un progenitor • Ambos progenitores	5.5 16 42

Estos riesgos de recurrencia en las familias se calcularon antes de la introducción generalizada de la suplementación materna con ácido fólico durante la gestación (Modificado de De Bonaiti-Pellié 23 C, Smith C: Risk tables for genetic counselling in some common congenital malformations. J Med Genet 11:374-377, 1974).

6.5 DIAGNÓSTICO PRENATAL

El diagnóstico prenatal se realiza mediante la ecografía de **marcadores cromosómicos tempranos**, en el primer trimestre, con diagnóstico de EB hasta en un 50% de los casos y entre las semanas 20 a 24 de gestación, con la ecografía morfológica, en porcentajes hasta 95%.

- Primer trimestre, ecografía de las 11-13 semanas:
  - Pérdida de la translucencia intracraneal en el corte medio-sagital utilizado para la medición de la translucencia nucal en el cribado de aneuploidías.
  - Aumento del diámetro del tronco cerebral.
  - Disminución de la distancia entre el tronco cerebral y el hueso occipital (correspondiente a la combinación del cuarto ventrículo y la cisterna magna).
  - Reducción del ángulo facial frontomaxilar (entre la parte superior del paladar y el hueso frontal en un corte medio-sagital).
- Segundo trimestre:
  - Signo del "limón": en el corte del diámetro biparietal, debido al aplanamiento de los huesos frontales.
  - Signo de la "banana": forma anómala de los hemisferios cerebelosos, que presentan una forma cóncava anteriormente y la cisterna magna se encuentra obliterada. (Figura 4).

Cuando se sospecha un DCTN, debe hacerse un estudio pormenorizado de la columna vertebral.

La **alfafetoproteina** se encuentra elevada en casos de DCTN, sobre todo en los defectos abiertos, tanto en el líquido amniótico como en la sangre materna. En los casos de anencefalia la tasa de detección es cercana al 95%. En los defectos del TN abiertos es de 65 a 80%. No es un hallazgo específico y se debe interpretar en un contexto.

Figura 4. Ecografía prenatal, signo del limón.

6.6 CUADRO CLÍNICO

Las manifestaciones clínicas, signos, síntomas, diagnóstico y tratamiento dependen fundamentalmente del tipo de defecto ocasionado por el cierre defectuoso del tubo neural.

6.6.1. TIPOS DE DEFECTOS

a) ESPINA BÍFIDA OCULTA

Por lo general, es asintomática y afecta a menos del 5% de la población. Se sospecha su presencia ante cuadros de trastornos urinarios funcionales, principalmente enuresis no monosintomática; también, ante la presencia de trastornos cutáneos a nivel lumbosacro, como áreas de piel atrófica o hiperpigmentada, hemangiomas, lipomas subcutáneos o bien, hipertricosis localizada, apéndices cutáneos, fístulas o senos dérmicos. Provocan una mínima lesión neurológica en las piernas, siendo más frecuente la afectación de la vejiga. En algunas ocasiones puede pasar desapercibida, ante la falta de síntomas clínicos, como pérdida de orina.

Manifestaciones clínicas: cifoescoliosis, lumbociática, pies equinovaros, asimetría de las extremidades inferiores, signo de Babinski, pérdida parcheada de la sensibilidad, úlceras tróficas, trastornos de los esfínteres, meningitis recurrente (cuando presenta fistulización externa).

El diagnóstico se realiza mediante la ecografía, la TAC y la RMI, y se puede deducir el nivel de la lesión y su relación con el tejido funcional.

La siringomielia presencia de cavidades tubulares dispuestas longitudinalmente dentro de la médula espinal, pero habitualmente fuera del canal central. Las cavitaciones están repleccionadas de LCR, proveniente del IV ventrículo en las siringomielias comunicantes, cuya etiología obedece a malformaciones de la fosa posterior (Chiari I) o bien a anomalías de la unión cráneo-vertebral (platibasia, impresión basilar o deformidad de Klippel-Feil).

Las siringomielias no comunicantes pueden manifestarse como consecuencia de un traumatismo medular, una aracnoiditis posmeningitis o un tumor medular. La sintomatología en los niños se manifiesta casi siempre como una escoliosis evolutiva con piramidalismo (siringomielia motora pura), siendo la sintomatología sensitiva (disociación termoalgésica) menos frecuente.

b) MIELOMENINGOCELE

Sus manifestaciones clínicas dependen del nivel del mielocele y consisten en diversos grados de paraplejía fláccida y arrefléxica, alteraciones de la sensibilidad (táctil y dolorosa) y trastornos de los esfínteres (disfunción vesical e incontinencia fecal).

Asimismo, se evidencian úlceras tróficas de los miembros inferiores con periostitis

u osteomielitis subyacentes, deformidades ortopédicas (pies zambos, subluxación de las caderas, escoliosis) e incluso fracturas óseas.

El nivel sensitivo es más constante que el motor y permite una delimitación más exacta del límite superior de la lesión:

- En los casos más severos por encima de L3, la paraplejía es completa con imposibilidad para la deambulación.
- En lesiones lumbares más bajas, están conservadas la flexión y aducción de la cadera y la extensión de la rodilla, siendo posible la marcha con ayuda.
- Las lesiones de las raíces sacras superiores permiten al niño caminar con mínima ayuda, pero existen deformidades de los pies.
- Por último, en las lesiones sacras por debajo de S3, la función de las extremidades inferiores es normal y hay anestesia en "silla de montar".

En la mayoría de los niños con mielomeningocele existen trastornos de los esfínteres:

- En las lesiones por debajo de S3, los esfínteres anal y vesical están paralizados. La vejiga estará distendida y permitirá con facilidad la expresión urinaria mediante compresión suprapúbica.
- En el grupo más numeroso de niños con lesiones más altas, aun cuando la vejiga también está dilatada, existe retención urinaria y presentan mayor riesgo de enfermedad renal crónica.

En los meningoceles el examen neurológico es normal. A la inspección, se observa una masa fluctuante que produce una protrusión de la piel y habitualmente está cubierta por un angioma plano. Los meningoceles no se asocian con hidrocefalia

6.7 EVALUACIÓN Y MANEJO DEL PACIENTE

6.7.1 TRATAMIENTO PRENATAL

Hasta hace poco, las únicas opciones disponibles para los padres una vez que se hacía el diagnóstico, eran el manejo expectante y la cirugía posterior al nacimiento.

Actualmente a nivel mundial, se realiza el tratamiento quirúrgico intraútero, que consiste en el cierre inmediato del defecto, en un intento de prevenir una infección o una lesión adicional de los elementos neurales expuestos al líquido amniótico durante el desarrollo fetal, ya que en un feto con MMC, hay evidencia de que la función neurológica se deteriora durante el progreso de la gestación. Por lo tanto, si el MMC puede repararse de manera segura en el útero, es posible que la función neurológica pueda mejorar sustancialmente.

La reparación intrauterina del MMC tiene como objetivo evitar la exposición del tejido neural expuesto a los elementos nocivos del ambiente intrauterino, con la finalidad de prevenir la hidrocefalia y la malformación de Arnold Chiari II, y preservar la funcionalidad de las raíces nerviosas desprotegidas. Se reduce sustancialmente la necesidad de colocar válvulas de derivación ventrículo-peritoneal.

✓ **Cirugía fetal**

Entre los criterios generales para su realización se mencionan:

- Descartar cuadros sindrómicos (aneuploidías).
- La historia natural de la enfermedad debe estar bien documentada y el pronóstico establecido.
- Ausencia de terapia posnatal efectiva actual.
- El procedimiento debe ser realizado en centros de terapia fetal multidisciplinarios, con protocolos estrictos y consentimiento informado de los padres.

✓ **Criterios de inclusión**

La decisión de la reparación antenatal debe considerar las posibles complicaciones del procedimiento y debe ser indicado en casos en los que la reparación tendrá un impacto importante en la función motora postnatal.

- Mielomeningocele (incluida la mielosisis) en los niveles T1 a S1 con herniación del cerebro posterior. El nivel de la lesión se confirmará por ultrasonido y la herniación del cerebro posterior se confirmará por Resonancia Magnética Nuclear.
- Edad materna ≥18 años.
- Edad gestacional en la aleatorización de 19 a 27 semanas de gestación.

✓ **Criterios de exclusión**

- Embarazo multifetal
- Diabetes pregestacional dependiente de insulina.
- Anomalía fetal no relacionada con mielomeningocele. Se realizará un ecocardiograma fetal antes de la aleatorización y, si el hallazgo es anormal, se excluirá al paciente.
- Cifosis en el feto de 30 grados o más.
- Cerclaje actual o planificado, o antecedentes documentados de cuello uterino incompetente, placenta previa o desprendimiento de placenta.
- Cuello uterino corto <20 mm medido por ultrasonido cervical. El paciente puede ser excluido en base a un informe de ultrasonido durante la evaluación inicial o en función de la medición de la longitud cervical.
- Obesidad, definida por un índice de masa corporal de 35 o más. Parto único espontáneo previo, antes de las 37 semanas.
- Isoinmunización Rh materno-fetal, sensibilización de Kell o antecedentes de trombocitopenia aloinmune neonatal.
- Estado materno de VIH o hepatitis B positivos, debido al mayor riesgo de transmisión al feto durante la cirugía materno-fetal. Si se desconoce el estado de VIH o Hepatitis B de la paciente, se le debe hacer una prueba y obtener resultados negativos antes de que pueda ser aleatorizado.
- Conocida positividad de la hepatitis C. Si se desconoce el estado de la hepatitis C de la paciente, no es necesario que la realicen un examen.
- Anomalía uterina, como fibromas grandes o múltiples, o anormalidad del conducto mulleriano.
- Otra afección médica materna que es una contraindicación para la cirugía o la anestesia general. Esto incluye a cualquier paciente con una histerotomía previa en el segmento activo del útero (ya sea por una cesárea clásica previa, anomalía uterina, como un útero arqueado o bicornuato, resección de miomectomía mayor o cirugía fetal previa).
- El paciente no cumple con criterios psicosociales (según lo determinado por el entrevistador psicosocial, utilizando una evaluación estandarizada) para manejar las implicaciones del ensayo.
- Participación en otro estudio de intervención que influye en la morbilidad y mortalidad materna y fetal, o en la participación en este ensayo en un embarazo anterior.
- Hipertensión materna, que aumentaría el riesgo de preeclampsia o parto prematuro (incluidos, entre otros: hipertensión no controlada, hipertensión crónica con daño en los órganos terminales e hipertensión de inicio reciente en el embarazo actual).

✓ **Consideraciones Técnicas**

Tras la histerotomía, se expone la espalda fetal y la lesión, que se repara de igual forma que en el periodo posnatal. Cuando el tamaño del defecto es tan grande que no permite su cierre primario utilizando sus propios elementos, se puede utilizar duramadre artificial.

Tras la reparación, se procura mantener la gestación con una pauta de tocolisis, con controles semanales hasta el parto.

- **Las complicaciones obstétricas más frecuentes son:**
  - Rotura prematura de membranas.
  - Dehiscencia de la sutura y el grado de prematuridad.

En todos los casos debe evitarse la dinámica uterina y la finalización de la gestación deberá realizarse mediante cesárea.

6.7.2 ABORDAJE DEL PACIENTE EN LA UNIDAD NEONATAL

El adecuado diagnóstico y control prenatal permitirá que el paciente con diagnóstico de mielomeningocele nazca en instituciones hospitalarias que cuenten con los recursos técnicos y profesionales necesarios para su atención o que se organice la derivación rápida y adecuada para su cirugía y tratamiento oportuno; este debe realizarse en centros de tercer o cuarto nivel.

La cirugía correctora se realiza lo antes posible, dentro de las 12 horas del nacimiento, y con un margen no mayor de 72 horas.

Si el paciente debe ser trasladado, primero, deberá ser estabilizado y acondicionado para una derivación adecuada.

✓ **Condiciones para el traslado**

- En incubadora en posición prona (boca abajo).
- Higienizar el defecto con suero fisiológico tibio y cubrirlo con plástico estéril (bolsas de SNG u otro elemento), lo que evitará la contaminación con materia fecal, la evaporación y disminuirá el riesgo de infección.
- Colocar 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 está 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 o minimizando todo contacto con látex. No usar en lo posible guantes de látex, valorar otras alternativas, según la disponibilidad.

✓ **Período prequirúrgico**

- Curación del defecto: limpiar con suero fisiológico tibio y cubrir con plástico estéril.
- Laboratorio prequirúrgico: hemograma, coagulograma, grupo sanguíneo y factor RH, electrolitos, gasometría arterial o venosa, según el cuadro clínico.
- Estudios por imágenes: Rx de columna total, de frente y de perfil, 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 intraquirúrgico**

- Quirófano libre de látex, según disponibilidad.
- Tomar muestra de LCR intraquirúrgico para citoquímico y cultivo.

✓ **Período posquirúrgico**

- 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 séptimo día. La misma, se realizará con vejiga plenificada. Permite evaluar morfología renal y vesical, e identificar dilatación piélica y/o ureteral.
  - Uretrocistografía miccional seriada permite caracterizar las características de la vejiga y observar la presencia de reflujo vesicoureteral congénito. Idealmente solicitar antes del alta del recién nacido.
- Entrenamiento a los padres o cuidadores para Cateterismo Limpio Intermitente previo al alta (ver Anexo 3: Técnica para Cateterismo Limpio Intermitente Ambulatorio).

6.7.3 PAUTAS DE SEGUIMIENTO PEDIÁTRICO

El Pediatra cumple un rol fundamental en el seguimiento de niños y adolescentes con mielomeningocele. En la Unidad Multidisciplinaria de Atención a Pacientes con Mielomeningocele, tiene la función de **COORDINADOR** del equipo.

Además, cumple las siguientes funciones:

- Coordinar y organizar el abordaje interdisciplinario de los pacientes, asegurando que se establezcan las relaciones que hagan falta entre todos los pro-

fesionales que asisten a los mismos.

- Establecer prioridades en la realización de estudios, seguimientos y procedimientos, explicando el porqué de la realización de los mismos y reforzando toda la información que recibe de los especialistas, asegurándose el correcto entendimiento y mayor confianza en el equipo interviniente, logrando mayor adherencia al tratamiento.
- Orientar a la familia a contactarse precozmente con el equipo interdisciplinario en los casos de diagnóstico prenatal.
- **Evaluación del crecimiento.** En la evaluación clínica, el Pediatra deberá valorar el crecimiento pondoestatural. En estos pacientes, el sedentarismo conlleva sobrepeso y obesidad, lo que a su vez incrementa el riesgo de escaras en las zonas de apoyo. Orientar la consulta con un Nutricionista, en los casos que se considere necesario.
- **Evaluación del neurodesarrollo.** En colaboración con los servicios de neurología y fisioterapia, coordinar la evaluación y las acciones para promover la estimulación muscular básica, garantizando el mayor movimiento posible de cada grupo muscular, desde el momento del nacimiento.
  Generalmente presentan déficits de la memoria visual y de la memoria auditivo/verbal. Aproximadamente el 75% de los niños afectados presentan un coeficiente intelectual superior a 80. Entre estos niños con inteligencia normal, el 60% presentan algún problema de aprendizaje relacionado con las matemáticas, la secuenciación y la resolución de problemas. Los trastornos de atención se encuentran presentes en un 30 a 40%.
- **Vacunación.** Los pacientes deberán recibir todas las vacunas obligatorias contempladas en el esquema de inmunización del Programa Ampliado de Inmunizaciones (MSPyBS). Se indicará anualmente vacunación antigripal de acuerdo a las normativas, según rango etario y factores de riesgo asociados.
- **Evaluación de complicaciones.** En el seguimiento clínico, el Pediatra deberá pesquisar en los controles de salud la presencia de complicaciones, principalmente en cuatro aspectos: neurológico, urológico, ortopédico-traumatológicas y gastrointestinales.

6.7.4 VEJIGA NEUROGÉNICA

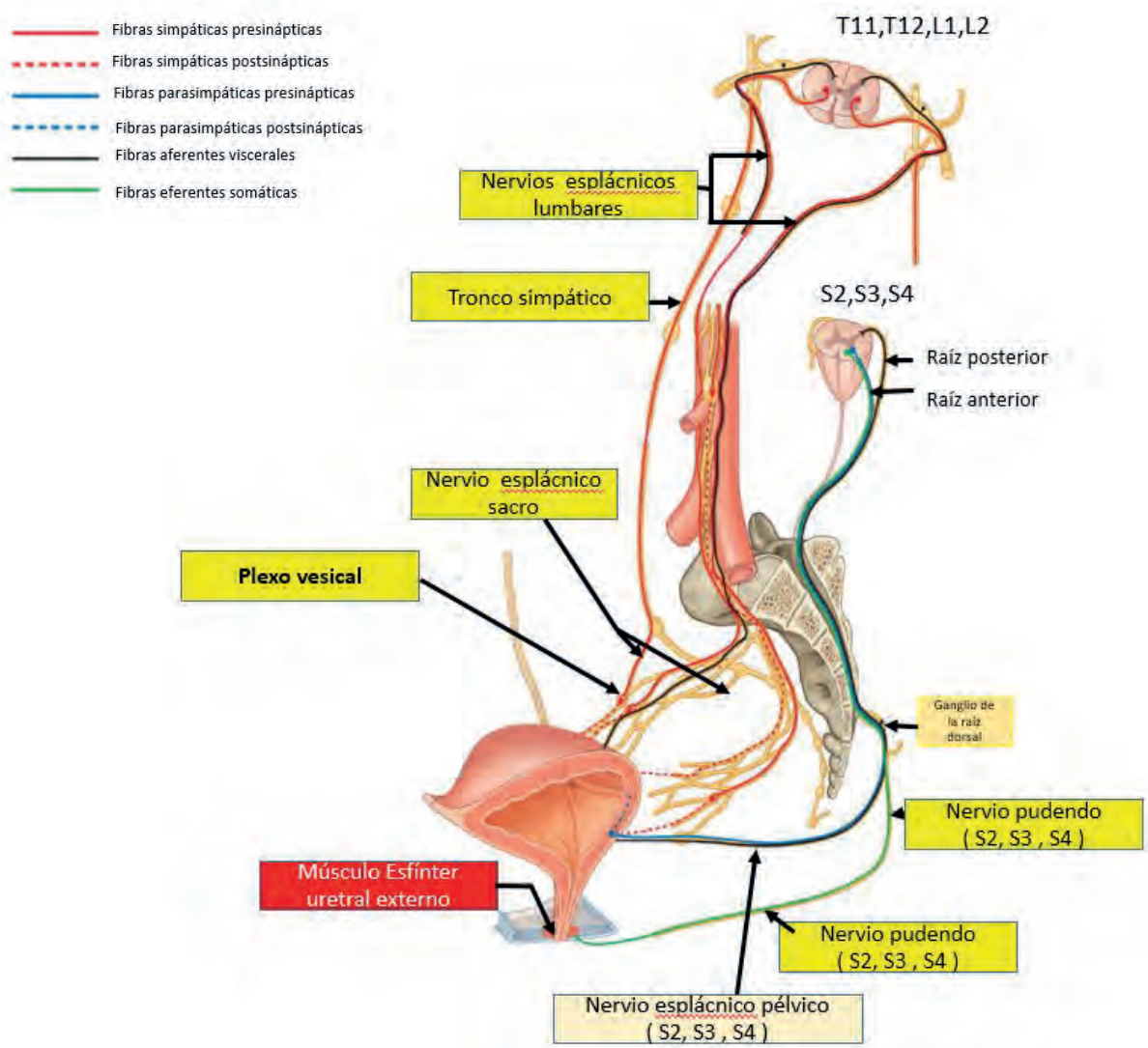
✓ **GENERALIDADES**

El término vejiga neurogénica (VN) se refiere a la disfunción de la dinámica miccional, cuyo origen es un trastorno orgánico funcional que involucra el sistema nervioso. Cualquier patología que afecte la vejiga y las señales aferentes y eferentes del tracto de salida de la vejiga puede causar este cuadro.

En el paciente afecto de MMC, la lesión medular a cualquier nivel (desde la columna cervical hasta el sacro) rompe la integridad de estos complejos sistemas de control provocando disfunción neurógena vesical. El nivel y extensión de la lesión congénita tiene una pobre correlación con el tipo y severidad del compromiso en el funcionamiento vesical

El MMC es la causa más común de vejiga neurogénica en pediatría. A partir del desarrollo de los sistemas de derivación ventrículoperitoneal y la mejoría en el cuidado neonatal, las complicaciones nefrológicas de la vejiga neurogénica se convirtieron en una de las causas más importantes de morbimortalidad. Un manejo eficaz de la vejiga es fundamental pues con ello se previene el daño renal y se promueve la sequedad social (mantener al paciente seco). El 90% de los pacientes que nacen con EB lo hacen con función renal normal, el 50% se deteriora si no se tratan.

Figura 5. Esquema de inervación de la vejiga.



La **sintomatología** de la VN es variada, las más frecuentes son:

- Incontinencia urinaria.
- Retención urinaria (falta de vaciado completo de la vejiga).
- Infección urinaria recurrente

Las **complicaciones** incluyen: pielonefritis, sepsis, insuficiencia renal crónica, que incluso puede llegar a estadíos avanzados en la edad pediátrica, con requerimiento de terapia de sustitución renal (diálisis y/o trasplante renal).

El tipo específico de VN varía entre paciente y paciente:

- **Vejiga neurogénica flácida (hipotónica)**, el volumen es grande, la presión es baja y las contracciones están ausentes. Puede producirse por un daño en los nervios periféricos o en la médula espinal entre los niveles S2 y S4.
- **Vejiga espástica**, el volumen generalmente es normal o bajo, y se producen contracciones involuntarias. Suele producirse por un daño cerebral o de la médula espinal por encima de T12.
- **Patrones mixtos** (vejiga flácida y espástica): causados por trastornos diferentes al MMC.

Las repercusiones más importantes de la vejiga neurogénica asociada a mielomeningocele son:

- Incontinencia urinaria: lo cual altera la integridad social y psicológica del paciente.
- Infecciones de vías urinarias recurrentes.
- Insuficiencia renal crónica: Cuando los pacientes son evaluados nefrourológicamente al momento del nacimiento, sólo un 15% presenta alteraciones en el tracto urinario superior. Este porcentaje crece y puede llegar hasta 70% cuando son evaluados por primera vez en forma tardía. Por esto, actualmente la evaluación y seguimiento urológico precoz son los pilares en la atención del paciente con MMC y resultan en una reducción en la incidencia de daño renal y en la necesidad de ampliación vesical

✓ RECOMENDACIONES PARA EL MANEJO

Todos los niños con mielomeningocele (MMC) deben ser asumidos como portadores de vejiga neurogénica y ser sometidos a una evaluación urológica y nefrológica precoz y completa, independiente de tener o no alteraciones neuro-ortopédicas, a fin de detectar pacientes de alto riesgo de deterioro de la función renal.

✓ EVALUACIÓN INICIAL

Los resultados deben ser evaluados por los especialistas en nefrología y urología infantil.

1. ECOGRAFÍA RENAL: Debe realizarse en forma precoz, lo antes posible, luego del cierre del defecto neural, a fin de detectar alteraciones que comprometan

el riñón y su funcionalidad posterior. Evaluar presencia de hidronefrosis, dilatación ureteral, disrelación del tamaño renal, pared vesical engrosada. Evaluar el diámetro rectal, para detectar pacientes con estreñimiento, factor importante en la presencia de infecciones urinarias y deterioro de la función renal.

2. **CISTOURETROGRAFIA MICCIONAL (CUGM):** evalúa la anatomía principalmente del tracto urinario inferior, detecta la presencia de reflujo vesicoureteral (RVU) y puede brindar una aproximación de la funcionalidad vesical (divertículos vesicales, vejiga de lucha, residuo posmiccional). Debe ser realizado de preferencia los días previos al alta de la unidad neonatal.
3. **CENTELLOGRAFIA RENAL CON DMSA:** en busca de lesiones renales, se indica su realización a partir de los 3 meses de vida, en los casos de RVU demostrable por CUGM.
4. **URODINAMIA:** debe ser realizada luego de las 6 semanas de vida, una vez superado el shock espinal producido por el cierre del defecto neural.
   Permite evaluar:
   - La capacidad de almacenamiento vesical: capacidad vesical, presión de llenado vesical.
   - Características del vaciado: presión intravesical en el momento que comienza el goteo uretral, presencia o ausencia de actividad refleja del detrusor, competencia de los mecanismos esfinterianos, grado de coordinación entre el detrusor y el mecanismo esfinteriano, patrón de vaciado, volumen residual posmiccional.

En niños, el nivel y la extensión de la lesión espinal tienen escasa correlación con el resultado clínico.

Según los patrones proveídos por la Urodinamia, la VN puede clasificarse en 4 subtipos de funcionamiento del tracto urinario inferior:

- Tipo A: disminución de la actividad del detrusor con disinergia del esfínter
- Tipo B: aumento de la actividad del detrusor con disinergia del esfínter (vejiga de alto riesgo de lesión renal)
- Tipo C: disminución de la actividad del detrusor con disminución de la actividad del esfínter
- Tipo D: aumento de la actividad del detrusor con disminución de la actividad del esfínter

El estudio urodinámico y la clasificación funcional permite definir la severidad de la patología, evaluar el riesgo de deterioro renal y planear los tratamientos

5. **FUNCION RENAL:** con determinación sanguínea de urea, creatinina, electrolitos, gases venosos, calcio, fósforo, magnesio, orina simple y urocultivo índice de proteinuria en orina espontánea, y/o microalbuminuria. Realizar en lo posible días previos al alta neonatal y en los sucesivos controles.

✓ VALORACIÓN DEL RIESGO DE DETERIORO DE LA FUNCIÓN RENAL

El daño renal en el niño con MMC es prevenible con adecuada evaluación, seguimiento e intervención terapéutica oportuna.

Son factores de riesgo de deterioro de la función renal:

- Parámetros urodinámicos de capacidad y acomodación disminuida (por aumento de la actividad del detrusor) y alta presión de goteo (punto de pérdida) por aumento de la actividad esfinteriana (Vejiga Tipo B). En vejigas de estas características es menos probable la resolución espontánea del RVU.
- La presencia de ureterohidronefrosis en la ecografía.
- La presencia de RVU demostrable en la CUGM se correlaciona con mayor riesgo de daño parenquimatoso y puede ser considerado de alto riesgo renal (mayor probabilidad de evolución a enfermedad renal crónica).

✓ PLAN DE SEGUIMIENTO

El paciente portador de VN secundaria a MMC, debe tener un seguimiento médico en aspecto nefro-urológico de por vida.

Luego de la evaluación inicial se recomienda:

1. **Ecografía renal y de vías urinarias con evaluación del volumen residual: post cateterismo o micción espontánea, según el caso:**
   - Cada 3-4 meses durante el 1º año de vida
   - Cada 6 meses hasta los 2 años y durante el brote puberal
   - Anual hasta los 5 años.
   - Adelantar el control ecográfico en casos de Pielonefritis recurrente o cambios en la funcionalidad de las extremidades inferiores.
2. **Controles Urodinámicos**
   - 6 meses luego de implementado el manejo inicial o ante necesidad particular de cada paciente, para evaluar evolución.
   - Anual hasta los 5 años.
   - Controles posteriores según el criterio del urólogo, en cada caso
   - Adelantar el control si:
     - Cambios en la sintomatología urológica.
     - Episodios de pielonefritis aguda a repetición reiterados.
     - Cambios en los signos y/o síntomas ortopédicos y neurológicos.
     - Planificación de tratamientos para mejorar o lograr continencia.
     - Complicaciones neuroquirúrgicas.
     - Periodo de brote de crecimiento puberal.

3. <u>La CUGM se repetirá en los siguientes casos:</u>
   - Paciente con RVU en la evaluación inicial o alteraciones vesicales.
   - Previo y posterior a cirugía urológica.
   - Episodios de pielonefritis recurrente o cambios ecográficos (sin RVU en CUGM previo).
   - En pacientes que hayan abandonado el tratamiento y seguimiento por más de un año.

La evaluación neuro-quirúrgica se debe realizar ante cualquier cambio en el cuadro neurológico, ortopédico o urológico. Esta evaluación neurológica podrá evidenciar una médula anclada sintomática, siringo o hidromielia, incremento de la presión intracraneal por disfunción del sistema valvular o herniación parcial del tronco cerebral y cerebelo

La lesión neurológica en el MMC en un proceso dinámico, en el cual pueden ocurrir cambios especialmente en la temprana infancia y durante el empuje de crecimiento de la pubertad. Deberá ser realizada en forma anual, en aquellos pacientes estables neurológicamente.

✓ **TRATAMIENTO**

El tratamiento de la VN tiene como objetivo fundamental la preservación de la función renal. También proveer al paciente de una mejor calidad de vida, en lo relacionado a continencia urinaria y fecal.

1. Cateterismo limpio intermitente (CLI) ambulatorio

Desde su introducción por Lapides (1972) el cateterismo intermitente limpio es el tratamiento de elección para mantener a un niño seco. Su inicio debe ser inmediato después del nacimiento en todos los niños con MMC (especialmente en aquellos con signos de obstrucción del tracto de salida). Una amplia variedad de materiales utilizados no afecta su eficacia y seguridad si son tenidos en cuenta algunos principios básicos: educación y entrenamiento apropiado, técnica limpia, atraumática y una buena aceptación familiar.

Los catéteres pueden ser limpiados y reutilizados, según la disponibilidad de ellos. La atención que debe prestarse al cuidado del catéter para CIL es controversial. Aún con cuidado mínimo las infecciones urinarias (ITU) sintomáticas son raras.

El uso de catéteres lubricados, hidrofílicos, de uso único, tiene ciertas indicaciones, como ser:

- En neonatos varones, varones con uretra sensible.
- Pacientes con reconstrucción quirúrgica del cuello vesical o apendicovesicostomía continente.
- Pacientes con historia de falso pasaje o estructura.

La frecuencia del CIL es habitualmente 4 a 5 veces al día, a reevaluar con el urólogo,

según las características de cada paciente. Es conveniente su acoplamiento a otras rutinas de la vida diaria tales como al levantarse, antes de almorzar, etc.

La técnica, eventuales complicaciones y manejo de los catéteres del CLI se describe en el Anexo 3.

Esta técnica debe ser enseñada a los padres o familiares del paciente para su realización en forma ambulatoria, preferentemente por personal del Servicio de Neonatología antes del egreso del paciente, o por el personal de enfermería asignado a la Unidad de MMC, quien se encargará también de la supervisión de la realización de la técnica correcta, en caso de complicaciones, o en el transcurso de controles anuales.

Las complicaciones del CLI son infrecuentes e incluyen:

- Uretritis
- Estrechez uretral
- Falsa vía
- Orquiepididimitis
- Anudamiento de la sonda (generalmente relacionado a un mal entrenamiento).

Luego de los 6 años de edad, y en su mayoría a partir de los 10 años la mayoría de los niños pueden ser instruidos para realizar el autocateterismo, lo que fomenta la independencia y confianza en ellos mismos. En niños con dificultades para realizar su cateterismo uretral, puede indicarse la realización de un estoma abdominal continente. Este puede estar oculto en el ombligo por lo que los cambios cosméticos son mínimos. Para la confección del canal cateterizable a la vejiga se utiliza usualmente el apéndice o, en su defecto, un segmento intestino si aquél no está disponible (ver Tratamiento Quirúrgico).

2. Profilaxis antimicrobiana

Es recomendable indicar profilaxis antimicrobiana desde el nacimiento o desde la primera consulta del paciente, pudiéndose posteriormente suspender su administración durante los siguientes meses de vida, o a cualquier edad, luego de la primera consulta del paciente, hasta que los padres se familiaricen con la técnica.

Los criterios para su administración son:

- Presencia de Reflujo vesicoureteral.
- Hidronefrosis e infecciones urinarias febriles recurrentes.

Los criterios para la suspensión son:

- Técnica correcta del CLI incorporado en los padres o cuidadores.
- Evaluación inicial completa, sin criterios de mantenimiento de la profilaxis.

3. Tratamiento farmacológico

En combinación con el CLI, según las características urodinámicas (vejigas tipo B y D) de la vejiga, se puede conseguir la continencia en un gran número de pacientes.

Las medicaciones más utilizadas para disminuir la presión intravesical son la oxi-

butinina y la tolterodina.

La oxibutinina debe iniciarse desde el nacimiento (o desde la primera consulta) y puede después suspenderse si no hay criterios para su administración. La dosis para la oxibutinina es de 0,2–0,6 mg/kg/día en 2 o 3 dosis, y para la tolterodina 0,25-1 mg 2 veces por día. La oxibutinina tiene efectos adversos significativos: rubor facial, boca seca, alteración del humor. Actualmente se realizan tratamientos combinados con altas dosis de anticolinérgicos en pacientes no respondedores a las dosis acostumbradas, con el fin de evitar la realización de una cistoplastia de ampliación. El uso de medicación para facilitar el vaciado vesical no ha sido bien estudiado en niños; algunos estudios reportaron buena respuesta a alfa-bloqueantes adrenérgicos (ejemplo: tamsulosina) pero se requieren estudios controlados y seguimiento a largo plazo.

4. Tratamiento quirúrgico

En los casos en que la incontinencia no mejora con el tratamiento médico, se pueden plantear alternativas quirúrgicas.

- **La vesicostomía:** puede ser una opción para el manejo temprano. La indicación más frecuente está en relación con episodios reiterados de pielonefritis. La menos frecuente sería por falta de adherencia al tratamiento en un paciente con alto riesgo de deterioro renal.
- **Inyección endoscópica de toxina botulínica en el detrusor:** es factible en niños con vejigas de baja capacidad y alta presión refractarias al tratamiento con anticolinérgicos. En vejigas con fibrosis no es útil. En niños, el efecto de la toxina no es permanente y actualmente no es claro cuántas veces puede repetirse el tratamiento. En adultos el tratamiento repetido ha demostrado ser seguro.
- **La cistoplastía de aumento o enterocistoplastía** (estoma continente) junto con cateterismo intermitente limpio puede ser la única alternativa para proveer de una continencia completa y satisfactoria. Es un método eficaz para ampliar la capacidad vesical y disminuir la presión producida por la hiperactividad del detrusor. Como todo reservorio ortotópico, independientemente de la cantidad de líquidos ingeridos, requiere de cateterismo intermitente para su vaciado cada cuatro a seis horas, teniendo los cuidados sanitarios pertinentes. **La técnica de Mitrofanoff**, disección del apéndice ileocecal del ciego con su pedículo vascular y se interpone entre la vejiga y la pared abdominal; se implanta en el ombligo para permitir la cateterización intermitente por medio de un estoma seco. Las desventajas incluyen la producción aumentada de moco (que puede dificultar el cateterismo y servir de núcleo para la formación de cálculos), el disbalance electrolítico, y el riesgo recientemente documentado de cáncer en el segmento empleado.
- **Implantación de un esfínter artificial** si la resistencia uretral está disminuida. Este procedimiento cierra el tracto de salida vesical y su mecanismo de acción permite el vaciado a baja presión.

✓ **COMPLICACIONES**

1. INFECCION DEL TRACTO URINARIO (ITU)

La presencia de bacteriuria es frecuente en pacientes con CLI, cuando es asintomática se recomienda no iniciar ATB. Solo los pacientes con síntomas o signos de infección urinaria (fiebre, malestar, dolor) con orina turbia o maloliente, o infectados con un microorganismo particularmente virulento deben recibir tratamiento antibiótico, según sensibilidad local y/o antibiograma. No hay evidencia de asociación entre el número de infecciones urinarias y el tipo de catéter usado (estéril versus lavado y reutilizado).

2. REFLUJO VESICOURETERAL (RVU)

Presente en el 3-5% de los neonatos con MMC, usualmente asociado a mala acomodación, hiperactividad del detrusor o disinergia vesicoesfinteriana. Sin tratamiento, la incidencia de RVU en estos niños en riesgo se incrementa con el tiempo hasta afectar al 30–40% a los 5 años de edad. En pacientes con RVU el tratamiento con CLI y anticolinérgicos permite la resolución en el 30 al 55% de los casos. Raramente se requiere en la actualidad la realización de vesicostomía.

Las indicaciones de cirugía anti-reflujo son similares a las de niños con función vesical normal:

- ITU recurrente en pacientes recibiendo profilaxis ATB y adecuada técnica de CIL.
- Ureterohidronefrosis persistente.
- Procedimientos quirúrgicos para incrementar la resistencia uretral y corregir la incontinencia urinaria.

3. INCONTINENCIA VESICAL

Los intentos iniciales de adquirir continencia se realizan mediante el tratamiento conservador con anticolinérgicos y CIL.

Cuando estas medidas fallan en mantener una adecuada continencia vesical, son necesarios tratamientos más agresivos, quirúrgicos:

- **La ampliación vesical** habitualmente es suficiente cuando la causa es solo una vejiga de baja capacidad y alta presión.
- Cuando el mecanismo esfinteriano es deficiente es necesario realizar procedimientos sobre el cuello vesical para brindar continencia. La realización de un **cabestrillo o "sling" fascial** o protésico que sostiene el cuello vesical y lo aproxima contra la superficie inferior del pubis resulta muy efectivo especialmente en niñas.
- **El esfínter urinario artificial** si el paciente puede vaciar su vejiga espontáneamente antes del implante del dispositivo. Se debe evaluar el volumen re-

sidual en forma periódica. Este procedimiento puede tener dificultades para su implementación, teniendo en cuenta el alto costo del dispositivo y la escasa experiencia de los Centros en su colocación.

- **Las inyecciones de materiales** de abultamiento en el cuello vesical, para aumentar la resistencia uretral en pacientes con incontinencia leve.

Es esencial que se establezca un sistema seguro de almacenamiento y vaciado vesical en la niñez. La vejiga nunca mejora con el tiempo y la reconstrucción quirúrgica se vuelve progresivamente más difícil. La independencia en la vida adulta solo es posible con una intensa preparación en la infancia.

4. INTESTINO NEUROGÉNICO

El intestino neurogénico con constipación e incontinencia puede interferir con el tratamiento satisfactorio de la vejiga. Las heces retenidas pueden disminuir la capacidad vesical, provocar aumento de la inestabilidad del detrusor, contribuir a la retención vesical e incrementar los episodios de infección urinaria.

Es necesario también un adecuado programa de manejo intestinal. Se recomienda una alimentación sana y equilibrada manteniendo una alta ingesta de líquidos claros y el vaciado intestinal regular (extracción manual, lavado intestinal para niños mayores de 3 años de edad, o tratamiento farmacológico).

6.7.5. AFECTACION NEUROLÓGICA

✓ AFECTACIÓN MOTORA

Cuando se produce una lesión en la médula espinal, como ocurre en el caso del mielomeningocele, se produce una interrupción del circuito de información entre el cerebro y los órganos, desde el punto o nivel de la médula donde se ha producido el daño hacia abajo. Aunque la Espina Bífida puede ocurrir a cualquier nivel de la columna vertebral, lo más común es que suceda a nivel dorsal bajo o lumbosacro. Los músculos que dependen de los nervios espinales que salen a esos niveles, corresponden con los músculos de los miembros inferiores y de la parte baja del tronco. Por lo tanto, la Espina Bífida va a afectar principalmente a la movilidad de las piernas, en mayor o menor medida según si la lesión es más o menos alta, quedando en principio la movilidad de los miembros superiores completamente sana.

La experiencia demuestra que existe gran variabilidad entre pacientes con un mismo nivel de lesión, sin embargo, en líneas generales, es posible conocer con qué movilidad cuenta el niño con Espina Bífida según el nivel de su lesión medular, y conocer cuáles son sus futuras posibilidades de caminar, con qué tipo de ayuda, qué alteraciones ortopédicas tiene riesgo de desarrollar, etc. (Tabla N° 3).

✓ NIVELES DE LESIÓN Y PRONÓSTICO FUNCIONAL

Nivel D12

Paraplejia.

Nivel L1

Parálisis de toda la musculatura de miembros inferiores, excepto movilidad mínima del músculo psoas: existe algo de flexión de cadera activa.

Nivel L2

Cadera: movilidad parcial del psoas y adductores, la cadera se mueve activamente en flexión y aproximación, pero no en extensión ni en separación.

Rodilla: movilidad mínima del cuádriceps: existe algo de extensión de rodilla, pero no la suficiente como para mantener la rodilla extendida mientras se está de pie.

Pie y tobillo sin movilidad activa

- En los tres niveles anteriores (D12, L1 y L2) necesitarán ayudas ortésicas altas tipo bitutor rígido con bloqueo en rodilla para ponerse de pie y caminar junto con el uso de andador o bastones, precisando la utilización de una silla de ruedas para los largos desplazamientos.

Nivel L3

Cadera: movilidad completa del psoas y casi completa adductores, movilidad en flexión y aproximación de cadera frente a imposibilidad de extensión (parálisis glúteo mayor) y separación (parálisis glúteo medio).

Rodilla: movilidad casi completa del cuádriceps, y mínima de isquiotibiales internos, permite mantener la extensión activa de rodilla en la posición de pie.

Pie y tobillo sin movilidad activa.

- Las ortesis podrán ser más bajas y no necesitan el bloqueo de rodilla. Al no poseer toda la musculatura que envuelve la rodilla, ésta no queda protegida de movimientos laterales.

Nivel L4

Cadera: movilidad completa del psoas y adductores, y mínima del glúteo medio, movilidad en flexión y aproximación de cadera. Algo de movilidad en separación. Imposibilidad de extensión (parálisis glúteo mayor).

Rodilla: movilidad completa del cuádriceps, y parcial de isquiotibiales internos, permite la extensión activa de rodilla y parte de flexión, aunque no queda del todo protegida ante movimientos laterales.

Tobillo: movilidad del tibial anterior: la punta del pie se puede mover sólo hacia arriba, pero no hacia abajo (parálisis tríceps sural).

Nivel L5

Cadera: movilidad completa del psoas, adductores y casi completa de glúteo medio, movilidad en flexión, aproximación y separación de cadera. Imposibilidad de extensión (parálisis glúteo mayor).

Rodilla: movilidad completa del cuádriceps, y casi parcial de isquiotibiales internos: permite la extensión y flexión activa de rodilla.

Tobillo y pie: movilidad del tibial anterior, tibial posterior y parcial de peroneos: la punta del pie se puede mover hacia arriba y hacia dentro principalmente, pero no hacia abajo (parálisis en tríceps sural). Movilidad del extensor largo del primer dedo, y del extensor largo de los dedos.

- En los niveles L4 y L5 necesitarán únicamente ortesis bajas para el apoyo de pies y suplir la función estabilizadora del tríceps sural (gemelos y sóleo) en bipedestación.

Nivel S2

Toda la musculatura sana de miembros inferiores excepto la musculatura intrínseca del pie que está paralizada.

- Estos niveles podrán caminar sin ayudas ortésicas, aunque quizás necesiten algún tipo de corrección en el apoyo de los pies con ortesis bajas o plantillas.

Tabla N° 4: Inervación de los miembros inferiores.

L1	L2	L3	L4	L5	S1	S2	S3
Psoas iliaco							
Sartorio							
	Pectíneo						
	Recto interno						
	Abductores						
	Cuádriceps						
		Isquiotibiales internos					
			Tibial anterior				
			Tensor fascia lata				
			Glúteo medio				
			Tibial posterior				
			Extensor largo dedo gordo				
				Extensor largo dedos			
				Peroneos			
				Glúteo mayor			
				Tríceps crural			
				Bíceps crural			
				Flexores dedos			
						Intrínsecos	

✓ **ALTERACIONES NEUROLÓGICAS Y SÍNDROMES ASOCIADOS**

- **Hidrocefalia**

Se produce en el 80 % de las personas afectadas por espina bífida. Se trata los primeros días de vida mediante la colocación de un catéter valvular (válvula) que facilite el drenaje del líquido cefelorraquídeo desde el IV ventrículo hacia la cavidad del peritoneo llamado válvula de derivación ventrículoperitoneal. En principio, las derivaciones se colocan de por vida. El catéter puede quedar corto a medida que crece la persona y puede ser necesaria uno o varios recambios. Sus complicaciones incluyen infección y obstrucción.

Síntomas de mal funcionamiento de la válvula:

- Aumento del perímetro craneal en los lactantes.
- Fiebre.
- Dolor de cabeza.
- Mareo.
- Vómitos.
- Convulsiones.
- Fotofobia u otros problemas de visión.
- Dolor abdominal.
- Malestar general.
- Irritabilidad.
- Bajo rendimiento escolar.

- **Malformación Arnold Chiari Tipo II**

Se asocia a la hidrocefalia y consiste en un descenso del cerebelo y de la parte inferior del IV ventrículo hacia el canal medular, junto con una elongación del tronco del encéfalo.

En la mayoría de los casos, los niños que padecen esta malformación no presentan síntomas, pero un número pequeño desarrolla dificultades para respirar y tragar, y debilidad en la parte superior del cuerpo (brazos). En estos casos el tratamiento es quirúrgico.

- **Médula anclada**

Se produce cuando la médula se fija por debajo de L1 - L2 produciéndose un elongamiento de la misma. El anclaje medular se puede producir por el tejido cicatricial tras la intervención quirúrgica del mielomeningocele (muy frecuente), por un lipomeningocele, lipomielomeningocele, lipoma en la cola de caballo.

Los síntomas son de aparición progresiva y se acentúan durante la adolescencia (período de mayor crecimiento y en consecuencia de mayor tracción). Se presentan con dificultad motriz o pérdida de la sensibilidad progresiva en miembros inferiores, más tarde pueden presentar mayor debilidad y atrofia. Es frecuente que aparezcan

anomalías como el pie cavo, la escoliosis, o retraso del crecimiento de un miembro, y otros síntomas como dolor de espalda, de piernas, disfunciones urológicas o espasticidad. En estos casos el tratamiento es quirúrgico.

- **Hidrosiringomelia**

Se refiere a cualquier cavidad quística con líquido cefalorraquídeo dentro de la médula. Dependiendo de si la hidrosiringomielia tiene continuidad con el IV ventrículo o no, se clasifican en comunicantes (20%) o no comunicantes (80%). Los comunicantes suelen asociarse a hidrocefalia, y las no comunicantes pueden estar presentes en malformaciones de Chiari o asociado a la médula anclada.

La región cervical es la zona más frecuentemente afectada y los pacientes comienzan con síntomas en la segunda o tercera década de la vida con alteraciones en la sensibilidad térmica y dolorosa, debilidad y atrofia muscular, torpeza motriz y espasticidad.

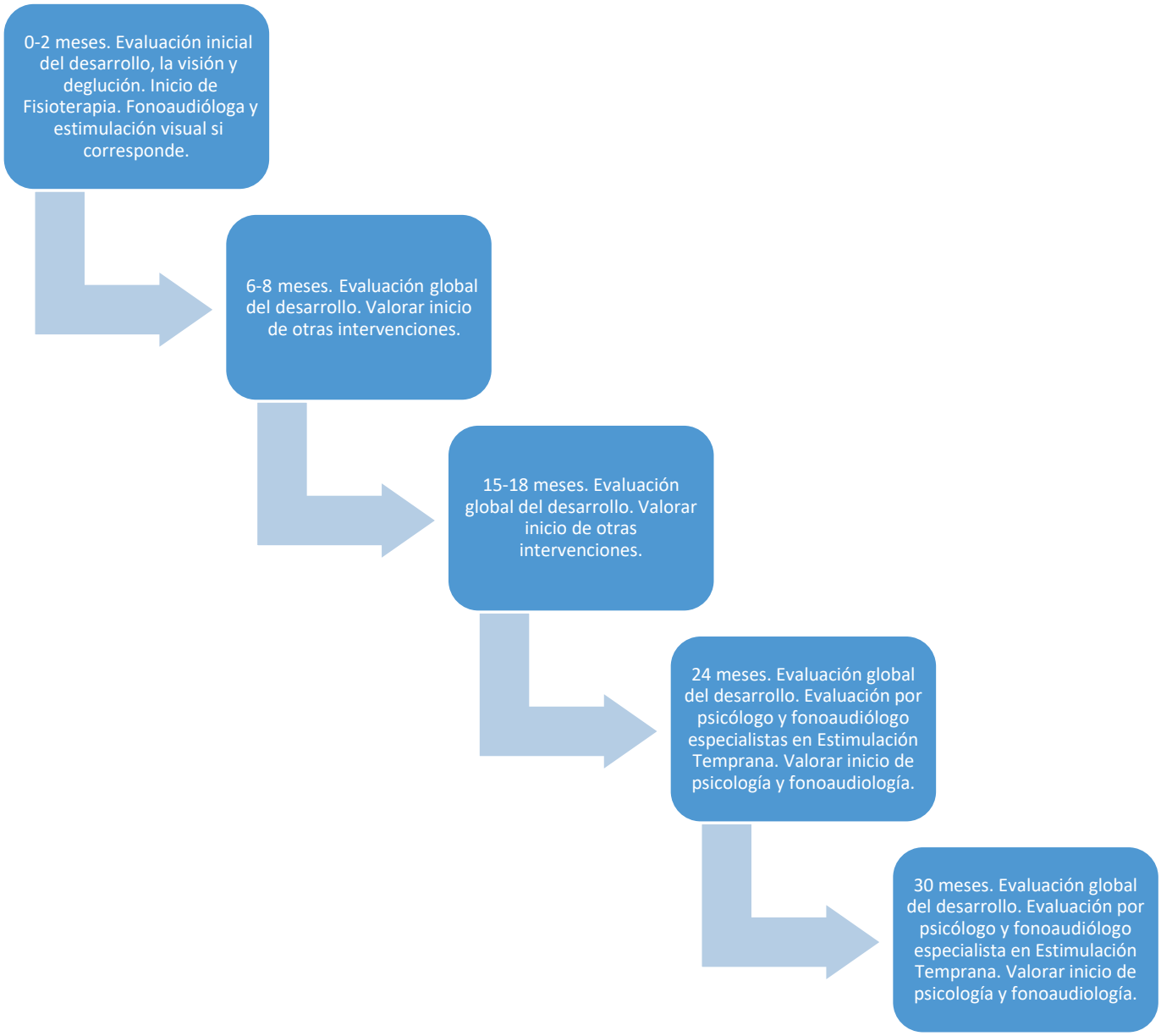
En casos asintomáticos se recomienda seguimiento cercano por neurocirugía.

✓ EVALUACIÓN DEL NEURODESARROLLO

Debido a la complejidad de la afectación, y la potencialidad de afectar globalmente el encéfalo, el seguimiento por una Especialista del Desarrollo y/o un Neuropediatra es prioritario.

Inicialmente se indicará la realización de fisioterapia. Si existiera probable afectación de las vías visuales (por hidrocefalia por ej.), se indicará estimulación visual. Igualmente, se procederá a una evaluación de la deglución por fonoaudiología, y terapia si correspondiera.

Se darán pautas de estimulación del lenguaje y cognitivas desde el nacimiento y se realizará una primera evaluación del desarrollo, con pruebas estandarizadas, a los 6 meses de vida. De acuerdo con los resultados, se indicarán las terapias correspondientes. Estas evaluaciones se repetirán a los 15, 24 y 36 meses. A partir de los 24 meses, si no tiene terapias formales por psicología y fonoaudiología, estas, se incluirán como parte de las evaluaciones obligatorias.



A los 5 años deberá hacerse una evaluación por psicopedagogía, para valorar las necesidades que se puedan presentar a nivel escolar, si no hubiera inconvenientes, esta evaluación se repetirá a los 7 años.

En todo momento, el equipo de atención debe de estar pendiente de las necesidades que tenga el/la niño/a para asegurar su participación en la sociedad. Se debe de favorecer el acceso a deportes, actividades sociales y escolares, así como cuidar la salud mental del/a niño/a y su familia.

6.7.6. ORTOPEDIA Y TRAUMATOLOGÍA

En los primeros días de vida el ortopedista debe efectuar un examen completo desde el punto de vista neurológico y musculoesquelético.

Los objetivos de esta evaluación son:

- Contribuir a la valoración inicial del paciente, junto con el equipo multidisciplinario.
- agregar su opinión sobre el tratamiento.
- Corregir las deformidades que puedan manifestarse al nacer, mantener la corrección y evitar las recidivas.
- Acrecentar la función y mejorar la vida del paciente teniendo como meta última del tratamiento su integración a la sociedad.
- La deambulación no es un objetivo en todos los pacientes, pero sí lo es buscar una postura estable.

Se debe incluir una evaluación muy cuidadosa del nivel de lesión neurológica. A veces este diagnóstico es muy complicado antes de los 4 años de vida del niño.

✓ **Algoritmo de evaluación ortopédica**

- Función del miembro superior: fuerza, signos de atrofia muscular.
- Arcos de movilidad de los miembros inferiores. Determinar el grado de desequilibrio muscular alrededor de cada articulación principal.
- Deformaciones esqueléticas, como extrarrotación de la tibia, pie bot o deformaciones en valgo del tobillo. Evaluar el grado y el carácter de cualquier deformidad.
- Realizar estudios radiográficos de columna, caderas, rodillas y pies.
- Evaluar la función motora remanente y la necesidad de aplicar aparatos ortopédicos de soporte o de efectuar una intervención quirúrgica.
- Otra causa de producción de deformidades son las posturas viciosas mantenidas por períodos prolongados. Deformidades en flexión de rodillas, caderas y equino de los pies; esta es la actitud que toman en la cama por acción de la gravedad.

✓ **Pronóstico según el nivel de afectación**

Al nivel neurológico lesional, se deben sumar trastornos como obesidad (hallazgo común), alteraciones en el nivel de inteligencia, motivación del paciente, numerosas cirugías correctivas o de revisión de la derivación, los cuales influirán en contra del pronóstico funcional del paciente. Si un paciente no puede ponerse de pie sin ayuda hasta una edad aproximada de 6 años la deambulación es muy improbable. Tabla N° 5

Por su capacidad de marcha se pueden clasificar los pacientes según Hoffer en:

- Deambulador comunitario.
- Deambulador domiciliario.
- Deambulador no funcional (camina solo en la terapia luego transcurre el tiempo en la silla de ruedas).
- No deambulador.

Tabla N° 5. Clasificación CANeO (Capítulo Argentino de NeuroOrtopedia).

Grupo 0: Torácico (T8-T12)
Sin actividad motora o sensitiva en MMII.
Silla de ruedas.
Grupo 1: Lumbar superior (L1-L2)
Flexión activa cadera (psoas).
Cuádriceps excepcional.
En general silla de ruedas.
Grupo 2: Lumbar medio (L3-L4).
Actividad muscular cadera y rodilla.
Deformidades secundarias en pierna y pie.
Camina con ortesis largas y bastones.
Grupo 3: Sacro (L5-S1).
Actividad voluntaria hasta tobillo.
Generalmente debilidad Aquiles = pie talo.
Camina con ortesis cortas y/o bastones.

✓ **Evaluación y tratamiento por regiones**

A) DEFORMIDADES ESPINALES

- **Escoliosis:** Las curvas se desarrollan progresivamente desde los 6 hasta los 9 o 10 años de edad y suele haber un aumento repentino con el crecimiento en la pubertad. Indicaciones quirúrgicas son:
  - Curva de 50° o mayor.
  - Curva de menos de 50° pero que interfiere en alguna función o causa problemas secundarios.
  - Disfunción neurológica causada por la curva.
- **Cifosis:** Suele ser progresiva y no tiene buena respuesta al tratamiento ortésico, el cual provoca frecuentes úlceras por decúbito en el vértice de la curva y requiere estabilización quirúrgica. Entre las complicaciones están las alteraciones de la mecánica respiratoria con disminución de la capacidad vital, al disminuir el espacio abdominal con el consiguiente ascenso de las vísceras. Uno de los objetivos de la cirugía es lograr un equilibrio en sedestación, pudiendo así eliminar el uso de los brazos para mantener la postura.

- **Hiperlordosis:** es la malformación más frecuente. Puede ser compensatoria en su principio a causa de que el paciente se presenta con parálisis del tríceps sural y de los extensores de cadera, pero con extensores de rodilla y flexores de cadera fuertes, lo que provoca que adopte una postura agachada y tenga que compensar con una gran lordosis lumbar la inclinación anterior del tronco.

B) DEFORMIDADES DE LAS CADERAS

- **Contractura en flexión.** Factores predisponentes: obesidad, retardo mental o los daños a nivel de la neurona motora superior con espasticidad, todas las cuales afectan la actividad física y promueven la estancia de sentado. Cuando la contractura sobrepasa los 30º torna imposible la utilización de ortesis y dificulta la posición prona, por lo que está indicada la liberación quirúrgica. En el paciente mayor de 7 años con una contractura en flexión de 60º está indicada la osteotomía extensora de fémur a nivel intertrocantéreo.
- **Contractura en aducción**: frecuente en lesiones altas. Se asocia con luxación o subluxación de caderas y es causa común de pelvis oblicua con la consiguiente escoliosis. Si es pronunciada provoca la marcha en tijeras, desestabilizándola y puede interferir en la postura de sentado. Cuando provoca cualquiera de estas alteraciones está indicada la liberación quirúrgica de los **aductores.**
- **Contractura en rotación externa**: tienden a la posición supina con las caderas, lo cual lleva al acortamiento de los músculos rotadores externos y la contracción de la cápsula posterior y deja fija la deformidad. Es prevenible mediante el uso de ortesis nocturnas y terapia quinésica con ejercicios del arco de movilidad.
- **Contractura en abducción:** secundaria a la contractura del tensor de la fascia lata, o a la transferencia del psoas ilíaco al trocánter mayor. Se ve en pacientes con lesiones altas y si es asimétrica puede causar pelvis oblicua con escoliosis y alteraciones de la sedestación y la marcha, caso en el cual está indicada la liberación quirúrgica. Se puede prevenir con terapia física e implementación temprana de férulas.
- **Subluxación y luxación.** Las luxaciones pueden ser de tres tipos: congénita, teratológica o paralítica. Siempre de acuerdo con el pronóstico y el nivel de lesión neurológica, se busca estabilizar la cadera inestable al nacer mediante un arnés.
  - **Congénita**: en los pacientes con lesiones bajas (nivel sacro). El tratamiento no difiere del realizado en la población general.
  - **Teratológica:** en los pacientes con nivel alto de lesión (dorsal, L1, L2) y

tienen gran alteración morfológica de la articulación. Al principio estos casos no requieren tratamiento y suelen asociarse con artrogrifosis u otra patología congénita.

- **Paralíticas:** se observan al nacer o más comúnmente durante los tres primeros años de vida.

C) ALTERACIONES A NIVEL DE LAS RODILLAS

- **Contractura en flexión:** se presenta en forma más severa en los que tienen niveles altos de lesión (torácica). La etiología es variable: las debidas a la gravedad y la postura (sedestación prolongada o por la postura típica asumida en decúbito dorsal por estos pacientes con las caderas y rodillas en flexión y pies en equino) son las más importantes. En los niveles torácico y lumbar alto esta deformidad puede prevenirse con una ortesis adecuada y un plan de fisioterapia.
- **Contractura en extensión:** en los pacientes con nivel lumbar alto. Dificulta la sedestación, la utilización de la silla de ruedas, el ingreso en un automóvil, etc. El uso de férulas seriadas con el propósito de conseguir 90º de flexión muchas veces resuelve el problema en los pacientes jóvenes. En los mayores, se requiere cirugía.

D) ALTERACION EN EL EJE VARO, VALGO Y ROTACIONAL

- **Por contractura de la bandeleta iliotibial**, que provoca una deformidad en valgo de la rodilla, que si es leve no requiere tratamiento, pero que si se incrementa obliga a realizar el corte de la cintilla iliotibial. Otra causa de deformidad en este eje son las secuelas de fracturas; si la angulación es importante se deben realizar osteotomías de alineación. Deformidades rotacionales: intrarrotación o extrarrotación tibial.
- **La torsión tibioperonea interna** es habitual en los pacientes con afectación a nivel L3-L4 por paresia del músculo bíceps femoral y dominancia de los isquiotibiales, y provoca en forma progresiva la marcha en intrarrotación.
- **La torsión tibioperonea externa** se debe a la contractura de la bandeleta iliotibial y suele asociarse con deformidad en valgo de rodilla y tobillo. Cuando la deformidad es severa (mayor de 20º de extrarrotación) interfiere en la actividad habitual y con el uso de las ortesis, se indica el tratamiento quirúrgico mediante osteotomías de tibia desrotadoras a nivel supramaleolar, que se llevan a cabo alrededor de los 6 años de edad.
- **Deformidad del pie en varo-equino:** Se observa con mayor frecuencia en niveles lumbares de L3 o superiores. Hay rigidez severa, con deformidad en

supinación y varo, subluxación de las articulaciones calcaneocuboidea y astragaloescafoidea y desalineación del calcáneo y el astrágalo. Se asocia con torsión interna de la tibia. Antes de la intervención quirúrgica está indicado el manejo con manipulaciones y yesos, los cuales tienen más éxito en los pacientes con nivel sacro de lesión neurológica o que presentan flexibilidad en la lesión. En los pacientes mayores, en las recidivas o en los casos en que no es posible la corrección con la sola liberación de las partes blandas, están indicados los procedimientos quirúrgicos sobre estructuras óseas.

- **Deformidad en equino:** en los niveles más altos y su causa más común es la fuerza de gravedad. Se puede prevenir mediante el uso de férulas y ortesis. En casos de mayor flexura utilizar procedimientos quirúrgicos.
- **Deformidad en cavo varo:** en pacientes con afectación a nivel sacro y el manejo depende de la severidad. Los casos leves y flexibles se manejan con liberación plantar y medial de las partes blandas. Si la deformidad en varo se mantiene está indicada la osteotomía en cuña en cierre de calcáneo.
- **Astrágalo vertical o pie plano valgo convexo:** puede estar presente al nacer o aparecer luego debido a un desequilibrio muscular. Casi siempre requiere tratamiento quirúrgico para su corrección.
- **Deformidad calcánea:** por desequilibrio entre los dorsiflexores y los flexores plantares con predominio de los primeros y paresia de grupo muscular posterior de la pierna (tríceps sural). Si esta deformidad no se trata produce el ensanchamiento del calcáneo a nivel del talón, lo que dificulta el uso de calzado y predispone a la aparición de escaras regionales. Se comienza el tratamiento con yesos seriados y manipulaciones suaves; luego se indica el tratamiento quirúrgico.

6.7.7. SALUD MENTAL

Los DCTN constituyen patologías crónicas en las que el desarrollo se ve comprometido. A lo largo de la infancia y adolescencia es importante el abordaje desde la salud mental.

En los niños con esta enfermedad, los estímulos necesarios para el desarrollo psicomotor, están restringidos desde el momento del nacimiento. Las hospitalizaciones a veces repetidas y por largos periodos de tiempo, ya desde la edad neonatal, limita la interacción social al mínimo, por lo que algunos niños a los 6 meses, no distinguen aún entre los miembros de la familia, amigos o terceros. El lento desarrollo en las adquisiciones de las facultades motoras en comparación con un niño sano, llevaría al retraso del desarrollo intelectual y social.

En la adolescencia, el paciente con mielomeningocele adquiere su mayor vida social con la actividad escolar, puesto que estos años representan un período de calma

en su situación médica y ortopédica. Pero estos adolescentes continúan dependiendo de sus familiares para que los asistan en sus actividades diarias, así como de transportes especiales para trasladarse. Además, un factor muy importante para el ego del adolescente es el trastorno urinario y la incontinencia fecal.

Hay datos que sostienen que tener alguna patología crónica vulnerabiliza a padecer una patología mental.

Por estos motivos, son pacientes que requieren un programa con abordaje en salud mental, teniendo en cuenta la condición de cronicidad de la patología, buscando minimizar el impacto tanto en los niños, adolescentes y sus familias y/o cuidadores.

6.7.8. REHABILITACIÓN

La rehabilitación buscará alcanzar y mantener los máximos logros motores según la gravedad del daño neuronal, mantener los recorridos articulares, conseguir y mantener la autonomía en las actividades de la vida diaria, incluyendo los esfínteres, y evitar en lo posible las complicaciones.

Engloba tres aspectos importantes:

- Aspecto físico-funcional.
- Aspecto psíquico.
- Aspecto social.

Los aspectos anteriores deberán evaluarse en los periodos neonatal, lactante, preescolar y adulto, porque el enfoque de tratamiento es diferente en cada edad. Este proceso debe ser abordado por un equipo interdisciplinario compuesto por el médico especialista en Medicina Física y Rehabilitación-Fisiatría, Kinesiología y fisioterapia, Estimulación Temprana, Fonoaudiología, Terapia Ocupacional, Psicopedagogía, entre otros, de acuerdo con la necesidad del caso.

El tratamiento rehabilitador de estos niños se debe iniciar desde el nacimiento, estimulando las etapas normales del desarrollo motor y sensorial, realizar cambios posturales, alineación de segmentos corporales, informar a los padres de las secuelas neurológicas y el grado de funcionalidad que presenta el paciente a lo largo del tratamiento.

La conducta motora del recién nacido consecuente tanto de las alteraciones medulares como de las centrales y el nivel sensitivomotor no se esclarecerá hasta más adelante, de igual modo que el coeficiente intelectual final, por lo que el pronóstico locomotor final no se podrá determinar fidedignamente al nacimiento. Aunque el factor determinante de la lesión ortésica es el nivel neurológico, hay que tener en consideración las funciones cognitivas, las complicaciones urológicas, las ulceras por presión, deformidades de tronco y miembros inferiores, la colaboración del niño y la familia.

✓ **Aspecto Físico-funcional**

Tabla 6. Objetivos rehabilitadores generales, según edad.
A partir de los 6 meses: sedestación
Entre los 12 y los 18 meses: verticalización con ortesis estabilizadoras
A partir de los 18 meses: si el desarrollo cognitivo y motor lopermiten, deambulación y marcha con ortesis, frecuentemente más altas que el nivel motor teórico del niño, con el objetivo de guiar el crecimiento y conservar lamorfología articular lo máximo posible.
A partir de los 24 meses: si es necesario, prescripción y adaptación de una silla de ruedas auto propulsada y control frecuente y cuidadoso del posicionamiento. Es importante que el niño cuente con una formasuficientemente ágil de desplazamiento cuando inicie su integración social.
Entre los 5 y 7 años: dependiendo del nivel cognitivo, inicio del entrenamiento autónomo del niño en las actividades de la vida diaria, incluido el manejo vesical e intestinal.
En la segunda infancia: mantenimiento de la verticalización. Es una buena edad para introducir el deporte terapéutico como hábito que sustituya la fisioterapia. La natación terapéutica y los deportes de equipo resultan ser especialmente útiles.
En la pubertad: vigilancia de las complicaciones neurológicas, especialmente el anclaje medular ya la siringomielia; vigilancia de las de-formidades especialmente la escoliosis; vigilancia del sobrepeso.

FISIOTERAPIA

En lo competente al área kinésica el objetivo es evitar el efecto nocivo debido a la parálisis o paresia (que condiciona retracciones y contracturas musculares) favorecer la existencia de músculos sanos. Se busca alcanzar el máximo nivel de desarrollo psicomotor que permita su lesión neurológica.

Los objetivos del tratamiento de fisioterapia serán:

- Desarrollo de las capacidades físicas que hagan posible la independencia.
- Movilidad independiente, caminando o en silla de ruedas.
- Por último, prevención de deformidades secundarias.

Dividimos el tratamiento fisioterapéutico en 4 fases:

Fisioterapia en la Fase desde los primeros días de vida hasta los 6 meses

El niño puede estar uno o dos meses en el hospital.

- Estimular las etapas normales del desarrollo.
- Cuidados posturales en la incubadora según las deformidades articulares. Si lleva válvula de derivación cambiaremos la posición de la cabeza para evitar contracturas asimétricas de cuello (tortícolis postural).

- Movilizaciones pasivas de miembros superiores.
- Incrementar el control cefálico.
- Favorecer a los cambios de decúbitos
- Orientaciones en colocación de ortesis y productos de apoyo. Almohadillarlas para evitar roces con la piel (úlceras por presión) no más de 2 o 3 horas seguidas y combinarlo con movilizaciones.
- Prevenir las secuelas y estar alertas a las complicaciones esperables según el nivel de la lesión.
- Fomentar el contacto del niño con los padres, excelente estimulación sensorial.

Una vez el niño en su domicilio
- Incrementar el control cefálico.
- Estimulación en decúbito prono con apoyo de antebrazos y apertura de manos.
- Facilitar el volteo.

Fisioterapia en la Fase de 6 a 12 meses

Es importante que el niño elabore la representación interna de su esquema corporal. Para ello, facilitar el agarre de sus piernas y pies, trabajar delante de un espejo.
- Estimular las etapas normales del desarrollo.
- Movilizaciones pasivas de miembros inferiores.
- Incrementar el control de tronco.
- Favorecer a los cambios de decúbitos por medio de patrones de facilitación, sedestación.
- Reacciones de apoyo.
- Orientaciones en colocación de ortesis y productos de apoyo, utilización continua.
- Arrastre con miembros superiores e inicio de gateo.
- Prevenir las secuelas y estar alertas a las complicaciones esperables según el nivel de la lesión.
- Fomentar el contacto del niño con los padres, excelente estimulación sensorial.

Fisioterapia en la Fase de 12 a los 18 meses:
- Estimular las etapas normales del desarrollo.
- Movilizaciones de miembros inferiores para evitar las retracciones.
- Estimular el control de tronco en sedestación.
- Hacia los 18 meses se debe iniciar la bipedestación a través de un plano inclinado o de un standing.
- Prevenir las secuelas y estar alertas a las complicaciones esperables según el nivel de la lesión.

Fisioterapia en la Fase a partir de los 18 meses

- Estimular las etapas normales del desarrollo.
- Movilizaciones de miembros inferiores para mantener la máxima amplitud articular.
- Si la deformidad en los pies es irreducible será necesaria la intervención quirúrgica para facilitar la bipedestación.
- Orientaciones en colocación de ortesis y productos de apoyo, para iniciar la deambulación.
- Reeducación de la marcha mediante paralelas y frente al espejo.
- Si es deambulador fortalecer la marcha.
- Prevenir las secuelas y estar alertas a las complicaciones esperables según el nivel de la lesión.

TERAPIA OCUPACIONAL

El terapeuta ocupacional evaluará mediante escalas estandarizadas y otros procedimientos, para potenciar las habilidades motoras, sensoperceptivas, neurocognitivas, de comunicación y socio afectivos que intervienen en el desempeño ocupacional del niño. Realizará la valoración funcional correspondiente. El desempeño ocupacional del niño se pone en marcha en las Actividades de la Vida Diaria Básicas (AVDB), Actividades de la Vida Diaria Instrumentales (AVDI), juego, participación social y educación, ocio. Trabaja de forma coordinada con todo el equipo interdisciplinario para conseguir mejores resultados y facilitar el desarrollo del niño.

Los objetivos de la Terapia Ocupacional infantil son:

- Potenciar la autonomía e independencia de los niños/as en la realización de las tareas de la vida diaria básicas como alimentación, higiene y arreglo personal, vestimenta, transferencias y movilidad y de la vida diaria instrumental como son las tareas del hogar y utilización de recursos de la comunidad: transportes, compras, etc.
- Favorecer la accesibilidad tanto en el lugar como la comunidad e incluir los productos de apoyo adaptaciones según las necesidades de cada usuario en cada una de las áreas del desempeño.
- Asesorar sobre ayudas técnicas.
- Actuar junto con el equipo interdisciplinario en aquellas situaciones que dificultan la plena inserción social a nivel individual, familiar y/o comunitario.
- Estimular destrezas sensoriomotoras, cognitivas, motoras y psicosociales.
- Asesoramiento en el uso de órtesis, confección de productos de apoyo y/o de órtesis de miembros superiores, además del entrenamiento correspondiente.
- Colaborar en el estudio de eliminación de barreras arquitectónicas.
- Asesorar sobre adaptación de la vivienda.

- Educar y entrenar en ergonomía.
- Asesorar a las familias y/o cuidadores.
- Facilitar y apoyar en el autocateterismo juntamente con todo el equipo terapéutico y más directamente con enfermería y psicología.

Aspectos generales de la Terapia Ocupacional en EB

- Estimulación de los sentidos: los niños que padecen espina bífida suelen tener desafíos en las habilidades de coordinación motriz y visual. El terapeuta realiza con ellos actividades terapéuticas para aumentar el registro corporal, sensorial y del espacio que les rodea.
- Ejercitación de la memoria: mediante dinámicas de ejercitación de la memoria como recordatorios, asociaciones, etc., para que el niño potencie su capacidad de memorizar.
- Incrementar los grados de autonomía e independencia otorgando estrategias, herramientas y técnicas a los niños/niñas en la ejecución de actividades de la vida diaria.
- Impulsar según la edad el autocaterismo limpio e intermitente, acompañar los registros de evacuación tanto intestinal como vesical facilitando la implementación de una rutina favorable.
- Confección de productos de apoyo que faciliten la actividad de autocateterismo según el potencial funcional individual.
- Complementar toda la información inicial dada por nefrología y enfermería tanto en lo que respecta al procedimiento como de los cuidados a tener en cuenta en la higiene personal y de los elementos a utilizarse durante la actividad.
- Fomentar la organización de la rutina diaria donde estarán incluido todo lo necesario para manejar tiempos de colocación y quitado de férulas/equipamiento ortésico, rutina del CLI, etc. y de esta manera establecer un balance ocupacional adecuado.
- La terapia ocupacional se apoya en que el conocimiento de que los niños/as aprenden y se desarrollan mejor cuando los aprendizajes se desarrollan de forma natural en su entorno. Por eso el éxito de esta intervención se da con la familia.

✓ **Aspecto psíquico**

El objetivo es valorar la maduración del niño la cual depende de la evolución de su desarrollo en tres áreas:

- Neurológica
- Afectiva
- Cognitiva

Estas tres áreas deben avanzar en una continua interrelación.

Tabla 7. Déficits neuropsicológicos y conductuales en la espina bífida.
Alteraciones de la percepción visual, táctil y espacial.
Alteraciones de la memoria episódica, operativa y procedimental.
Alteraciones de la atención mantenida. En los casos con epilepsia asociada, suele estar también alterada la atención focalizada.
Dificultades para la conceptualización y para comprender la ironía.
Bajo rendimiento en la resolución de problemas.
Problemas con el lenguaje no verbal y con la función pragmática del lenguaje oral.
Peor rendimiento en el CI manipulativo y matemático que en el CI verbal.

✓ **Aspecto social**

El objetivo es involucrar a los padres o tutores y familiares del niño en el tratamiento, pretende evitar sobreprotección al niño afectado, así como también evita una formación psíquica defectuosa, cuyo inconveniente puede ser inadaptación social. Todavía pocos adultos con espina bífida llegan a conseguir la integración laboral y suelen ser aquellos que no tienen déficits cognitivos. Curiosamente, son estos los que más dificultades de ajuste psicosocial refieren y también los que sufren más depresión y ansiedad.

6.7.9. SEXUALIDAD

El manejo se realizará según los lineamientos y normativas de la Dirección de Salud Sexual y Reproductiva y el Cuadro de Procedimientos de Atención al Adolescente (IMAN) del MSPyBS.

6.7.10. TRANSICIÓN DE PEDIATRIA A UN SERVICIO DE ADULTOS

Un gran porcentaje de niños con patologías crónicas llegarán a la adultez.

En este tipo de pacientes se reconocen varias comorbilidades, como ser:

- Retraso en el crecimiento e inicio de la pubertad.
- Osteoporosis.
- Desnutrición/obesidad.
- Hipertensión arterial.
- Retraso en la adquisición de capacidades psicosociales (vocacionales, sexuales, etc.).
- Dificultades para relacionarse.
- Mayores niveles de ansiedad, depresión, etc.

Se conoce como Transición al pasaje planificado de los adolescentes o adultos jóvenes con enfermedades crónicas, de un sistema de atención pediátrico a uno de adultos, con el objetivo de asegurar una atención continuada e ininterrumpida de las atenciones sanitarias que requiere el paciente, fortaleciendo su adherencia al tratamiento.

Principios de los Servicios de Transición son:

- La transición es un proceso activo enfocado hacia el futuro, no un evento.
- Este proceso debe comenzar tempranamente.
- El adolescente y su familia deben estar involucrados en el proceso de las decisiones.
- Los profesionales y los padres deben estar preparados para "dejar ir al adolescente".
- La coordinación de los servicios y los prestadores de salud es esencial.

La transición inicia aproximadamente a los 15 años en forma paulatina, con atención conjunta de especialistas pediátricos y de adultos (pediatra, clínico, psicólogos, trabajadores sociales) y culmina luego de los 18 años o cuando los especialistas involucrados lo consideren.

6.7.11. ANEXOS

1. FLUJOGRAMAS

a. FLUJOGRAMA DE ATENCIÓN AL PACIENTE PORTADOR DE MMC

1. Atención preconcepcional
   - Consejería genética.
   - Programas de tamizaje.
   - Planificación familiar.
   - Factores de riesgo.
   - Prescripción de ácido fólico para evitar ocurrencia y recurrencia.
2. Detección prenatal: evaluación por Servicio de Perinatología, evaluación criterios de inclusión para tratamiento prenatal.
3. Los pacientes con MMC deben ser enviados al Servicio de Neonatología del Hospital de referencia designado (previa referencia) inmediatamente después del nacimiento, con la zona cubierta con gasas humedecidas con suero fisiológico y técnica aséptica estricta durante el traslado.
4. En el momento del ingreso al servicio de Neonatología se debe:
   - Comunicar al médico residente de Neurocirugía: debe ser valorado lo más pronto posible.
   - Solicitar hemograma, crasis sanguínea, química (urea, creatinina, hepatograma, electrolitos) grupo sanguíneo y pruebas de compatibilidad, en preparación para sala de operaciones.
   - Si el mielomeningocele está roto, indicar antibióticos (según protocolo de sepsis neonatal precoz) y cubrir el saco con gasa húmeda.
   - Solicitar ecoencéfalo y TAC de cerebro, ecografía de vías urinarias y radiografía de columna.

- Realizar la comunicación a la Coordinación de la Clínica multidisciplinaria de seguimiento.

5. Completar registro del paciente y COMUNICAR al Programa Nacional de Defectos Congénitos.
6. Evaluación neuroquirúrgica: dentro de las primeras 12 horas de vida.
7. Evaluación neurológica.
8. Evaluación urológica.
9. Evaluación nefrológica.
10. Evaluación Servicio Social.
11. Contactar con Clínica multidisciplinaria para programar cronograma de consultas
12. Educación de los padres y la familia.

b. FLUJOGRAMA DE ATENCIÓN POR ETAPAS Y NIVELES DE ATENCIÓN

Consejería Genética

PRECONCEPCIONAL

ATENCIÓN PRIMARIA

- Planificación familiar.
- Administración de ácido fólico.
- Diagnóstico oportuno.
- Detección factores de riesgo.

1er NIVEL

USF - USFA

PRENATAL

ATENCIÓN PRIMARIA

- Diagnóstico de la MCTN.
- Prescripción de ácido fólico
- Consejería sobre factores de riesgo

ATENCIÓN ESPECIALIZADA

- Servicio de Perinatología
- Hospital 4to nivel atención de complicaciones del embarazo
- Atención del parto

1er NIVEL

2do. NIVEL

3er NIVEL

POSNATAL

ATENCIÓN ESPECIALIZADA

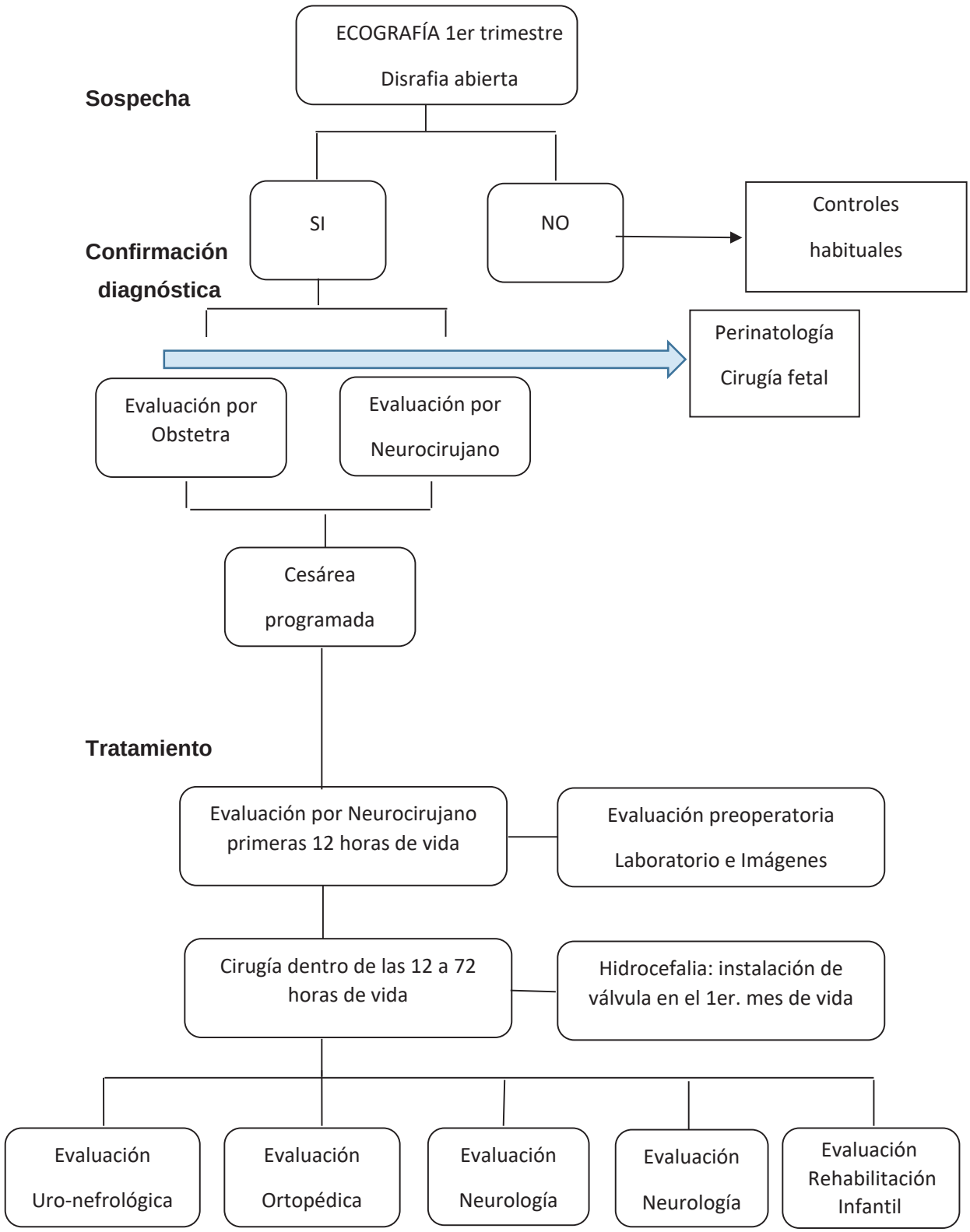
- Unidad de Cuidados Intensivos Neonatales
- Servicio de Neurocirugía

ATENCIÓN MULTIDISCIPLINARIA:

- Neurología
- Urología
- Nefrología
- Ortopedia
- Rehabilitación
- Salud mental
- Servicio Social

4to NIVEL HOSPITALES ESPECIALIZADOS

c. MANEJO DE ESPINA BÍFIDA ABIERTA



2. REGISTRO DE CONSULTAS MULTIDISCIPLINARIAS

Centro donde realizará seguimiento multidisciplinario:

CONSULTAS (evaluación inicial) completar fecha y nombre del profesional

Centro hospitalario:
Neonatología:
Pediatría General:
Neurocirugía:
Neurología:
Ortopedia:
Nefrología:
Urología:
Fisioterapia:
Gastroenterología:
Psiquiatría/psicología:
Servicio Social:
Otros:

REGISTRO DE CONSULTAS

Centro Hospitalario:
Coordinación:

AÑO													
FECHA													
NEONATOLOGÍA													
NEUROQX													
NEUROLOGÍA													
PEDIATRÍA													
ORTOPEDIA													
NEFROLOGÍA													
UROLOGÍA													
FISIOTERAPIA													
GASTROENTEROLOGÍA													
PSIQUIATRÍA/PSICOLOG													
OTROS													

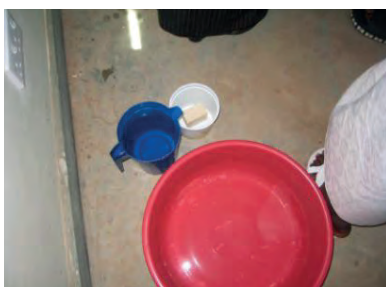
3. PROCEDIMIENTO Y TÉCNICA CATETERISMO LIMPIO INTERMITENTE (CLI)

El/la licenciado/a en enfermería, encargado de la Unidad Multidisciplinaria, será el responsable del entrenamiento y seguimiento de esta modalidad. Será la primera vía de acceso - control en estos pacientes.

OBJETIVOS DEL CLI

- Vaciamiento periódico de la vejiga, disminuyendo la frecuencia de infecciones del tracto urinario.
- Proporcionar continencia urinaria, lo que promueve la independencia del paciente y la mejora de su autoestima.

MATERIALES



- Catéter de un tamaño correcto, según la edad del paciente.
- Lubricantes a base de agua (ejemplo gel íntimo) Muko o K-Y, o utilizar jalea anestésica local, según necesidad. Evitar la vaselina líquida.
- Un espejo para las niñas si es necesario.
- Un recipiente para recoger la orina.
- Agua, jabón y un recipiente para lavar las manos.
- Toalla limpia y seca.
- Gasas limpias para lavar el área genital o toallitas húmedas.
- Recipiente o bolsa para guardar el catéter (en caso de reutilización).

USO DE UN CATETER DE UN TAMAÑO CORRECTO, SEGÚN EDAD

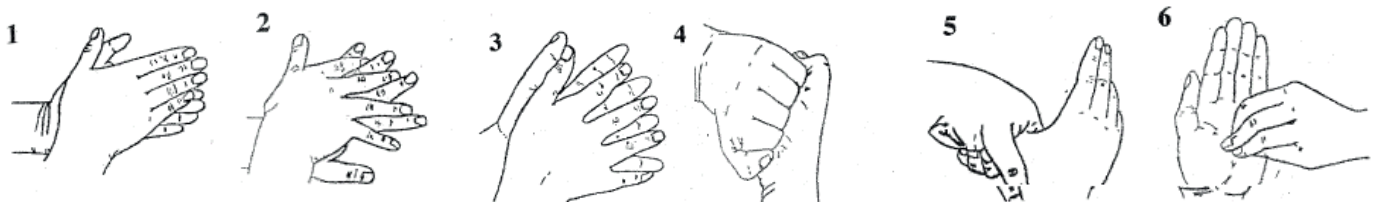
- Usar el catéter más amplio que puede entrar en la uretra.
- Catéteres cortos para niñas y para bebé varón.
- Para varones, a partir de 5 años, usar catéteres largos.

TÉCNICA

Explicar la importancia del CLI y su técnica de una manera sencilla para los padres y el niño.

Tener todos los materiales a ser utilizados al alcance de la mano.

i. Lavar bien las manos con agua y jabón



ii. Lavar el área genital
- Diariamente con agua y jabón.
- Después de cada deposición o cuando va al baño.
- Lavar siempre de arriba hacia abajo para evitar que las bacterias lleguen a la uretra.
- Cambiar la toallita o pañal después de cada acción.

iii.INSERCIÓN DEL CATETER

1. Utilizar el catéter más amplio que puede entrar en la uretra sin hacer fuerza.
2. Para varones: si el niño no está circuncidado, retractar el prepucio y mantenerlo retractado durante el cateterismo. Lavar bien la punta del pene con agua y jabón.
3. Para niñas: abrir los labios para que la uretra se pueda ver claramente, realizar la limpieza del área genital.
4. Poner un poco de gel hidrofílico en la palma de la mano para luego ponerla en la punta del catéter. No introducir el catéter en el tubo del lubricante.
5. Insertar el catéter hasta que salga la orina; luego insertarlo un poco más en la vejiga para asegurar que los agujeros del catéter están dentro de la vejiga.
6. Permitir que la orina fluya; cuando la orina deje de fluir tiene que aplicar una presión suave sobre el pubis.
7. Para retirar, hay que girar el catéter lentamente. Se detiene cuando no sale más orina.
8. Retirar el catéter y lavar las manos.

CLI PARA NIÑA

- Mostrar una imagen clara de la vulva y dejar que la niña vea su propia vulva para que sepa dónde está.
- Enseñar cómo insertar el catéter con la ayuda de un espejo o por medio del tacto.
- Realizar la técnica como se explicó anteriormente.

CLI PARA VARONES

- Mostrar una imagen de la vía urinaria que entra en la vejiga.
- El pene tiene que colocarse en un ángulo de 90° en la dirección del vientre con el fin de facilitar la inserción del catéter.
- Es posible que haya presión en contra del constrictor.
- Realizar la técnica como se explicó anteriormente.

iv. COMPLICACIONES PROBABLES

- La orina drena muy lentamente: evaluar la utilización de un catéter más grueso.
- No es posible introducir el catéter: el niño debe estar relajado. Si a pesar de ello no es posible introducir el catéter, debe consultar con su médico o la Unidad de MMC
- Sangrado causado por el catéter: si sucede en forma ocasional, no es para preocuparse. Si sucede a menudo, consultar con su médico o la Unidad de MMC.
- Infección urinaria.

v. EXAMEN DE LA ORINA

- Orina clara y transparente significa que no hay infección.
- Orina turbia o con mal olor, orina con sangre o más mojados que lo normal quiere decir que hay signos de una infección.

vi. ACCIONES A TOMAR ANTE SOSPECHA DE INFECCIÓN URINARIA

- Si el niño no presenta fiebre:
  - Vaciar la vejiga más frecuentemente, sondajes cada una hora hasta aclarar la orina.
  - El niño tiene que tomar más líquidos.
  - Si es posible, usar un catéter más amplio.
  - Si después de 24 horas la orina aún está turbia, debe consultar con un servicio de salud, realizar un análisis de orina simple con urocultivo e iniciar antibióticoterapia empírica (cotrimoxazol o nitrofurantoína).

- Si el niño presenta fiebre:
  - Consultar con un servicio de salud, realizar un análisis de orina simple con urocultivo e iniciar antibióticoterapia empírica (cotrimoxazol o nitrofurantoína). En todos los casos, revisar la técnica de cateterismo vesical.

vii. LIMPIEZA DEL CATETER

Los catéteres para CLI pueden ser reutilizados una vez lavados y desinfectados, a excepción de los catéteres autolubricados que son de uso único.

Paso 1: Limpieza del catéter (inmediatamente después de cada uso).

- Lave el catéter con agua jabonosa tibia y enjuáguelo bien, por dentro y por fuera. Se pueden utilizar jabón de manos o detergente para lavar cubiertos. También se puede usar una jeringa para enjuagar el catéter.
- Secar el catéter con una toalla y guardarlo en una bolsa plástica etiquetada como "material sucio", a fin de esterilizarlo en otro momento del día.

Paso 2: Esterilización del catéter (una vez por día).

Puede realizarse con agua hirviendo o con vinagre.

- Esterilización con agua hirviendo. Una vez por día, colocar todos los catéteres usados en un gran recipiente con agua hirviendo durante alrededor de 10 minutos, retirándolos luego de ese tiempo, para evitar su daño.
- Esterilización con vinagre. Luego del lavado de los catéteres, remojarlos en una solución de alrededor de 250 ml (1 taza) de vinagre en una palangana de agua a temperatura ambiente durante aproximadamente 30 minutos. Enjuagar los catéteres con agua limpia.
- Colocar los catéteres sobre una toalla de papel limpia y dejar que se sequen al aire, cuidando que no queden zonas mojadas ni humedad en el interior del catéter para evitar el desarrollo de gérmenes.
- Guardar los catéteres en una bolsa plástica 'zip-lock' o en un recipiente de plástico y en un lugar seguro.
- Un mismo catéter se puede reutilizar y limpiar durante aproximadamente una semana, a menos que se vuelva áspero o rígido, o se resquebraje o dañe de algún modo.

4 REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Recomendaciones para los Servicios de Neonatología ante el diagnóstico de Mielomeningocele Dirección Nacional de Maternidad e Infancia. Ministerio de la Salud, Argenina 2013. Grupo Asesor sobre Defectos Congénitos del Tubo Neural. http://www.msal.gob.ar/images/stories/bes/graficos/0000000223cnt-n11-doc-grupo-asesor-mmc-mayo-2013.pdf
2. De Castro, Campmany L., Burek C., Sager C., Palladino D., López B., González A, Norton E, Rabasa P. Mielomeningocele. Modelo de Atención Interdisciplinario. Medicina Infantil 2015; Vol 22 (2): 140-143.
3. Barboza Argüello MP, Umaña Solís LM. Impacto de la fortificación de alimentos con ácido fólico en los defectos del tubo neural en Costa Rica. Rev Panam Salud Publica. 2011;30(1):1–6.
4. Rodríguez-Morán M., Guerrero-Romero F., M.C., Parra-Quezada M., M.C., Segura-Pineda M.J., M.C., Levario-Carrillo M., Sotelo-Ham E. Deficiencia de folatos y su asociación con defectos de cierre del tubo neural en el norte de México. Salud Pública de México. 1998; Vol 40(6): 474- 480.
5. Flores Cano JC et al. Modelo de atención y clasificación de "Niños y adolescentes con necesidades especiales de atención en salud-NANEAS": Recomendaciones del Comité NANEAS de la Sociedad Chilena de Pediatría. Rev Chil Pediatr. 2016;87(3):224-232
6. RBC: Una estrategia para la rehabilitación, equiparación de oportunidades, reducir la pobreza y lograr la inclusión social de las personas con discapacidad (Documento de Posición Conjunta). International Labour Organization, United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization, and World Health Organization, 2004 www.who.int/disabilities/publications/cbr/en/index.htm
7. Mourtzinos & Stoffel. Spina Bifida Neurogenic Bladder: Management Goals. Urol Clin N Am 2010; 37: 527–535
8. Aparicio Juan. Espina bífida. Sección de Nuropediatría. Hospital Ramón y Cajal, Madrid. Asociación Española de Pediatría. 2008. www.aeped.es/protocolos/
9. Vieira A., Castillo Taucher S. Edad materna y defectos del tubo neural: evidencia para un efecto mayor en espina bífida que anencefalia. Rev Méd Chile 2005; 133: 62-7
10. Cortés M F. Prevención primaria de los defectos de cierre del tubo neural. Rev Chil Pediatr 2003; 74 (2): 208-212.
11. Protocolo de vigilancia de defectos congénitos en Costa Rica Centro de Registro de Enfermedades Congénitas (CREC) Unidad de Enfermedades Congénitas INCIENSA 2018 Ministerio de Salud de Costa Rica. https://www.ministeriodesalud.go.cr/index.php/vigilancia-de-la-salud/normas-protocolos-y-guias/malformacio-

nes-congenitas/3785-protocolo-de-vigilancia-de-defectos-congenitos-marzo-2018/file

12. Carreras E., Maroto A., Arévalo S., Rodó C., García-Fontechab C., Ruiz C., Manrique S., Cuxart A. y Peiró J. Tratamiento prenatal del mielomeningocele. Diagn prenat. 2012; 23(4):148–153
13. Stöhrer, D. Castro Díaz, E. Chartier Kastler, G. Del Popolo, G. Kramer, J. Pannek, P. Radziszewski, J J. Wyndaele. Guía clínica sobre la disfunción neurógena de las vías urinarias inferiores M. © European Association of Urology 2010 https://uroweb.org/wp-content/uploads/09-GUIA-CLINICA-SOBRE-DISFUNCION-NEUROGENA.pdf
14. Martínez-Agulló E., Burgués J.P., Alapont J. Vejiga neurógena. Conceptos básicos Cínicas Urológicas de la Universidad Complutense. 2000; 8:283-347.
15. Jonathan C. Routh, Earl Y. Cheng, J. Christopher Austin, Michelle A. Baum, Patricio C. Gargollo, Richard W. Grady, Adrienne R. Herron, Steven S. Kim, Shelly J. King, Chester J. Koh, Pangaja Paramsothy, Lisa Raman, Michael S. Schechter, Kathryn A. Smith, Stacy T. Tanaka, Judy K. Thibadeau, William O. Walker, M. Chad Wallis, John S. Wiener, and David B. Joseph Design and Methodological Considerations of the Centers for Disease Control and Prevention Urologic and Renal Protocol for the Newborn and Young Child with Spina Bifida J Urol. 2016; 196(6): 1728–1734.
16. Guías de Atención Pediátrica. Manejo Urológico del Mielomeningocele. Hospital de Pediatría "Juan P. Garraham". GAP 2011. https://www.garrahan.gov.ar/PDFS/gap_historico/GAP2011-MANEJO-URO-MMC-VERSION-IMPRESA.pdf
17. Snodgrass WT, Adams R: Initial urologic management of myelomeningocele. Urol. Clin. N. Am. 2004; 31: 427–434.
18. Churchill BM, Abramson RP, Wahl EF: Dysfunction of the lower urinary and gastrointestinal tracts in pediatric patients with known spinal cord problems. Pediatric Clinics of North America 2001; 48 (6): 1587-1630
19. Romero M., Bauer S., Austin P., Rawashdeh Y., de Jong T., Franco I., Siggard C., Jorgensen T. International Children's Continence Society's Recommendations for Initial Diagnostic Evaluation and Follow-Up in Congenital Neuropathic Bladder and Bowel Dysfunction in Children Neurourology and Urodynamics. 2012; 31: 610–614.
20. Molin C, Del Valle E, González L, Figueredo L. Infecciones urinarias en niños con vejiga neurogénica y los patrones de resistencia a los uropatógenos más frecuentes. Mem. Inst. Investig. Cienc. Salud. 2018; 16(3): 44-50
21. Arthur Mourtzinos, MDa , John T. Stoffel, MDb, * Management Goals for the Spina Bifida Neurogenic Bladder: A Review from Infancy to Adulthood Urol Clin N Am 37 (2010) 527–535
22. Moussali-Flah Lazar,1 Cohen-Cohen Salomón,2 Gómez-Peña Fernando,2 Gó-

mez-Peña Gustavo,2 Mosqueira-Mondragón Carlos,3 Landa-García Rodolfo. Manejo de la vejiga neurogénica en un hospital pediátrico de México Rev Mex Urol 2010;70(6):364-369.

23. Guía Clínica Disrafias Espinales, diagnóstico y tratamiento. Ministerio de Salud, Chile. Minsal, 2011: 4
24. Fried S, Kozer E, Nulman I, Einarson TR, Koren G. Malformation rates in children of women with untreated epilepsy: a meta-analysis. Drug Saf. 2004;27(3):197- 202.
25. Bruno M, Harden C. Epilepsy in Pregnant Women Curr Treat Options Neurol. 2002; 4(1):31-40.
26. Bonaiti-Pellié C, Smith C: Risk tables for genetic counselling in some common congenital malformations. J Med Genet 11:374-377, 1974.
27. Hoffer MM, Feiwell E, Perry R, et al. Functional ambulation in patients with myelomeningocele. J Bone Joint Surg Am; 55(1):137-148; 1973.
28. Bergamo y cols. Mielomeningocele. Rev Asoc Argent Ortop Traumatol. pp 269-283.
29. Asher M, Olson J. Factors affecting the ambulatory status of patients with spina bifida cystica. J Bone Joint Surg Am;65(3):350- 356;1983.
30. https://www.aboutkidshealth.ca/Article?contentid=978&language=Spanish
31. Prevención, diagnóstico y tratamiento de espina bífida en niños. Guía de práctica clínica. Recuperado de http://www.cenetec.salud.gob.mx/contenidos/gpc/espina-bifida.html Trinidad, M.C. & Wick, M. (2017). Practice bulletin N°187.
32. E. López Dolado y F. Talavera Díaz. Mielomeningocele y lesión medular infantil. M.A. Redondo García, J.A. Conejero Casares (Eds.), Rehabilitación Infantil 1° Edición, Editorial Médica Panamericana, Madrid (2012), pp. 165-172. Cap. 21.

Atención integral en espina bífida:
todos somos responsables

Ministerio de
SALUD PÚBLICA
Y BIENESTAR SOCIAL

GOBIERNO
NACIONAL

Paraguay
de la gente

DGPS
DIRECCIÓN GENERAL DE
PROGRAMAS DE SALUD

DIRSINA
Dirección de Salud Integral
de la Niñez y la Adolescencia

dit
desarrollo
infantil
temprano