

### MIELOMENINGOCELE DIAGNÓSTICO PRENATAL: CASOS CLÍNICOS

*Autores: Martínez Real, M.C; Moreno Sánchez C; Orozco Carratalá B, Pastor Conesa M, Peña Vázquez I; Sánchez-Bolea Pérez T; Vázquez Campá R; Velastegui Calderón K.V.*

#### Introducción

*El mielomeningocele lumbosacro es una malformación congénita provocada por el defecto en el cierre del tubo neural que se caracteriza porque uno o varios arcos vertebrales posteriores, que no han fusionado correctamente durante la gestación y la médula espinal queda sin protección ósea. Es necesario cerrar quirúrgicamente la abertura en cuanto nazca para evitar una infección.*

#### Casos clínicos

a) Mujer de 30 años primigesta, sin antecedentes de interés. Screening combinado 1ºT: bajo riesgo. Hallazgo en ecografía 20 semanas "defecto a nivel sacro con integridad de la piel y del cuerpo vertebral lumbar" Amniocentesis: QF y ARRAY XY normal. Remitida a H. Clinic Barcelona para valorar cirugía prenatal. Neurosonografía: Meningocele S1-S2 cubierto por piel (defecto cerrado) no se observa escoliosis. No asociado a déficit motor. Parto mediante cesárea programada en H.Sant Joan de Deu 39+2SG. Intervención meningocele al recién nacido que cursó sin incidencias. Actualmente presenta un buen desarrollo neurológico y motor.

b) Mujer de 23 años secundigesta, sin antecedentes de interés. Screening combinado 1º T:bajo riesgo. Eco 20 semanas: Holoprosencefalica lobar, ventriculomegalia bilateral 16 mm, cerebelo en banana, Mielomeningocele de 27,7 mm. Amniocentesis: QF y ARRAY XX normal. Remitida H. Clinic Barcelona: Defecto tubo neural aislado, mielomeningocele toracico-lumbar (T9-L5/S1) no candidato cirugía fetal. Parto mediante cesárea en H.U.V.A, recién nacido con APGAR 7/5. Intervención del meningocele y ventriculomegalia. Actualmente no presenta un buen desarrollo neurológico ni motor.



#### Conclusiones

- 1. El Mielomeningocele es el mas frecuente de los DTN. La frecuencia es mayor en niñas que en niños. El riesgo de recurrencia en siguientes gestaciones esta en torno al 2-3%*
  - 2. La mayoría son de origen multifactorial, asociados también a síndromes genéticos. El déficit de ácido fólico y el tratamiento con Acido Valproico o antagonistas del acido fólico ( Carbamacepina, Sulfasalzina,Fenitoina...) aumenta el riesgo*
  - 3. El diagnóstico prenatal es ecográfico y hay que completar con estudio genético mediante prueba invasiva.*
- 1. Estos niños necesitan un manejo multidisciplinar con neurocirugía, neurólogos pediátricos, nefrólogos, urólogos por las posibles repercusiones de esta malformaciones.*

#### Bibliografía

- Douglas Wilson R, Van Mieghem T, Langlois S, Church P. Guideline No. 410: Prevention, Screening, Diagnosis, and Pregnancy Management for Fetal Neural Tube Defects. J Obstet Gynaecol Can 2021; 43:124.*
- Mace P, Mancini J, Gorincour G, Quarello E. Accuracy of qualitative and quantitative cranial ultrasonographic markers in first-trimester screening for open spina bifida and other posterior brain defects: a systematic review and meta-analysis. BJOG 2021; 128:354.*
- Committee Opinion No. 720: Maternal-Fetal Surgery for Myelomeningocele. Obstet Gynecol 2017; 130:e164. Reaffirmed 2022.*