

Disrafismos espinales

Elena González Lafuente¹, Laura García Suárez¹, Susana González Sánchez¹,
Gonzalo Anes González¹, Cristina Flores Rodríguez¹, Lucía Chacón Suárez¹.

¹Hospital Universitario Central de Asturias, Oviedo.

Objetivo docente

Conocer y clasificar los disrafismos espinales

Describir sus principales hallazgos por imagen

Resumir las posibles patologías asociadas

Revisión del tema

1. Introducción

- El término **disrafismo espinal** comprende un grupo heterogéneo de anomalías congénitas de la columna vertebral y médula espinal
 - Son resultado de una alteración en la cascada embriológica involucrada en el desarrollo espinal y que conlleva un defecto en la fusión de las estructuras de la línea media
 - Abarcan un amplio abanico de manifestaciones clínicas
 - Precisan de un enfoque **diagnóstico sistemático y multidisciplinar**
-

2. Recuerdo embriológico

Gastrulación

- Establece las tres capas germinales
- Se forma el proceso notocordal a lo largo de la línea media

Neurulación primaria

- Se forma la placa neural que dará finalmente un tubo neural cerrado con dos extremos abiertos (neuroporos anterior y posterior)
- Disyunción del tubo neural del ectodermo cutáneo

Neurulación secundaria

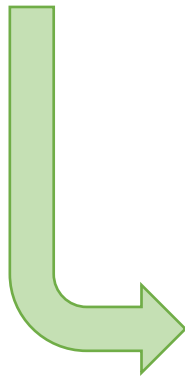
- Masa celular caudal (distal al tubo neural primario) da lugar al tubo neural secundario
- Participa en la formación del cono, el fillum terminal y el ventrículo terminal

Posteriormente,
el cono asciende
y termina por
encima de L2

2. Recuerdo embriológico

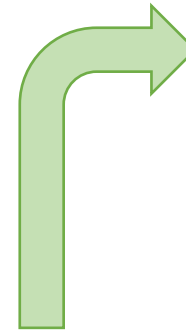
Gastrulación

Trastornos en la formación e integración notocordal pueden causar **malformaciones complejas** como la diastomatomelia o quistes neuroentéricos



Neurulación primaria

La falta de cierre del neuroporo posterior origina la espina bífida
La disyunción prematura produce **anomalías abiertas**
La disyunción incompleta se relaciona con el **seno dérmico**



Neurulación secundaria

Alteraciones en esta fase pueden dar patología como **lipoma del filum terminal** y ventrículo terminal persistente



También da frecuentemente otras alteraciones en estructuras con **origen común en la masa caudal**

3. Clasificación

Exposición de tejido nervioso

Abiertos

Cubierto solo por finas membranas o expuesta

Mayor riesgo de infecciones

Cerrados

Cubierto por piel

Pueden presentar estigmas cutáneos asociados

Protuberancia visible

Con masa

Puede ser abierto o cerrado

Sin masa

Siempre cerrado

Puede pasar desapercibido al nacimiento

Estructuras involucradas

Simples

Solo una estructura afectada

Complejos

Múltiples estructuras afectas

Frecuentes asociaciones con otra patología

3. Clasificación

Disrafismos espinales abiertos

Mielomeningocele
Hemimeningocele
Mielocele
Hemimielocele

Disrafismos espinales cerrados

Sin masa subcutánea

Simples

Lipoma intradural
Lipoma del filum terminal
Seno dérmico

Complejos

Diastematomyelia
Quistes neuroentéricos
Fístula neuroentérica

Con masa subcutánea

Simples

Meningocele
Mielomeningocele
Posterior/ Anterior/Lateral

Complejos

Mielocistocele
Lipoma con defecto dural
(lipomielocele/lipomielomeningocele)

4. Algoritmo diagnóstico

Periodo prenatal → Ecografía prenatal → RM fetal

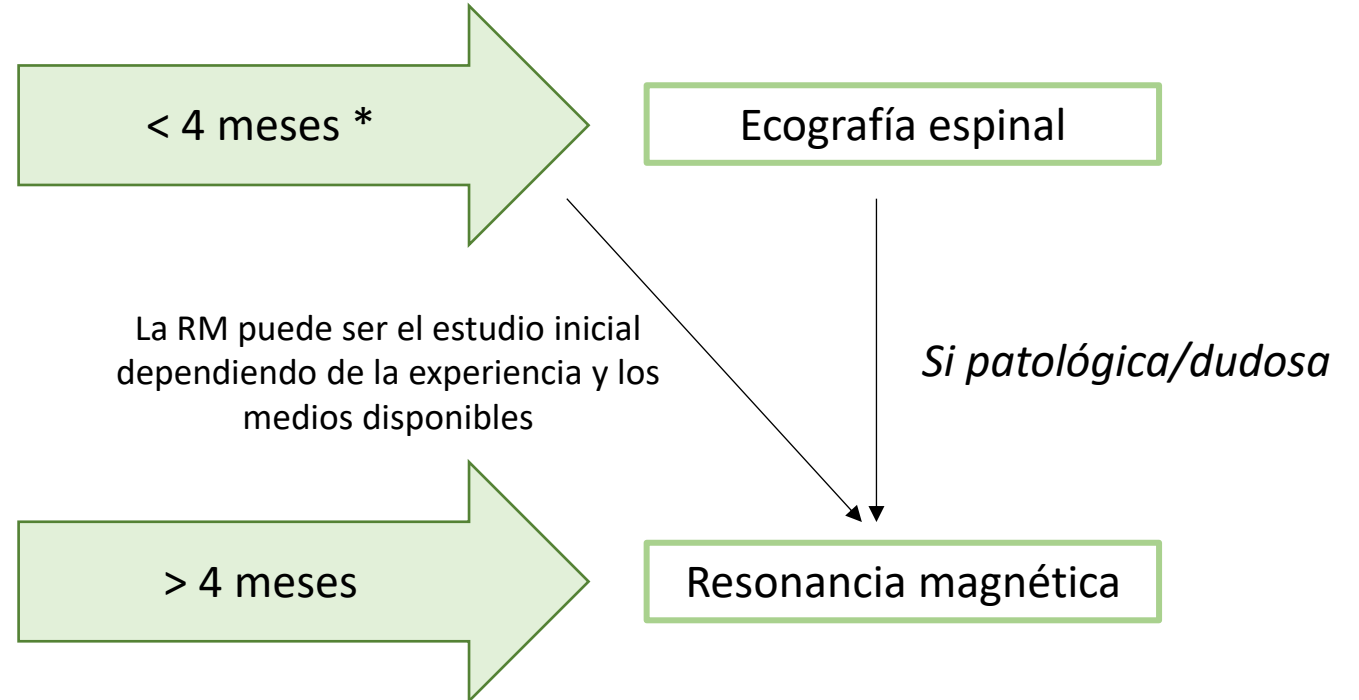
Sospecha diagnóstica

Alta probabilidad

- Hipertricosis
- Hoyuelos (>2.5 cm del borde anal)
- Pseudocolas/colas verdaderas
- Lipomas subcutáneos, hemangiomas
- Aplasia cutis
- Quiste dermoide o seno

Baja probabilidad

- Telangiectasia
- Hiperpigmentación
- Hoyuelo bajo (<2.5 del borde anal)



* Arcos posteriores aún no osificados

5. Ecografía

Técnica

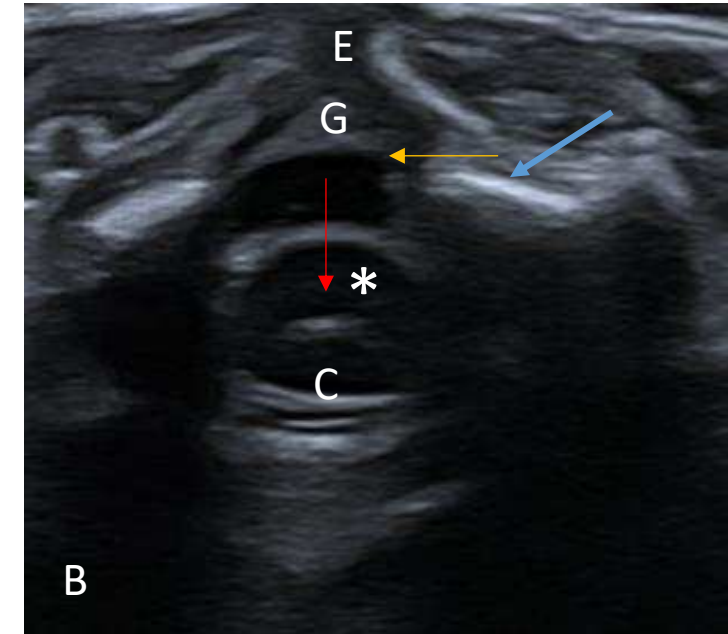
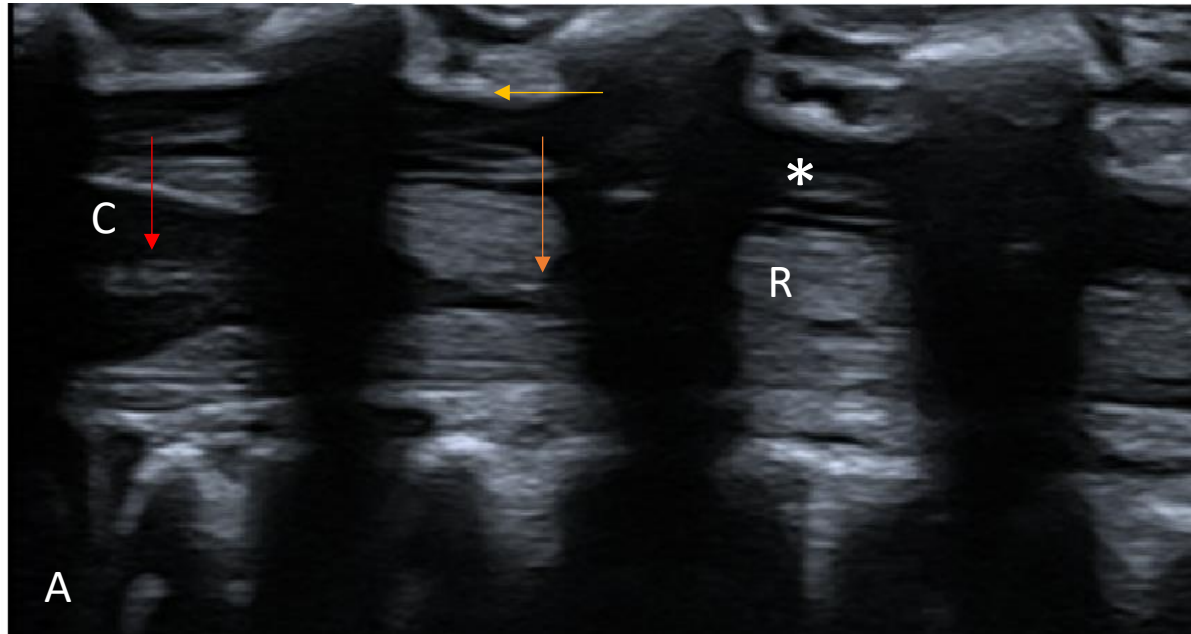
- Posición en decúbito prono con las piernas levemente flexionadas
- Generalmente, se utiliza un transductor lineal de alta frecuencia
- Obtención de planos tanto longitudinales como transversales

Hallazgos normales

- La unión lumbosacra presenta generalmente un cambio de angulación con vértebras lumbares horizontales y las sacras lordóticas
- El cóccix tiene una osificación variable
- El cono se encuentra por encima o a la altura del disco intervertebral L2-L3
- Distalmente al cono, se identifica el filum terminal (entre el cono y el extremo distal del saco tecal, a la altura de S2) y las raíces de la cola de caballo, móviles
- El espacio subdural es un espacio virtual entre la duramadre y la aracnoides.



Imagen panorámica en plano sagital que muestra el cambio de angulación entre vértebras lumbares y sacras



Ecografía en planos sagital (A) y transversal (B): Cono medular (C) con canal central hiperecogénico (*flecha roja*), filum terminal (*flecha naranja*) y raíces de la cola de caballo (R). Duramadre y espacio subdural virtual (*flecha amarilla*). Espacio subaracnoideo (asterisco). Grasa epidural (G). Lámina (*flecha azul*) y apófisis espinosa parcialmente osificada (E) de vértebra lumbar.

6. Resonancia Magnética (RM)

Protocolo

Secuencias básicas

- T1 y T2 axial y sagital de toda la médula*
- T2 fat-sat, Dixon o STIR coronal de toda la médula
- T1 axial en la región lumbosacra
- DRIVE, FIESTA o CISS sagital con reconstrucciones en 3D en el área sospechosa de anormalidad

**Se pueden emplear secuencias rápidas T2 HASTE para minimizar el movimiento, aunque se prefieren secuencias convencionales*

Secuencias recomendadas

- T2 axial en área de anormalidad
- T1 con saturación grasa sagital para lipomas
- Difusión o contraste quedan limitados en sospecha de tumores, infección u otras patologías

Sistemática de lectura recomendada

Cuerpos vertebrales

Anomalías en la formación, segmentación o alineación

Canal espinal

Posición, morfología y señal del cordón medular
Grosor del filum terminal

Presencia de masas

Localización y contenido

Planos blandos

Seno dérmico
Cobertura cutánea

Anomalías asociadas

Sistema nervioso central/Abdomen y pelvis

7. Variantes anatómicas

Variantes anatómicas	Hallazgos	Diagnóstico diferencial
Ventrículo terminal persistente*	Dilatación quística en cono medular	Mielocistocele terminal
Quiste filar	Lesión quística caudal al cono medular	Mielocistocele terminal
Tracto pseudosinusal	Cordón fibroso desde hoyuelo cutáneo hasta punta del cóccix	Seno dérmico
“Pseudomasa” de las raíces nerviosas**	Aglomeración posicional de las raíces nerviosas que desaparece con los movimientos	Lipoma intradural
Filum terminal hiperecogénico**	<2 mm	Lipoma del filum

**En algunas clasificaciones considerado como un defecto de cierre sin masa simple*

***En ecografía*

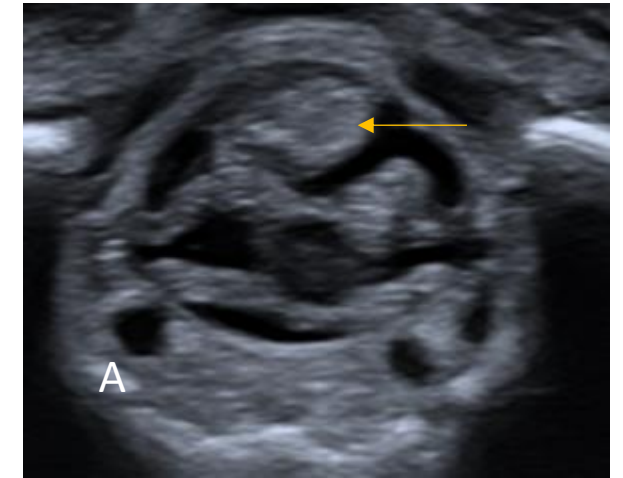
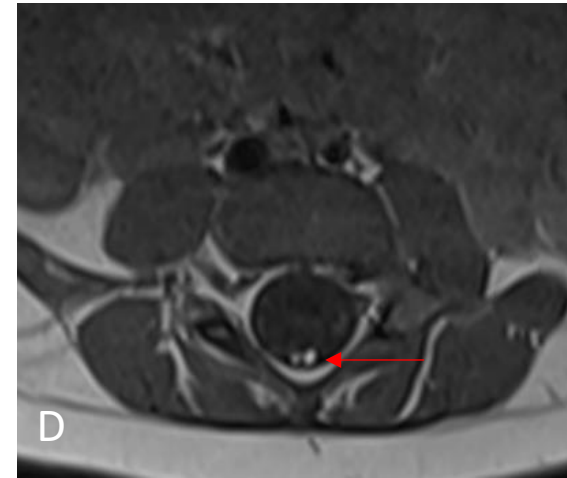
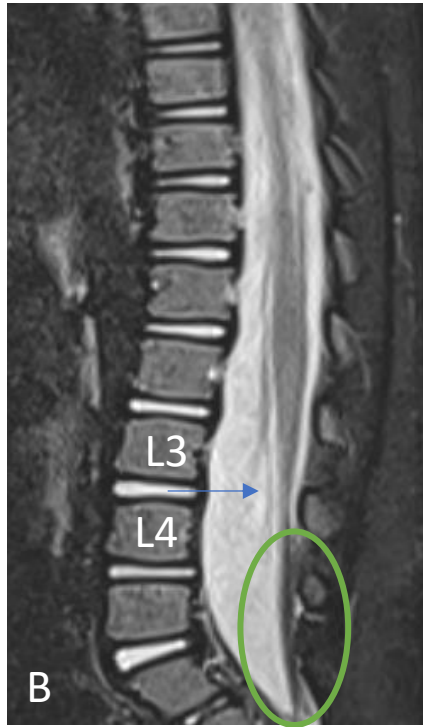
8. Hallazgos según tipo de disrafismos

8.1 Disrafismos cerrados sin masa subcutánea

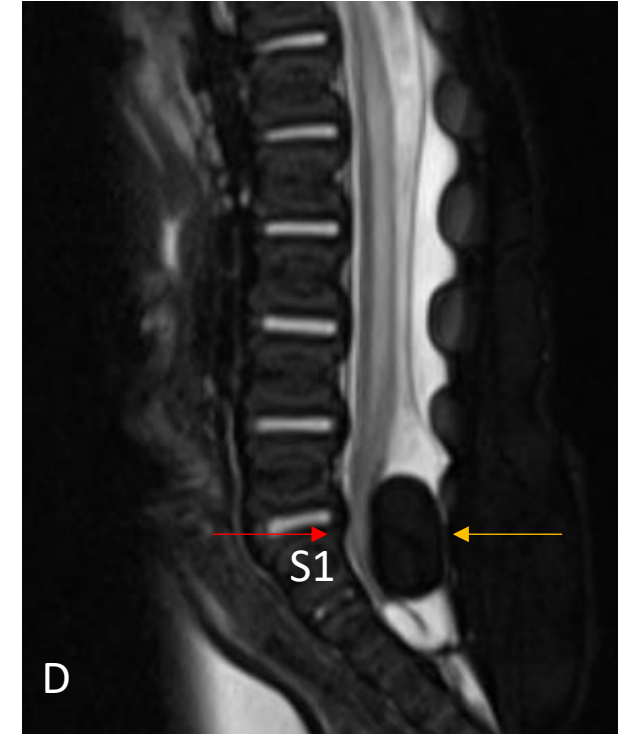
Simple

	Características básicas	Ecografía	RM	Diagnóstico diferencial
Lipoma intradural	Lesión de estirpe grasa Puede ser extra o intramedular	Hiperecogénico	Señal igual a la grasa en todas las secuencias	Teratoma espinal Tumor dermoide o epidermoide
Lipoma del filum terminal	Filum terminal engrosado >2 mm	Hiperecogénico	Señal igual a la grasa en todas las secuencias	Variantes anatómicas
Seno dérmico	Conecta con estructuras profundas	Tracto hipoecogénico	Tracto hipointenso tanto en T1 como en T2	Pseudoseno dérmico

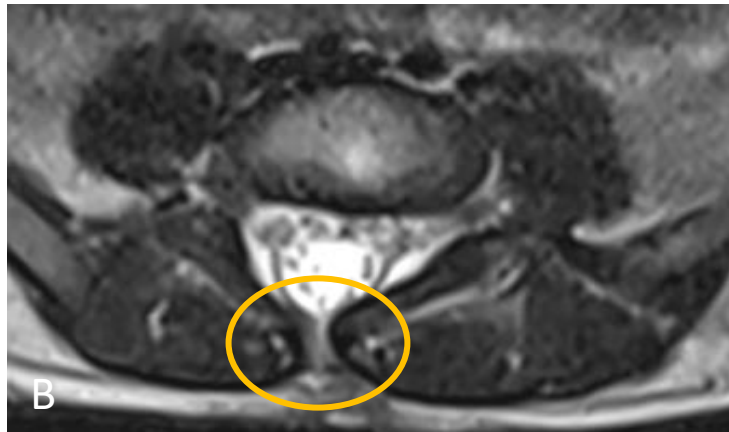
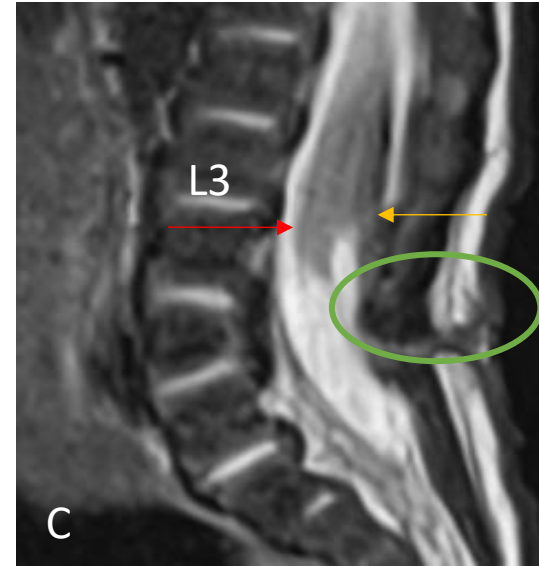
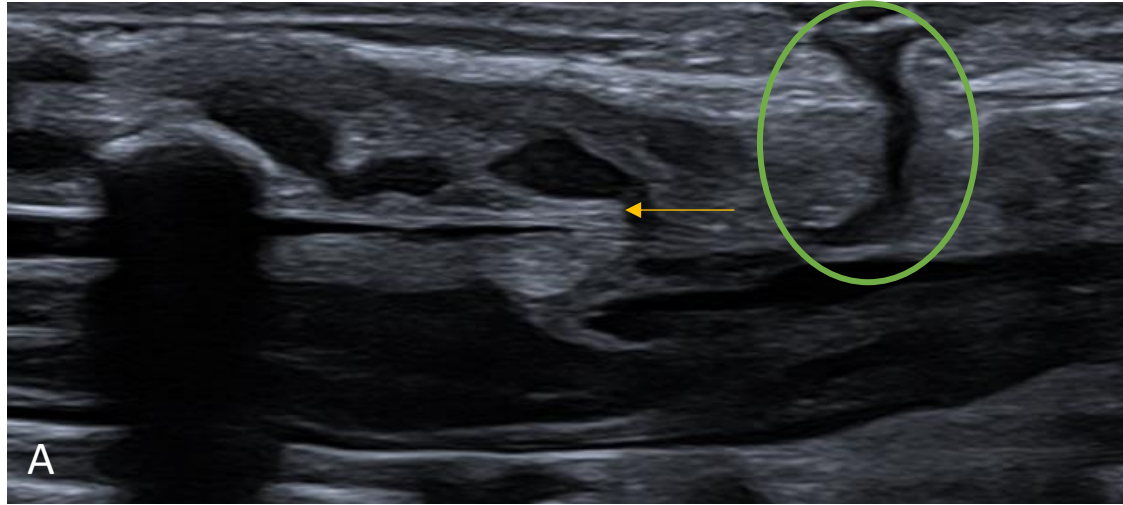
Ecografía en plano transversal (A): Lesión hiperecogénica intracanal extramedular compatible con lipoma que ejerce efecto de masa sobre las raíces (*flecha amarilla*)



RM en secuencias T2 (B) en plano sagital y secuencia T1 sin supresión grasa en planos sagital (C) y axial (D): Engrosamiento del filum terminal (*círculo verde*) con lesión desde el cono hasta S2 hiperintensa en secuencias T1 compatible con lipoma del filum terminal (*flecha roja*). Cono medular en posición baja a la altura de L3-L4 (*flecha azul*)



RM en plano sagital secuencias T1 sin (B) y con (C) supresión grasa y secuencia T2 con supresión grasa (D):
Lesión hiperintensa en T1 con supresión de su señal en las secuencias con supresión grasa compatible con lipoma
intracanal extramedular (flecha amarilla)
Cono medular bajo a la altura de S1 (flecha roja).



Ecografía en plano sagital (A): Trayecto fistuloso (círculo verde) compatible con seno dérmico que conecta la superficie cutánea con el saco tecal donde asocia un lipoma intradural (flecha amarilla)

RM del mismo paciente: secuencias T2 axial (B) y sagital (C) y secuencia T1 sin supresión grasa (D):

Seno dérmico (círculo verde) a través de defecto de fusión de elementos posteriores (círculo naranja)

Lipoma intradural (flecha amarilla). Cono medular bajo, a nivel de L3 (flecha roja).

**En este caso se trataría de un disrafismo cerrado sin masa compleja*

8. Hallazgos según tipo de disrafismos

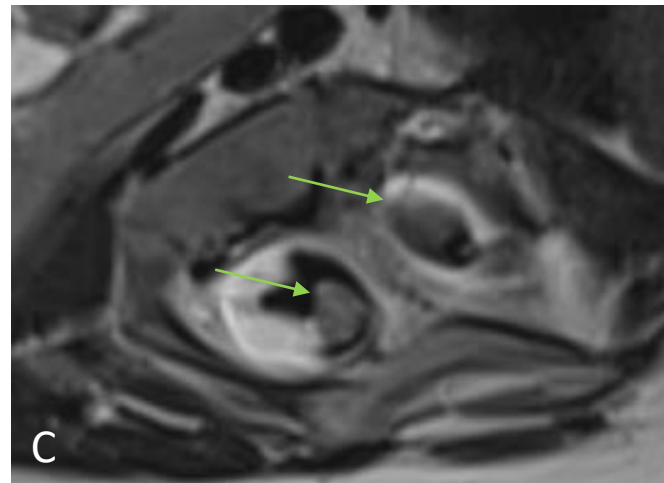
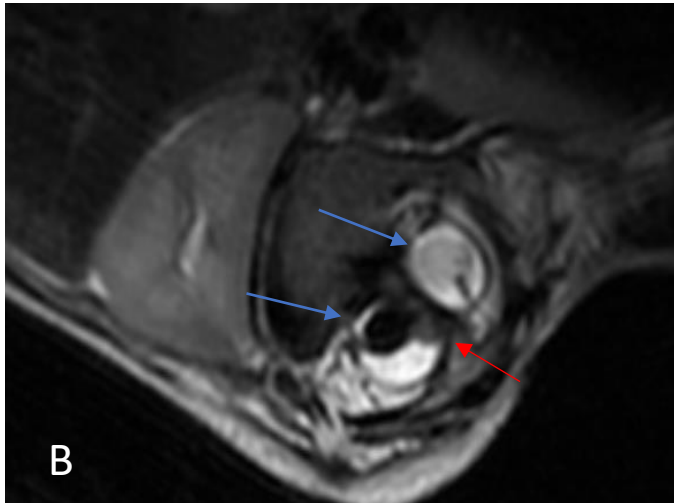
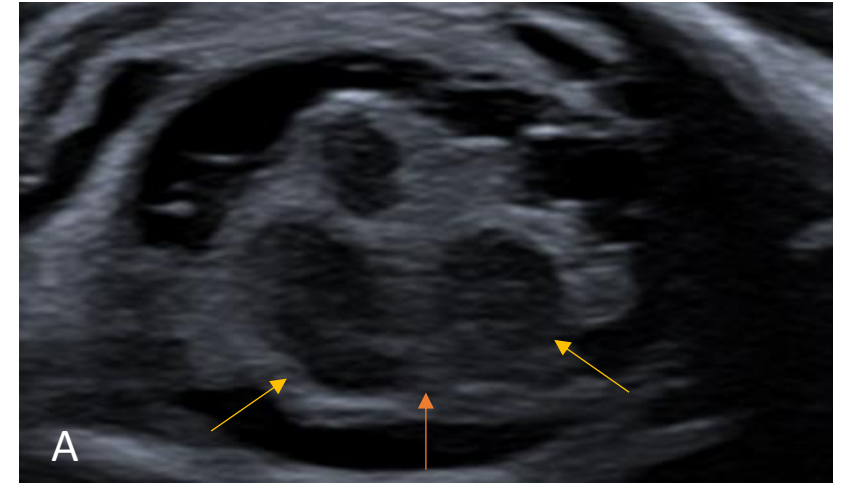
8.1 Disrafismos cerrados sin masa subcutánea

Complejos

	Características básicas	Ecografía/RM
Diastomatomelia*	División medular por un tabique óseo/cartilaginoso/fibroso	Dos hemicordones separados por un tabique con saco común o independiente
Quiste neuroentérico	Localización intradural anterior a la médula espinal	Señal quística en las pruebas de imagen
Fístula neuroentérica	Puede asociar quistes	Trayecto fistuloso que conecta el canal medular con el tubo digestivo

**La diastomatomelia se puede clasificar en tipo I (cada hemimédula tiene su propio saco dural) o tipo II (si ambos hemicordones se encuentran en un único saco)*

Ecografía en plano transversal (A): Diastomatomelia tipo I con presencia de dos hemimédulas (*flechas amarillas*) separadas por un septo (*flecha naranja*)



RM en secuencias T2 en plano axial en distintos pacientes:

(B) Diastomatomelia tipo I con septo óseo (*flecha roja*) que separa dos sacos tecaes independientes (*flechas azules*)

(C) Diastomatomelia tipo I con dos hemimédulas (*flechas verdes*)

8. Hallazgos según tipo de disrafismos

8.1 Disrafismos cerrados con masa subcutánea

Simples

Meningocele

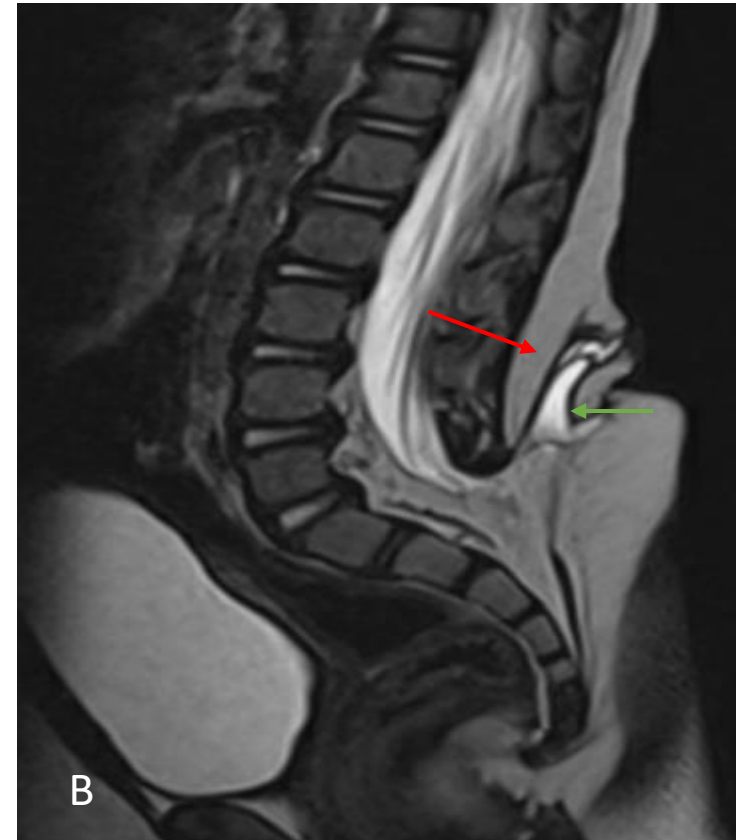
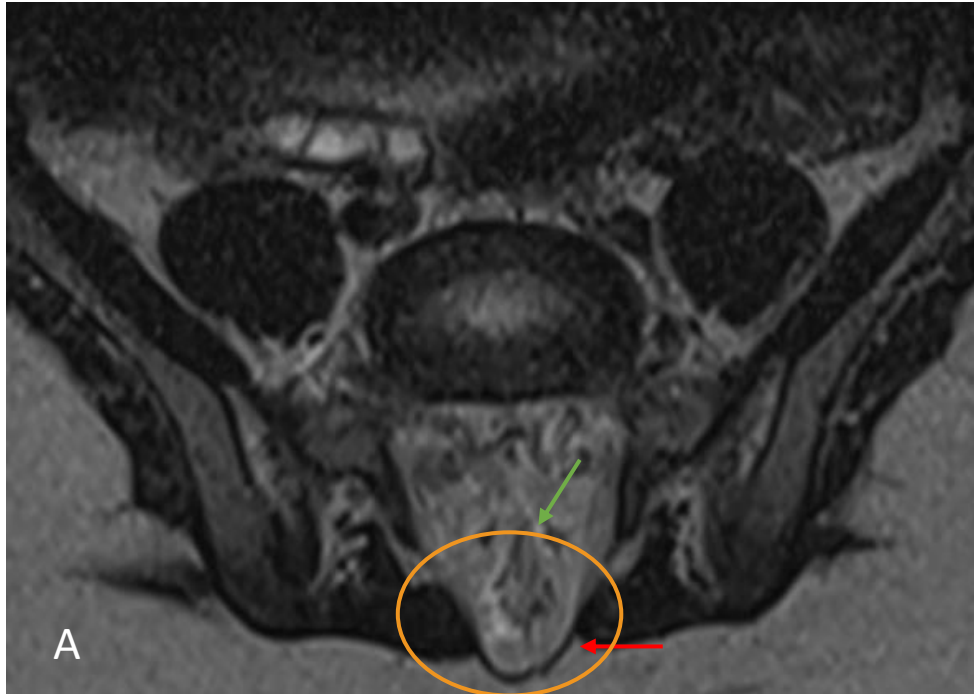
Herniación de las meninges
Sin estructuras nerviosas
Médula centrada

Saco quístico conectado
al canal espinal

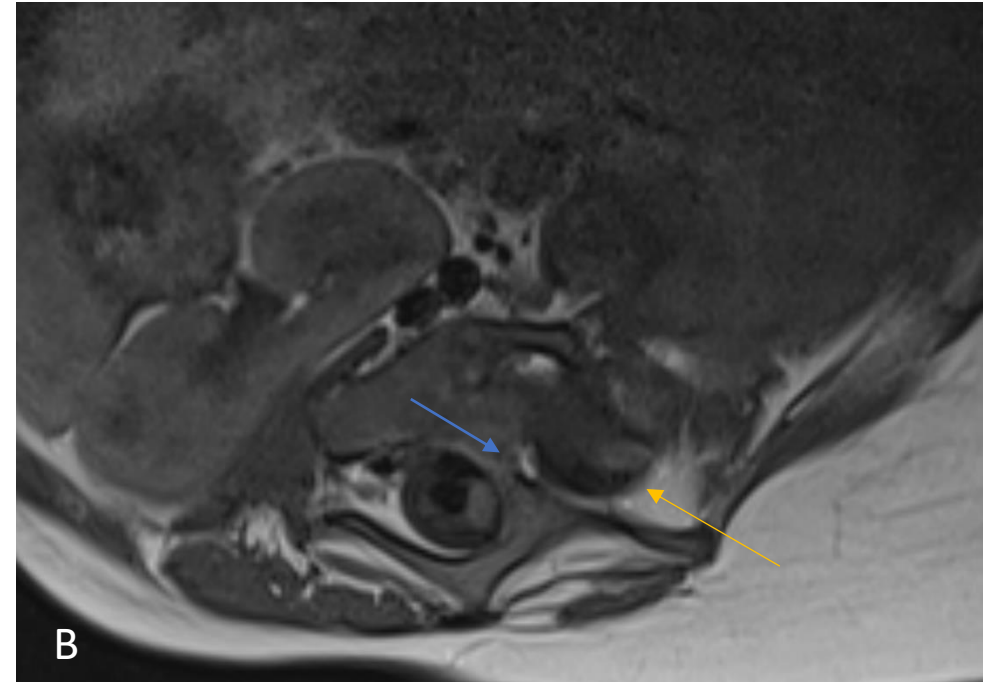
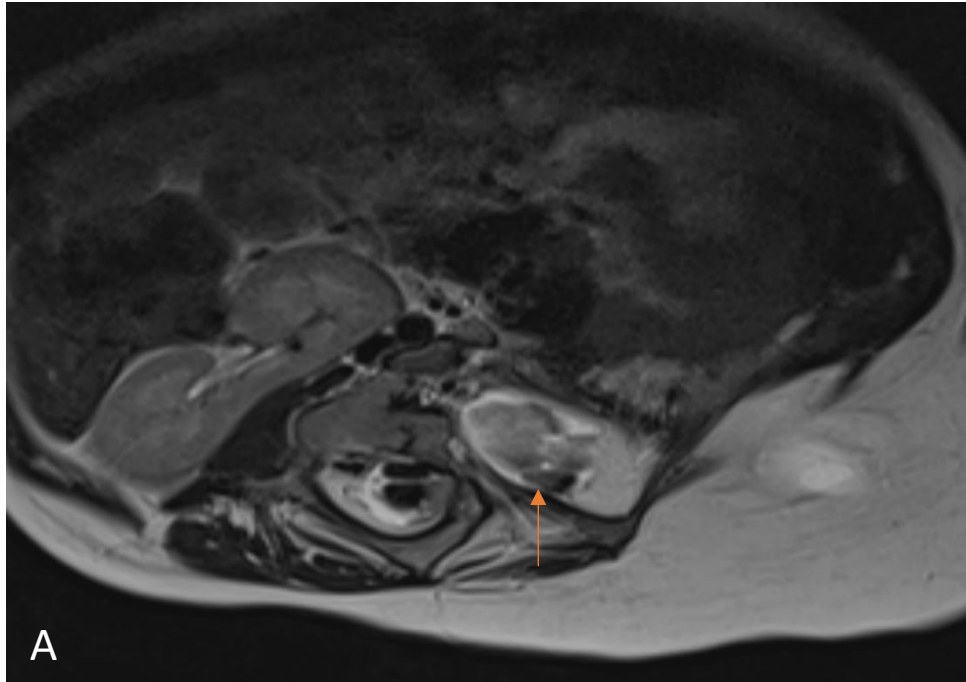
Mielomeningocele

Se hernian tanto las
meninges como las
estructuras nerviosas
Médula frecuentemente
desplazada

Puede localizarse anterior, posterior o lateral respecto al canal medular



RM en secuencias T2 en planos axial (A) y sagital (B):
Herniación del saco dural (*flechas rojas*) y las raíces nerviosas (*flechas verdes*) a través de un defecto de los elementos posteriores de S1 (*círculo naranja*) en relación con mielomeningoceles.



RM en plano axial en secuencias T2 (A) y T1 (B):
Disrafismo complejo con diastomatomelia tipo I separada por tabique óseo (*flechas azules*) con hemimielomeningocele izquierdo, con herniación tanto del hemisaco tecal (*flecha amarilla*) como de la hemimédula (*flecha naranja*) izquierdos

8. Hallazgos según tipo de disrafismos

8.1 Disrafismos cerrados con masa subcutánea

Complejos

	Características básicas	Ecografía/RM
Mielocistocele	Meningocele con herniación del conducto endimario que se encuentra dilatado	Dilatación quística del canal central que se comunica directamente con un saco lleno de líquido cefalorraquídeo (meningocele)

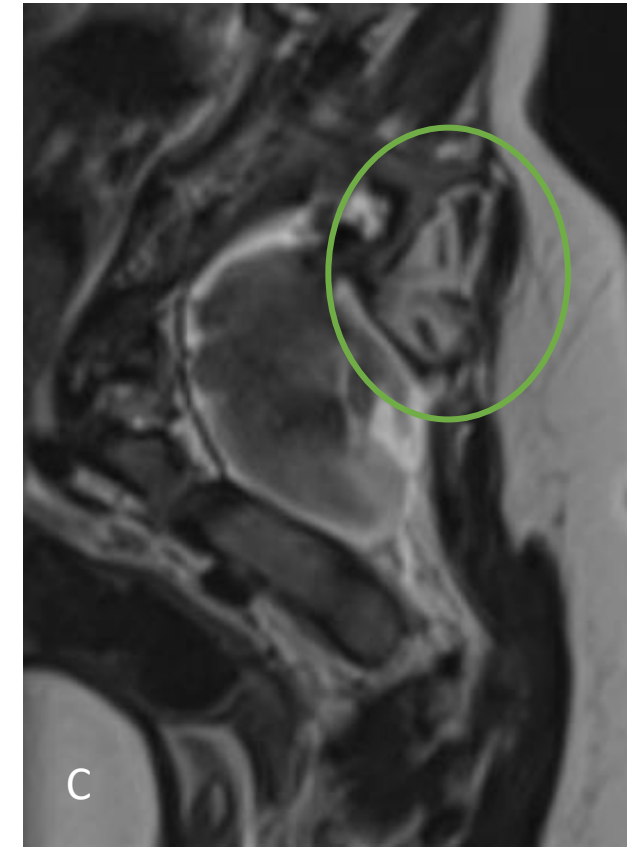
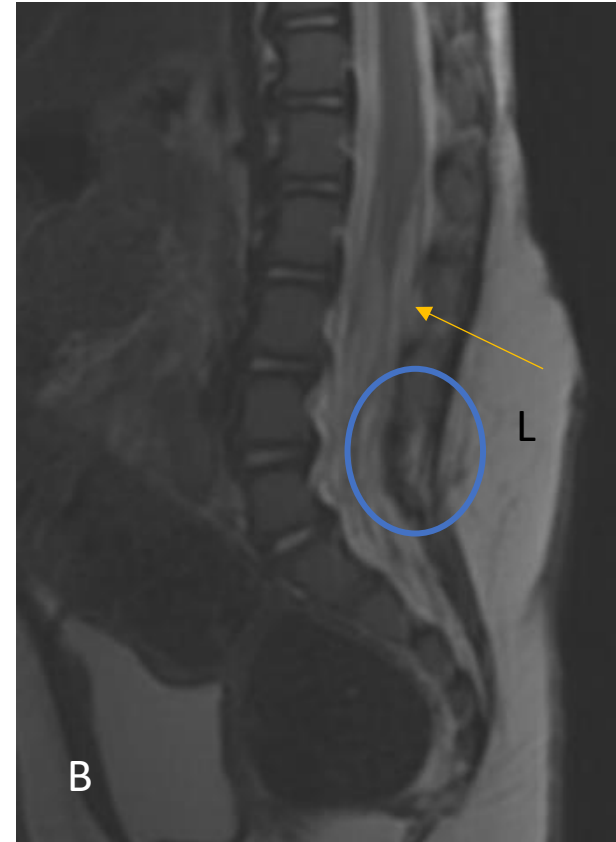
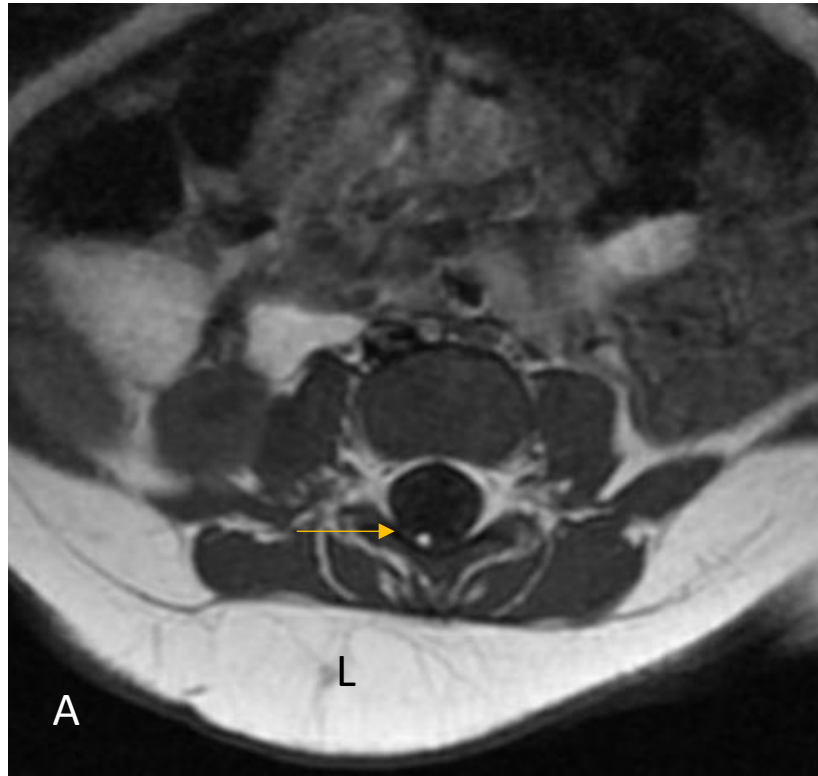
Tejido lipomatoso
subcutáneo conectado a
saco dural

Lipomielocele

Interfaz placoda-lipoma dentro del
conducto raquídeo

Lipomielomenigocele

Interfaz placoda-lipoma herniada fuera
del conducto raquídeo



RM en plano axial en secuencia T1 (A) y sagital en T2 (B): Lipoma subcutáneo (L) que, a través de defecto de fusión de elementos posteriores sacros (círculo azul), conecta con el saco tecal y asocia lipoma intradural extramedular (flechas amarillas), sin herniación del tejido neural. Hallazgos compatibles con lipomieloceles

RM en plano sagital en secuencia T1 (C) de otro paciente con lipomielomeningocele con herniación de la interfaz placoda-lipoma fuera del conducto raquídeo (círculo verde)

7. Posibles asociaciones

Patología del SNC

Hidromielia

Hidrocefalia

Tumores del desarrollo

Malformación de Chiari tipo II

Compresión/disfunción del tronco del encéfalo

Asociaciones en relación con otras estructuras con origen embriológico común en la **masa caudal**

Malformaciones vertebrales

Escoliosis congénita

Hemivértebra

Vértebras en mariposa

Malformaciones genitourinarias

Agenesia renal

Doble sistema excretor

Otras como reflujo vesicoureteral o
vejiga neurógena

Malformaciones anorrectales

Ano imperforado

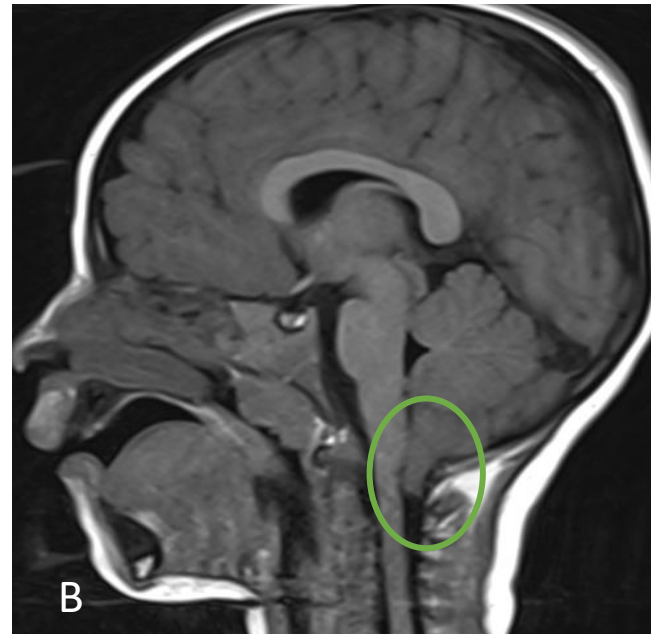
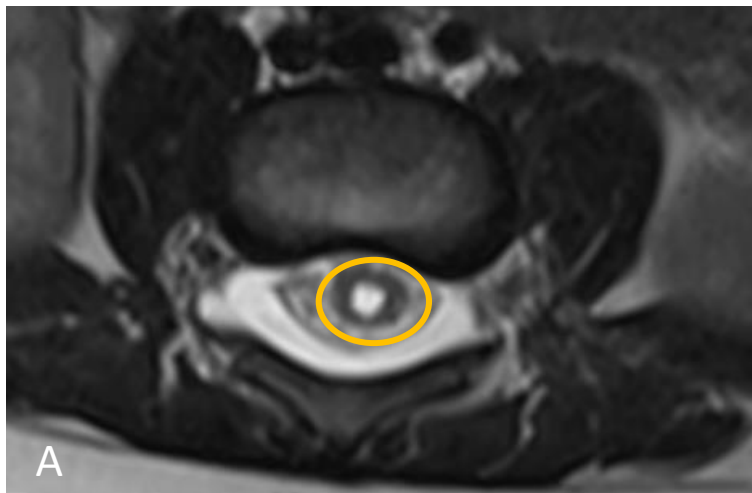
Fístulas

Estenosis anal congénita/Atresia rectal

Cloaca persistente

7. Posibles asociaciones

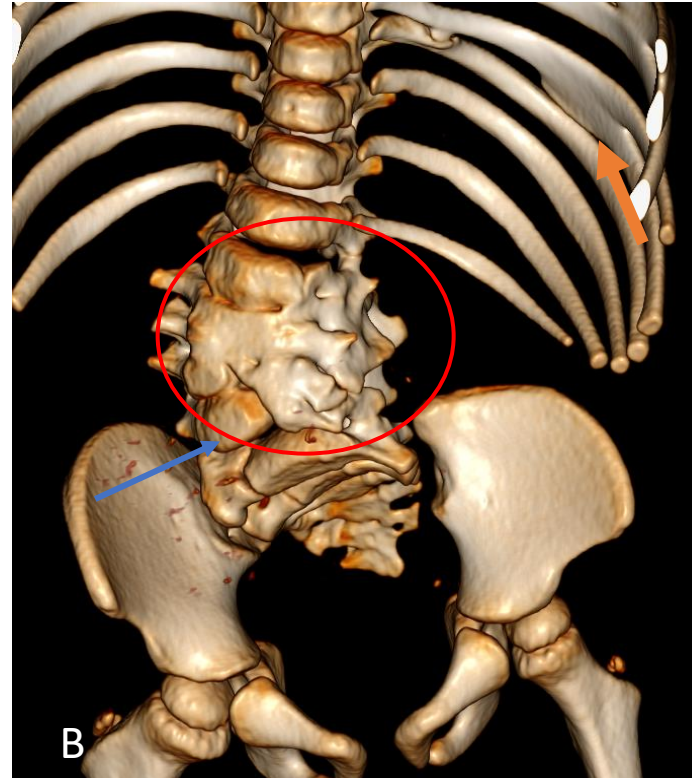
Patología del SNC



- (A) RM en paciente con lipoma intradural y aparición de cavidad quística central (**círculo amarillo**) compatible con hidromielia
(B) RM en paciente con médula baja y herniación amigdalar (**círculo verde**) en relación con Malformación de Chari
(C) RM en paciente con disrafismo complejo y tumor heterogéneo con contenido graso (**flecha roja**): teratoma sacroccóigeo

7. Posibles asociaciones

Malformaciones vertebrales

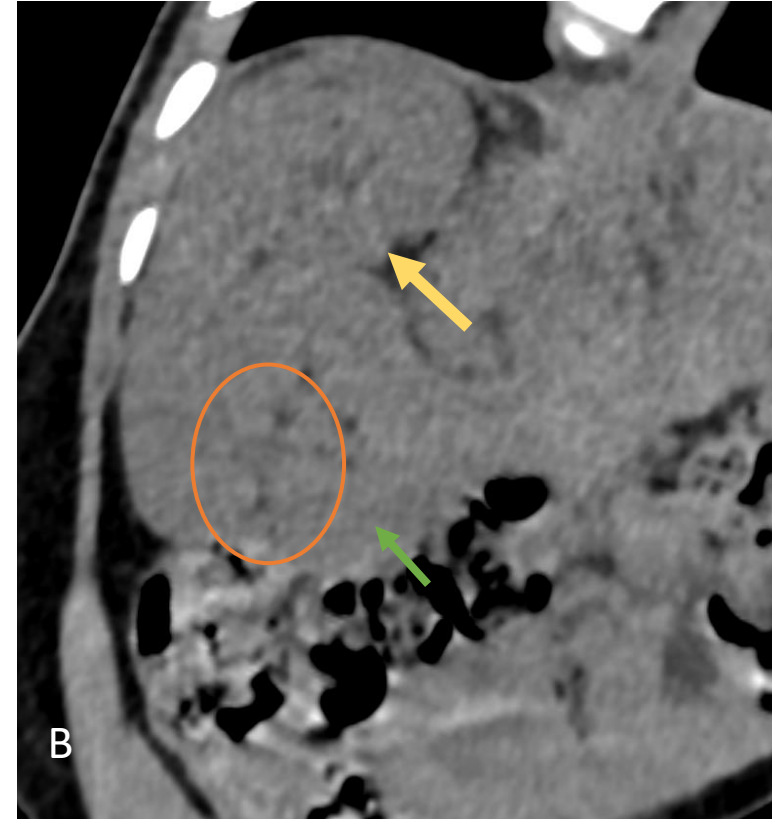
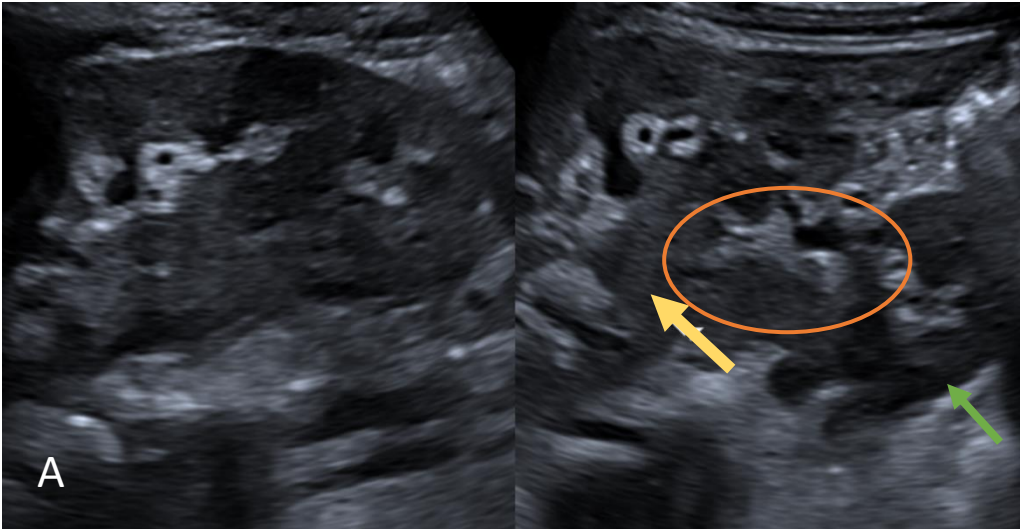


Reconstrucción 3D de tomografía computarizada (B) en paciente con disrafismo conocido: Fusión parcial de los cuerpos vertebrales y elementos posteriores de las cuatro primeras vértebras lumbares (círculo rojo). Hemivértebra L5 (flecha azul). Escoliosis de convexidad derecha. Incidentalmente, se observa también fusión parcial de arcos costales izquierdos (flecha naranja)

RM en T1 en plano sagital (A) de paciente con disrafismo espinal complejo con vértebra en mariposa S1 (flecha amarilla) parcialmente fusionada a hemivértebra L5 (círculo verde)

7. Posibles asociaciones

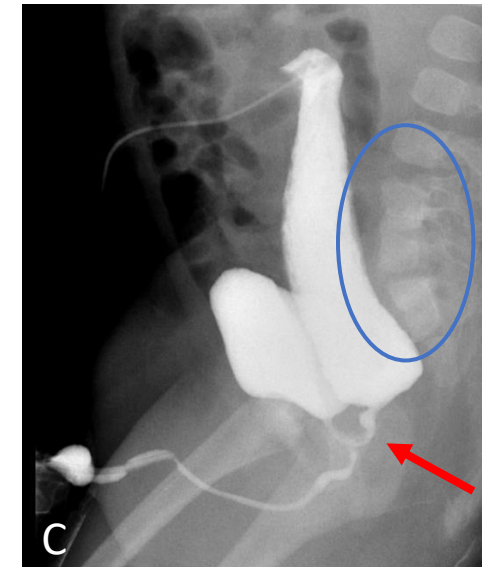
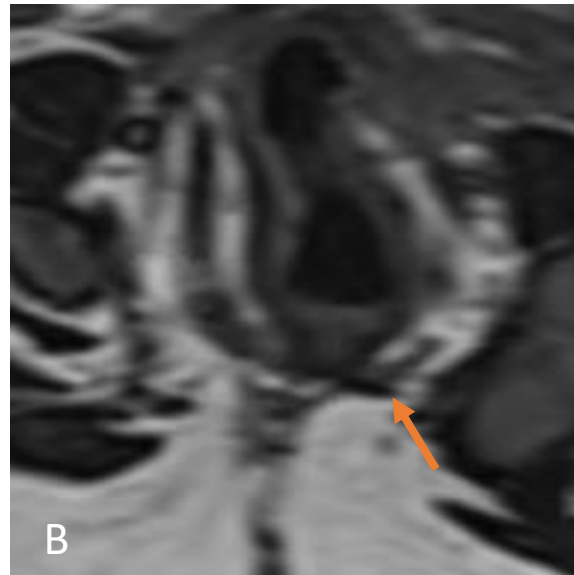
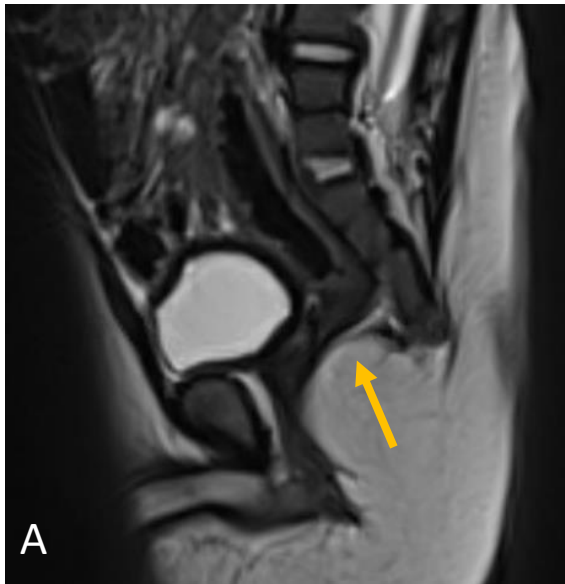
Malformaciones genitourinarias



Ecografía (A) y tomografía computarizada sin contraste intravenoso en plano sagital (B), mismo paciente con disrafismo conocido: Riñón derecho en fosa renal derecha (flecha amarilla) con riñón izquierdo ectópico (flecha verde) que cruza la línea media y se fusiona parcialmente con el derecho (círculo naranja) compatible con ectopia renal izquierda cruzada con fusión parcial

7. Posibles asociaciones

Malformaciones anorrectales



RM en secuencia T1 sagital (A) y T2 coronal (B) en paciente con disrafismo espinal: Malformación anorrectal con ausencia de ano y bolsón rectal alto (*flecha amarilla*). Hipoplasia del complejo del elevador del ano/músculo puborrectal (*flecha naranja*). Fistulografía (C) con introducción de contraste a través de colostomía y de sonda uretral: Fístula entre el bolsón rectal y la uretra prostática (*flecha roja*). Además, anomalías en las vértebras lumbares (*círculo azul*).

7. Posibles asociaciones: síndromes sistémicos

Síndrome de regresión caudal	Triada de Currarino	VACTERL
Desarrollo incompleto de la parte inferior de la columna lumbar, sacro y/o cóccix +/- Afectación medular Malformaciones musculoesqueléticas	Alteración del desarrollo hueso sacro + Masa presacra (teratoma, meningocele, etc) + Anomalías anorrectales	Al menos 3 de las siguientes anomalías: V ertebral A norrectales C ardiacas T ráqueo-esofágicas R enales E xtremidades (L imb)

Conclusiones

Los disrafismos espinales incluyen una gran variedad de anomalías

Sus hallazgos por imagen pueden representar un desafío

Presentan múltiples asociaciones con otras entidades

Referencias

Badve CA, Khanna PC, Phillips GS, Thapa MM, Ishak GE. MRI of closed spinal dysraphisms. *Pediatr Radiol* [Internet]. 2011;41(10):1308–20.

Saade M, Martí E. Early spinal cord development: from neural tube formation to neurogenesis. *Nat Rev Neurosci* [Internet]. 2025;26(4):195–213.

Tortori-Donati P, Rossi A, Cama A. Spinal dysraphism: a review of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification. *Neuroradiology* [Internet]. 2000;42(7):471–91.

Orman G, Tijssen MPM, Seyfert D, Gassner I, Huisman TAGM. Ultrasound to evaluate neonatal spinal dysraphism: A first-line alternative to CT and MRI. *J Neuroimaging* [Internet]. 2019;29(5):553–64.

Kumar J, Afsal M, Garg A. Imaging spectrum of spinal dysraphism on magnetic resonance: A pictorial review. *World J Radiol* [Internet]. 2017;9(4):178–90

Referencias

Trapp B, de Andrade Lourenção Freddi T, de Oliveira Moraes Hans M, Fonseca Teixeira Lemos Calixto I, Fujino E, Alves Rojas LC, et al. A practical approach to diagnosis of spinal dysraphism. Radiographics [Internet]. 2021;41(2):559–75.

Torralba PB, Beltrán ES, Murillo AA, Marín ACV, Lafuente CB, Moral PS. Diastematomyelia en imágenes: consideraciones clínicas y radiológicas de esta anomalía espinal. Radiologia [Internet]. 2025 [citado el 17 de marzo de 2026];67(5):8.

Kumar I, Sachan A, Aggarwal P, Verma A, Shukla RC. Structured MRI reporting in spinal dysraphism. Acta Radiol [Internet]. 2020;61(11):1520–33.

Totonelli G, Messina R, Morini F, Mosiello G, Palma P, Scuglia M, et al. Embryological and clinical implications of the association between anorectal malformations and spinal dysraphisms. Pediatr Surg Int [Internet]. 2017;33(8):843–7.
