

Disrafismo espinal: evaluación radiológica global basada en el cribado, el diagnóstico y el seguimiento

Ana Martínez de Mandojana Hernández¹, Juan Carlos Cerro del Pozo¹, Angdy Wang Wu¹, Lucía Bueno Caravaca¹,
José Tortosa Cámara¹, Antonio Jesús Láinez Ramos-Bossini¹

¹Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada.

Objetivo docente

- El disrafismo espinal (DE) engloba un espectro de malformaciones congénitas de la médula espinal derivadas de alteraciones durante el desarrollo embriológico.
 - Representan un grupo heterogéneo de trastornos que abarcan desde manifestaciones clínicas leves hasta malformaciones con importante deterioro de la calidad de vida del paciente. Así, es esencial su diagnóstico precoz, asociado a mejor pronóstico, ya que permite un asesoramiento parental adecuado y la planificación oportuna del tratamiento, minimizando la morbilidad de estas malformaciones.
 - El radiólogo desempeña un papel fundamental en su diagnóstico, desde el cribado prenatal hasta la valoración postquirúrgica, lo que requiere un conocimiento detallado de la embriología medular y principales hallazgos en imagen.
 - El objetivo es describir la indicación y hallazgos de la ecografía y la RM en el cribado, diagnóstico y seguimiento del DE.
-

Revisión del tema

Introducción

- El disrafismo espinal (DE) engloba un amplio espectro de malformaciones congénitas de la columna y médula espinal derivadas de un fallo en **la formación del tubo neural o de su cierre en la línea media durante el desarrollo embriológico**.
- El tubo neural es la estructura embrionaria que da origen al encéfalo y a la médula espinal entre los días 17-30 del desarrollo.
- Etiología multifactorial. El factor genético es el más importante; también influyen factores ambientales y nutricionales (déficit ácido fólico).
- El espectro clínico de severidad es muy amplio en función de la extensión y la localización del segmento afectado.
- Epidemiología: 1 caso/1000-2000 recién nacidos vivos. Hasta el 20% se asocia a otras anomalías.

Definiciones

- **Disrafismo espinal abierto:** fusión incompleta del tubo neural en la que el tejido nervioso o meninges están expuestos debido a un defecto óseo y cutáneo.
 - **Disrafismo espinal cerrado:** fusión incompleta del tubo neural en la que el tejido nervioso o meninges están cubiertos por piel. Puede asociar estigmas cutáneos.
 - **Espina bífida:** defecto de fusión de los elementos posteriores óseos de la columna, de localización más frecuente en nivel L5-S1. Más frecuente en mujeres, suele ser asintomática.
 - **Placoda neural:** segmento de tejido neural embrionario no neurulado que ha parado su desarrollo en la fase de la placa neural. Presente en todos los disrafismos abiertos y en varios tipos de disrafismos cerrados.
-

Embriología

- El desarrollo embriológico normal de la médula espinal ocurre en **3 etapas**. (Fig. 1)

1

Gastrulación: 2-3ª Semana Gestación (SG)

- El disco embrionario bilaminar se transforma en trilaminar, compuesto por ectodermo, mesodermo y endodermo.
- Se forma la **notocorda**: induce la formación del tubo neural y sirve de esqueleto axial.

2

Neurulación primaria: 3-4ª SG

- Se forma la médula espinal. Zona del ectodermo que recubre la notocorda se engruesa para formar la placa neural, en la que se forma un surco central y pliegues laterales que se fusionan en línea media, originando el **tubo neural**. El cierre se produce desde la porción central hacia los extremos.

3

Neurulación secundaria: 5-6ª SG

- Se forma la **porción distal de la médula** de un grupo de células ectodérmicas que crecen, forman una cavidad y se fusionan en la porción distal del tubo neural. Da lugar a la punta del cono medular y el filum terminal mediante diferenciación retrógrada.

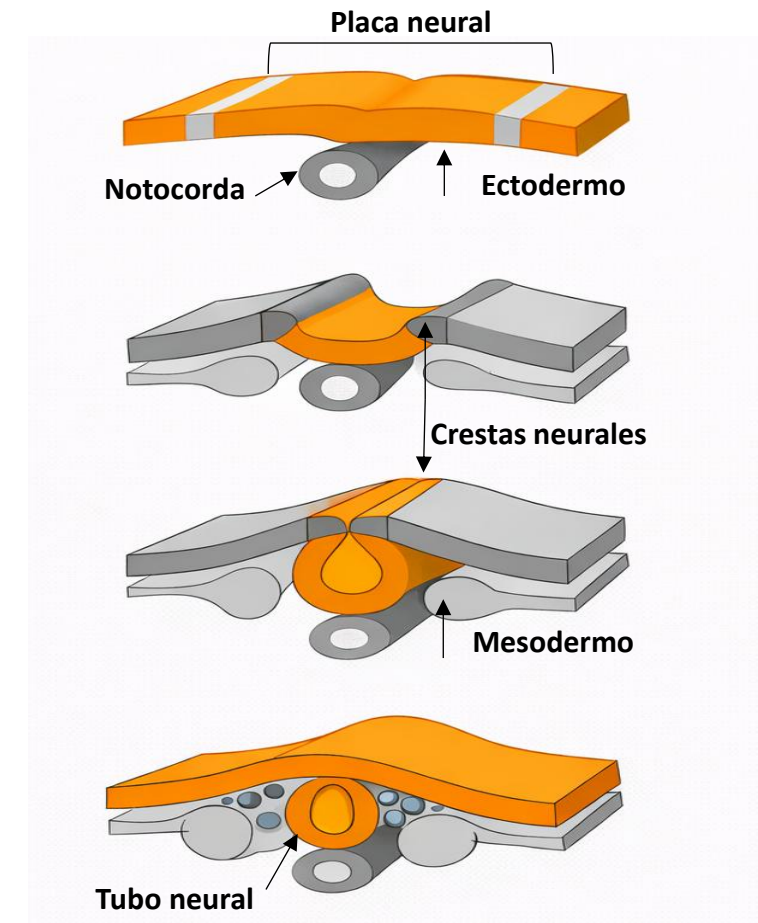


Figura 1. Desarrollo embriológico normal de la médula espinal.

Diagnóstico prenatal

- En este periodo, el diagnóstico del DE se realiza a través de **ecografía obstétrica y RM fetal**, siendo técnicas complementarias.
- La **ecografía obstétrica** es la principal herramienta de cribado proporcionando información sobre si hay presencia de cobertura cutánea, saco asociado y el nivel óseo del defecto. Útil en **disrafismos abiertos**.
- La **RM fetal** es la técnica de elección, permitiendo una evaluación más completa del cerebro y la médula espinal:
 - Detectar y caracterizar DE cerrados y abiertos y orientar el manejo prenatal y perinatal.
 - No está limitada por factores maternos o fetales (complexión corporal de la madre, volumen de líquido amniótico o posición fetal)
 - Información sobre anomalías asociadas (agenesia/hipoplasia del cuerpo caloso, displasia cerebelosa, hidrocefalia,iringomielia...)
 - La indicación más frecuente de RM fetal es el **mielomeningocele asociado a malformación de Chiari tipo II**.

Clasificación de los disrafismos espinales en RM fetal

1. **Disrafismos abiertos** (pueden ser candidatos a cirugía prenatal): **mielocele, mielomeningocele**
2. **Disrafismos cerrados**. Se clasifican según la identificación de un saco que contenga líquido cefalorraquídeo (LCR)
 - 2.1. Cerrados con saco con LCR: **meningocele, lipomielomeningocele, mielocistocele**
 - 2.2. Cerrados sin saco:
 - Simples (de difícil valoración en RM fetal): **filum terminale engrosado**
 - Complejos (asociados a otras anomalías): **lipomielocele, quiste neuroentérico, diastematomielia, disgenesia segmentaria**

Diagnóstico postnatal: Ecografía de cribado

- La anatomía ósea en desarrollo de la columna vertebral proporciona una ventana acústica para la evaluación del canal espinal hasta aproximadamente los 6 meses (idealmente entre **los 3-4 meses de edad**).
- La ecografía supone una herramienta de **detección de DE oculto y síndrome de médula anclada** en lactantes pequeños que presentan:
 - **Estigmas cutáneos**
 - **Anomalías congénitas**

ESTIGMAS CUTÁNEOS

- Presentes en un 70% de neonatos con DE, localizados en la línea media posterior a nivel de la lesión subyacente:
 - **Hipertriosis lumbosacra**
 - **Hemangiomas cutáneos** (>4 cm)
 - **Lipomas subcutáneos de la línea media**
 - **Apéndices cutáneos**
 - **Tractos sinusales dérmicos**
 - **Hoyuelos lumbosacros** >5 mm que se ubican a una distancia del ano > 25 mm

ANOMALÍAS CONGÉNITAS

- Extrofia cloacal
- Malformaciones anorrectales, incluido ano imperforado
- Síndrome de regresión caudal
- Retrasos del desarrollo o motores
- Vejiga neurógena
- Asociación VACTERL (anomalías vertebrales, atresia anal, defectos cardíacos, fístula traqueoesofágica o atresia esofágica, anomalías renales y defectos de las extremidades)
- Complejo OEIS (Onfalocele, Extrofia cloacal, ano Imperforado y defectos eSpinales)

Ecografía de cribado postnatal: anatomía y técnica

Transductor lineal de alta frecuencia (5-12 MHz). **Paciente en decúbito prono con columna curvada** sobre almohada con tronco superior elevado y tronco inferior flexionado

Determinar la **posición del cono medular (Fig. 2)**

- Ecografía panorámica de la columna vertebral en plano longitudinal
- Identificar la unión lumbosacra. Normalmente S1 se identifica como el 1º cuerpo vertebral que se inclina dorsalmente, y posteriormente, etiquetar las vértebras lumbares contándolas de forma superior
- En los recién nacidos el **cono medular termina comúnmente en el nivel L1-L2** con un rango normal de T10-T11 a L2-L3

Al nacimiento, la mayor parte del cóccix es hipoecoica con cartílago no osificado, con curvatura dorsal suave. Los centros de osificación coccígeos están presentes en el neonato, de configuración redondeada, lo que los hace distinguibles de los cuerpos vertebrales sacros cuadrados (**Fig. 3**)

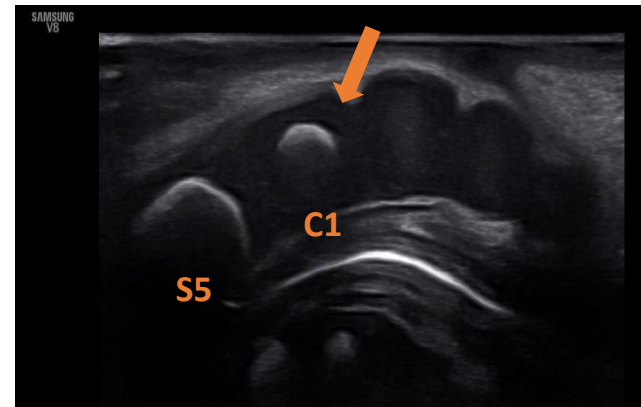
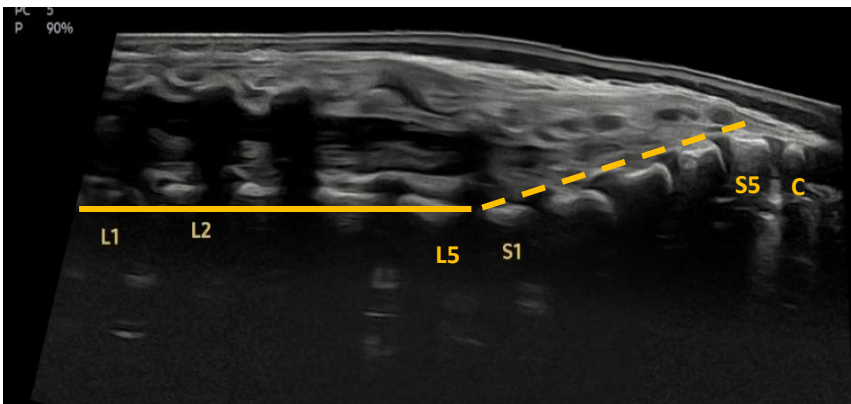


Figura 3. Imagen ecográfica de la unión sacrococcígea de un recién nacido en plano longitudinal. Se visualiza un centro de osificación y el cartílago coccígeo normales (flecha sólida).

Figura 2. Imagen ecográfica de la columna lumbosacra de un recién nacido en plano longitudinal.

Ecografía de cribado postnatal: anatomía y técnica

Evaluar desde fuera hacia dentro: **(Fig. 4)**

- Grasa subcutánea, vértebras, musculatura paraespinal, grasa epidural y espacio epidural.
- **Contenido del canal espinal**
 - **Saco tecal:** es la materia de duramadre que rodea la médula espinal, aparece como una estructura ecogénica lineal, normalmente termina en el nivel S2. Contiene el LCR, raíces nerviosas y el cono medular.
 - **Espacio subaracnoideo:** LCR (anecoico) y raíces nerviosas (estructuras ecogénicas lineales que discurren inferiormente desde la médula espinal).
 - **Cono medular:** porción inferior de la médula espinal.
 - **Filum terminal (Fig. 5):** banda de tejido fibroso que se extiende desde el cono hasta la porción más caudal del canal espinal y el cóccix. Debe observarse el movimiento normal del filum con pulsaciones de LCR.

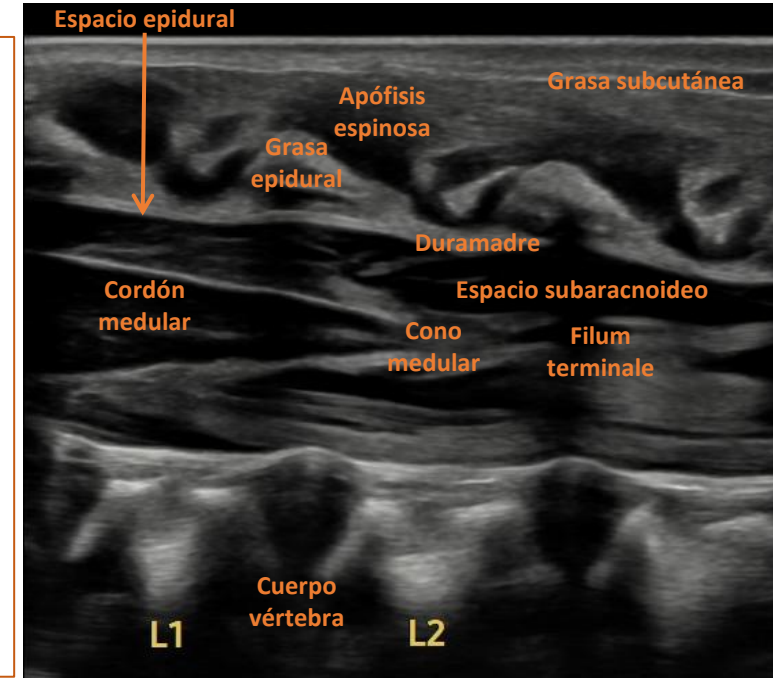


Figura 4. Anatomía espinal normal en ecografía en plano longitudinal.

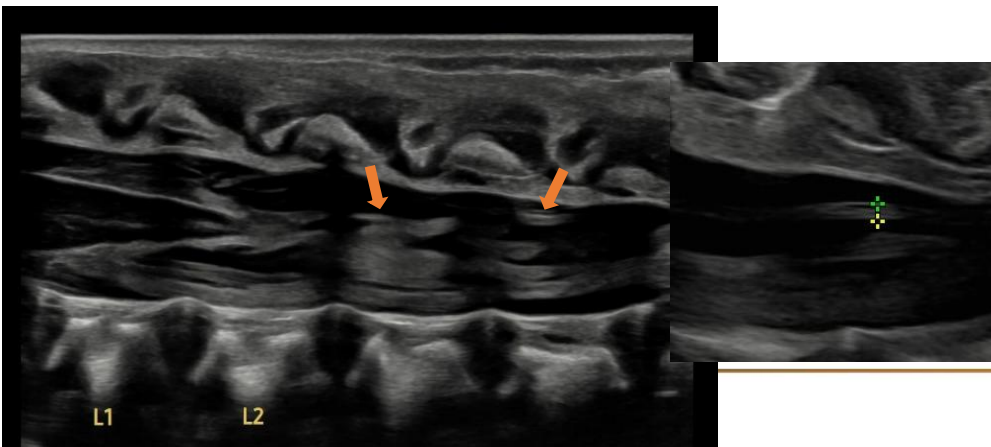


Figura 5. Anatomía del filum terminal (flechas sólidas) en ecografía en plano longitudinal. Se muestra hipoeicoico centralmente, con mayor ecogenicidad en la periferia en la interfaz de sus márgenes con el LCR (imagen de aumento).

Ecografía de cribado postnatal: anatomía y técnica

En <6 meses, las porciones cartilaginosas de la línea media posterior de las vértebras proporcionan una ventana acústica para visualizar el contenido del canal espinal. (Fig. 6-7)

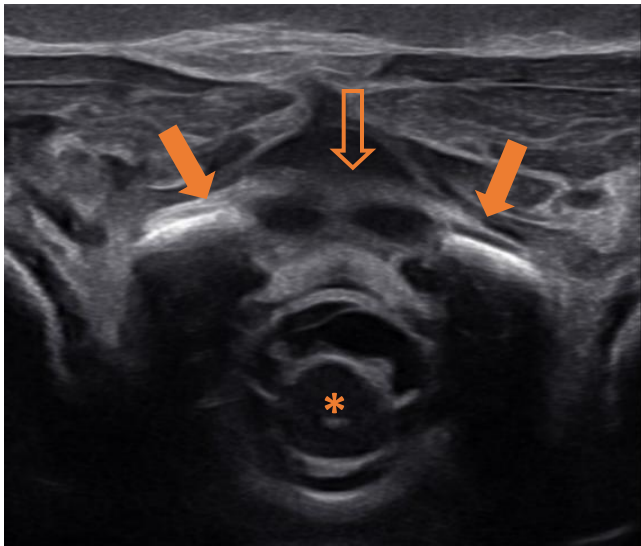


Figura 6. Ecografía en plano transversal del canal espinal de un niño de 6 semanas. Gran parte de la vértebra está osificada, lo que provoca sombras acústicas posteriores (flechas sólidas). Hay una porción de la línea media posterior de los elementos posteriores que permanece como cartílago no osificado hipoeicoico (flecha vacía). Contenido del canal espinal (asterisco).

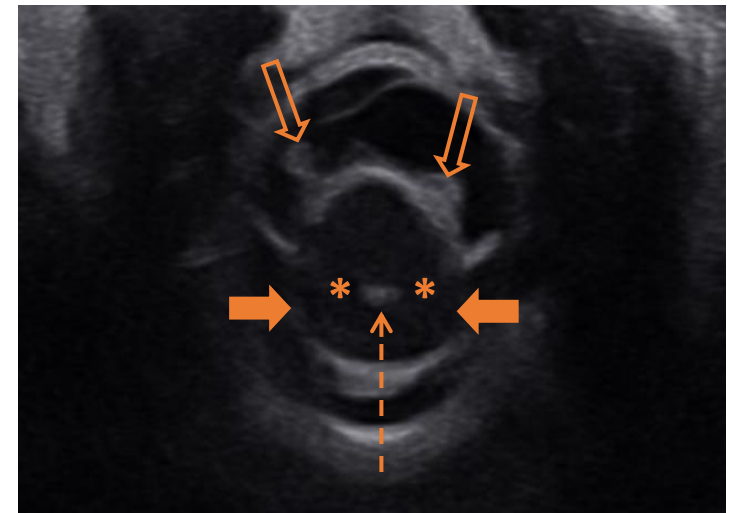


Figura 7. Ecografía en plano transversal de la médula espinal (flechas sólidas) justo por encima del cono medular. Raíces nerviosas dorsales y ventrales (flechas vacías) rodean el cordón, cuyo parénquima (asteriscos) es hipoeicoico con un complejo ecogénico central (flecha discontinua).

Ecografía de cribado postnatal

Seno dérmico sacrocoxígeo simple: (Fig. 8)

- Depresión en el repliegue interglúteo, presente en 1-4% de recién nacidos (RN).
- Base embriológica diferente al seno dérmico complejo, termina ciegamente y nunca se extiende al espacio subaracnoideo como un seno dérmico dorsal auténtico.
- No se recomienda de forma rutinaria la realización de ecografía de cribado, ya que en neonatos asintomáticos, sin marcadores cutáneos asociados tienen un riesgo asociado extremadamente bajo de malformaciones espinales.

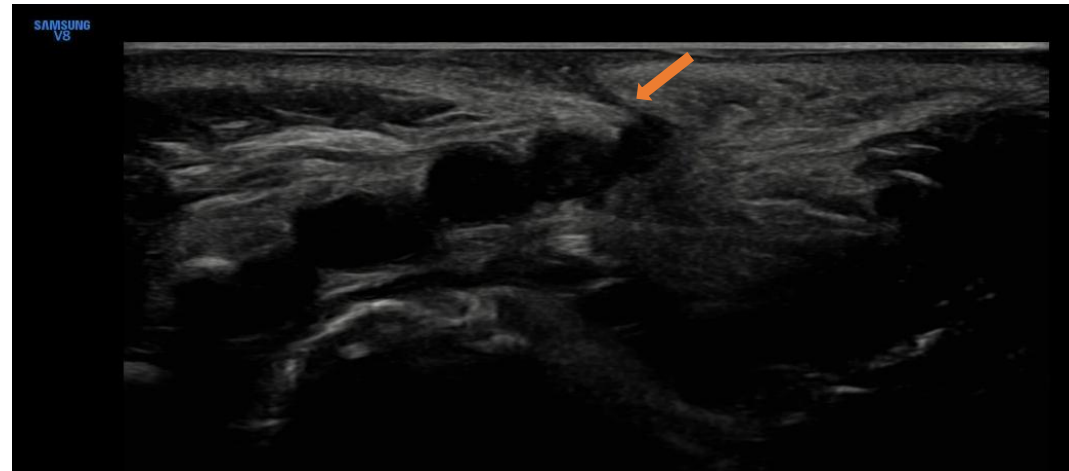


Figura 8. Ecografía en plano longitudinal de la columna sacrocoxígea de un recién nacido que muestra un pequeño trayecto fistuloso que se extiende desde el pliegue interglúteo hasta los elementos coccígeos (flecha sólida), sin lesión de partes blandas adyacente y que sugiere la presencia de seno dérmico simple.

RM pediátrica

- La RM es la técnica de elección más completa en la evaluación pre y postquirúrgica de los disrafismos espinales cerrados.
 - Los niños suelen requerir sedación que se administra según protocolo de cada centro. En el período neonatal, la obtención de imágenes durante el sueño espontáneo con la técnica de alimentación y envoltura es una opción viable, con un rendimiento técnico >80%.
 - La RM espinal debe incluir:
 - Secuencias sagitales T1 y T2
 - Secuencias axiales T1 y T2, para estudiar regiones específicas según indicaciones clínicas o hallazgos. Imágenes axiales T2 de las áreas lesionadas ayudan a determinar la extensión transversal de la afectación medular
 - Secuencias T2 con saturación grasa para estudio del compartimento espinal
 - Secuencia sagital STIR: útil para detectar anomalías sutiles en la intensidad de señal de la médula espinal y columna osteocartilaginosa
 - Secuencias de difusión (DWI) y T1 post-contraste si precisa
 - La radiografía simple y la tomografía computarizada (TC) tienen escasa utilidad en el diagnóstico y seguimiento en la edad pediátrica. Utilizadas principalmente en la valoración de las estructuras óseas y posibles anomalías asociadas.
-

Síndrome de médula anclada

- Anomalía anatómica del anclaje en la que el **cono medular** se localiza anormalmente bajo, **inferior a la vértebra L3** y con un filum terminal engrosado. Puede ser debido a un DE cerrado o a la reparación quirúrgica del mismo.
- Se produce una fijación del tejido distal que se extiende desde el filum terminal hasta la duramadre y las estructuras óseas o tejidos blandos adyacentes, provocando una tensión anormal en la médula durante el crecimiento con deterioro del metabolismo oxidativo del cono y las raíces nerviosas, lo que puede provocar siringohidromielia y mielomalacia.
- Asocia clínica progresiva de **disfunción neurológica** (alteración motora y sensitiva de miembros inferiores, hiper o hiporreflexia, atrofia muscular), **urológica** (incontinencia urinaria) u **ortopédica** (escoliosis y deformidades de los pies o cadera).
- En lactantes con disrafismo espinal manifiesto lumbosacro la médula espinal siempre está anclada.
- El reconocimiento precoz es importante, porque el desanclaje profiláctico mediante la sección quirúrgica del filum puede prevenir futuros déficits.
- Hallazgos en RM (se realizará ante sospecha o ecografía de cribado positiva para confirmar hallazgos): **(Fig. 9)**
 - **Posición baja del cono medular (L3 o inferior)**
 - **Filum terminal engrosado >2 mm**
 - Configuración y posicionamiento dorsal anormales del cono medular
 - Evaluación de las anomalías asociadas: seno dérmico, lipomieloceles, lipomielomeningoceles y diastematomielia

Síndrome de médula anclada

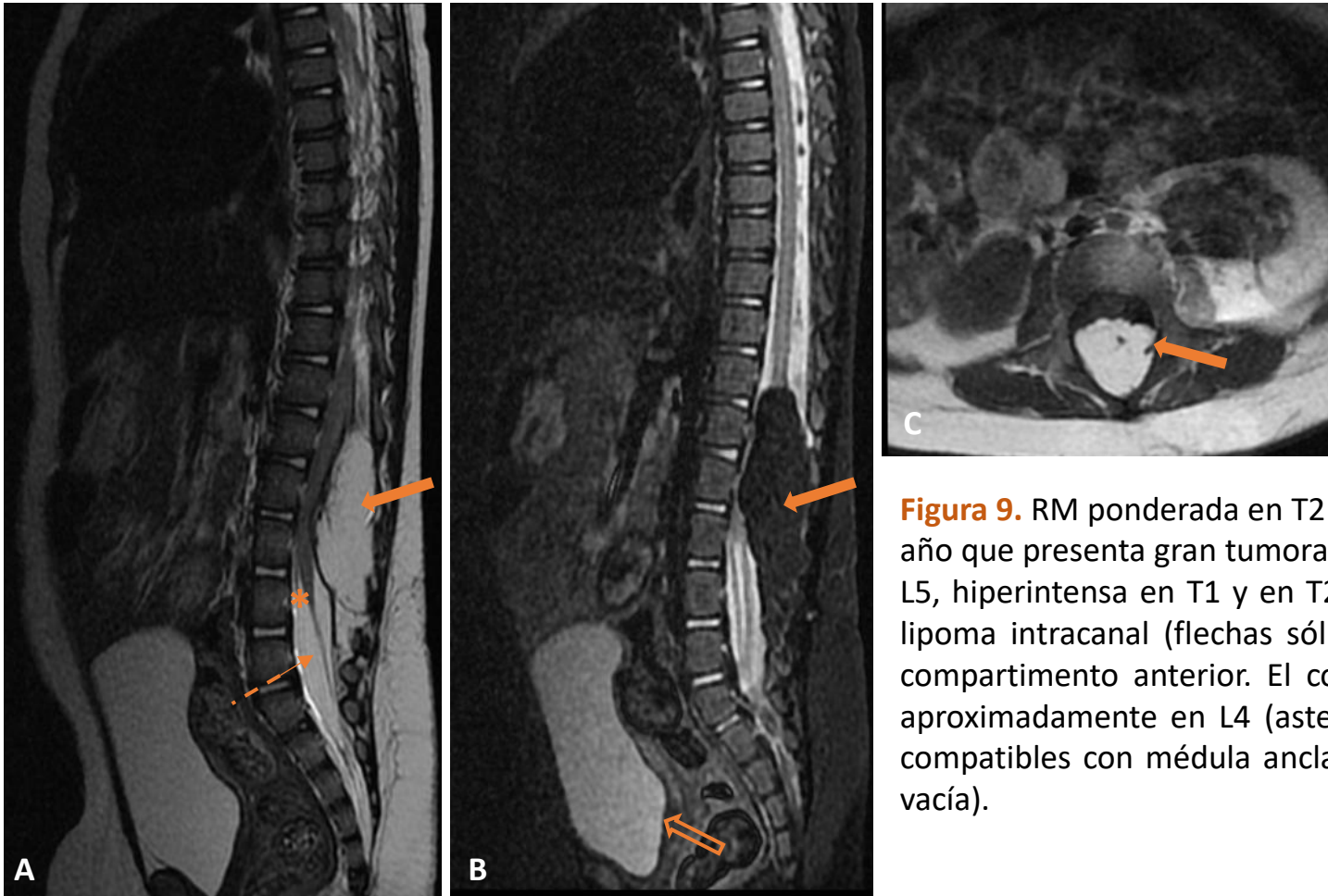


Figura 9. RM ponderada en T2 (A) y T2 fat sat en plano sagital (B) y T1 en plano axial (C). Niña de 1 año que presenta gran tumoración intracanal extradural en el compartimento posterior entre T12-L5, hiperintensa en T1 y en T2, hipointensa en secuencias con saturación grasa, compatible con lipoma intracanal (flechas sólidas). Comprime de manera evidente el cordón medular hacia el compartimento anterior. El cono medular presenta una implantación baja, con extremo distal aproximadamente en L4 (asterisco) y filum terminal prominente (flecha discontinua), hallazgos compatibles con médula anclada. Nótese el globo vesical que sugiere retención urinaria (flecha vacía).

Clasificación de los Disrafismos Espinales

- Esta clasificación varía respecto a la descrita en RM fetal, ya que en imagen fetal la identificación de masas subcutáneas por RM es limitada debido al desarrollo incompleto de la grasa fetal.
- La **clasificación** más utilizada en los DE tras el nacimiento es la **clínico-radiológica**. (Tabla 1)

Clasificación clínico-radiológica de los disrafismos espinales			
Disrafismo espinal abierto	Disrafismo espinal cerrado		
	Con masa subcutánea	Sin masa subcutánea	
		Disrafismo simple	Disrafismo complejo
• Mielomeningocele • Mielocele/Mielosquisis • Hemimielocele • Hemimielomeningocele	• Lipoma con defecto dural: ○ Lipomielomeningocele ○ Lipomielocele • Meningocele • Mielocistocele	• Lipoma intradural • Lipoma de filum terminal • Ventrículo terminal persistente	• Seno dérmico dorsal • Diastematomyelia • Síndrome de regresión caudal • Disgenesia espinal segmentaria • Mielosquisis dorsal limitada

Tabla 1. Clasificación clínico-radiológica de los disrafismos espinales.

Disrafismos espinales abiertos

- El diagnóstico de los DE abiertos es **clínico o mediante ecografía obstétrica/RM fetal**, no suelen requerir pruebas de imagen prequirúrgicas tras el nacimiento.
- La **malformación de Chiari tipo II** se asocia a los disrafismos espinales abiertos, estando presente en el 99% de estos.

MIELOMENINGOCELE

- Suponen el **98%** de los DE abiertos.
- Es una herniación de LCR, meninges y tejido neural a través de un **defecto óseo espinal posterior**. Existe una **médula anclada** que se continúa con la placoda neural, expuesta al exterior por un defecto cutáneo, por la **expansión del espacio subaracnoideo subyacente**.
- El defecto está cubierto por una delgada membrana meníngea que conlleva riesgo de infección si se desgarrar.
- Localización preferente **lumbosacra**.
- Asociaciones:
 - La mayoría se asocian a **anomalía de Chiari tipo II** e hidrocefalia secundaria.
 - El 75% asocian lipomas intradurales adyacentes al filum terminal,iringohidromielia y diastematomielia.
- Hallazgos radiológicos:
 - RM: Colección de LCR que se hernia a través de un defecto de fusión posterior, con exposición de la placoda neural al exterior y que se acompaña de una médula anclada la cual formará la pared posterior de la colección. **(Fig. 10)**
 - Radiografía simple: Espina bífida con defecto de fusión amplio. **(Fig. 11)**

Disrafismos espinales abiertos

MIELOMENINGOCELE

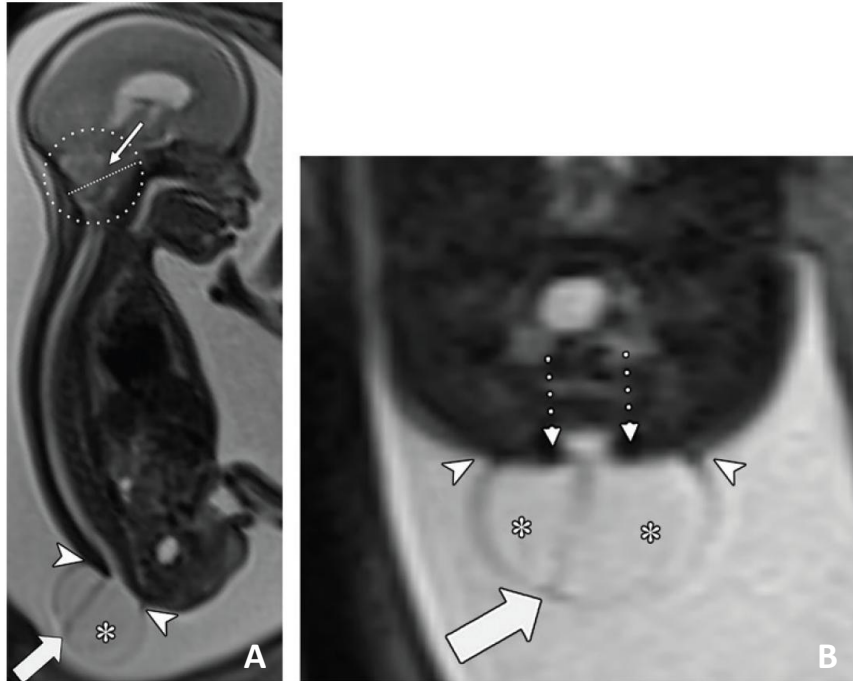


Figura 10. RM fetal ponderada en T2 en plano sagital (A) y axial (B) que muestra un mielomeningocele con malformación de Chiari tipo II asociada (círculo punteado). Discontinuidad de la piel en región lumbosacra (puntas flecha) con herniación del tejido nervioso a través de la espina bífida (flechas finas) y exposición de la placoda neural por fuera de la piel (flecha gruesa) por la expansión del espacio subaracnoideo (asterisco). Imagen tomada de: Trapp B, de Andrade Lourenção Freddi T, de Oliveira Morais Hans M, et al. A Practical Approach to Diagnosis of Spinal Dysraphism. Radiographics. 2021;41(2):559-575.

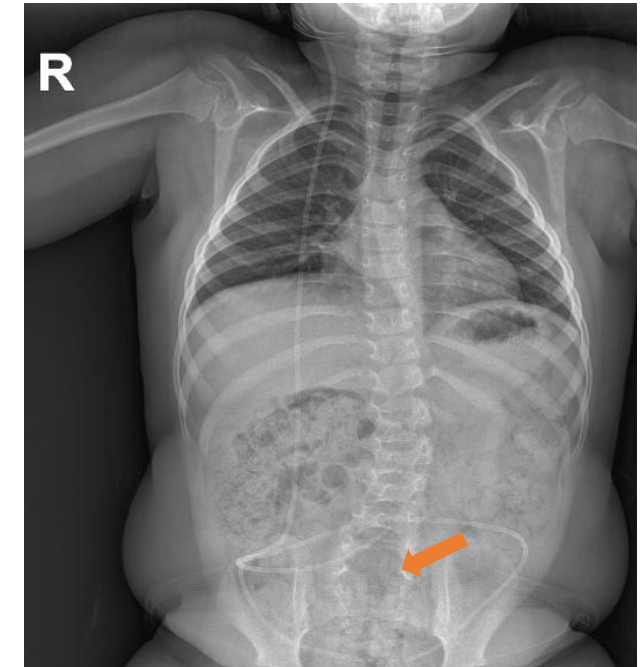


Figura 11. Radiografía en proyección anteroposterior de columna completa de una niña de 3 años intervenida de mielomeningocele al nacimiento. Se observa defecto de fusión de los elementos posteriores óseos de la columna a nivel lumbosacro (flecha sólida) en relación con espina bífida. Portadora de catéter de derivación ventriculoperitoneal en paciente con malformación de Chiari tipo II e hidrocefalia.

Disrafismos espinales abiertos

- Malformación muy rara en la que se produce herniación de LCR, meninges y tejido neural a través de un defecto óseo espinal posterior. Más frecuente en mujeres.
- El diagnóstico diferencial entre mielocelo y mielomeningocele se basa en la posición de la placoda neural en relación con la superficie de la piel:
 - En el **mielomeningocele** la placoda neural sobresale por encima de la superficie de la piel por **expansión del espacio subaracnoideo subyacente**.
 - En el **mielocelo** la placoda neural está adyacente a la superficie cutánea (o por debajo de esta en la mielosquisis) porque **no hay expansión del espacio subaracnoideo subyacente**. (Fig. 12)

MIELOCELE/MIELOSQUISIS

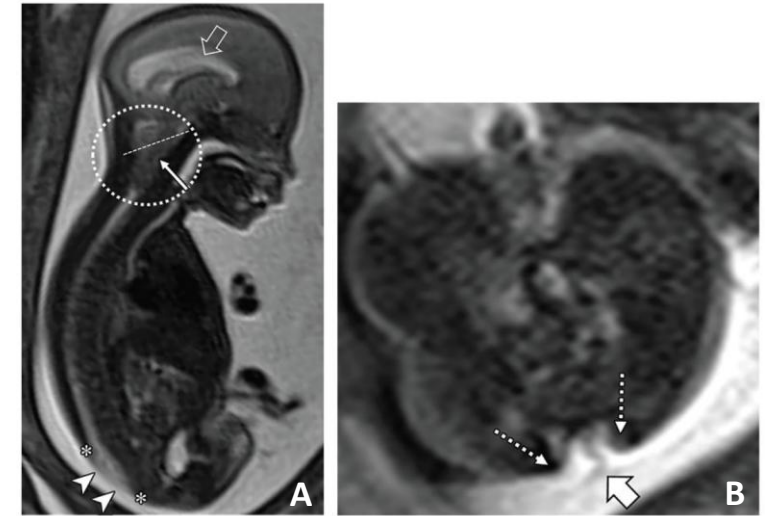


Figura 12. RM fetal ponderada en T2 en plano sagital (A) y axial (B). Mielocelo con malformación de Chiari tipo II asociada (círculo punteado). Discontinuidad de la piel en región lumbosacra (puntas flecha) y herniación del tejido nervioso con exposición de la placoda neural adyacente a la piel (flecha gruesa). Imagen tomada de: Trapp B, de Andrade Lourenção Freddi T, de Oliveira Morais Hans M, et al. A Practical Approach to Diagnosis of Spinal Dysraphism. Radiographics. 2021;41(2):559-575.

HEMIMIELOCELE/ HEMIMIELOMENINGOCELE

- Malformaciones poco frecuentes asociadas a una anomalía del cordón medular que se encuentra dividido en dos (diastematielia).
 - **Hemimielocelo:** una de las hemimédulas se asocia a un mielocelo.
 - **Hemimielomeningocele:** una de las hemimédulas se asocia a mielomeningocele.

Disrafismos espinales cerrados: con masa subcutánea

LIPOMA CON DEFECTO DURAL

- Defecto de la neurulación primaria en el que el tejido mesenquimal penetra en el tubo neural y forma tejido lipomatoso.
- Se observa una masa subcutánea que contiene grasa, tejido nervioso y meninges localizados por encima del pliegue interglúteo. Se produce un descenso del cordón medular que está anclado al tejido graso, que se continúa a través de un defecto espinal posterior con la grasa del tejido celular subcutáneo.
- Requieren control puesto que las células grasas pueden aumentar de tamaño durante la infancia.
- Hasta el 50% asocian estigmas cutáneos.
- Los lipomas pueden ser intradurales, extradurales o una combinación de ambos.
- RM: masa adyacente al cordón de señal similar a la grasa, hiperintensa en secuencias T1 y T2 e hipointensa en secuencias con saturación grasa.
- 2 tipos según la expansión del espacio subaracnoideo y la posición del complejo lipoma-cordón:
 - **Lipomieloceles:** la interfase placoda-lipoma se localiza **dentro** del canal espinal, sin expansión del espacio subaracnoideo (análogo al mielocelo) **(Fig. 13)**
 - **Lipomielomeningoceles:** la interfase placoda-lipoma se sitúa **fuera** del canal espinal, con expansión del espacio subaracnoideo (análogo al mielomeningocelo) **(Fig. 14)**

Disrafismos espinales cerrados: con masa subcutánea

LIPOMIELOCELE

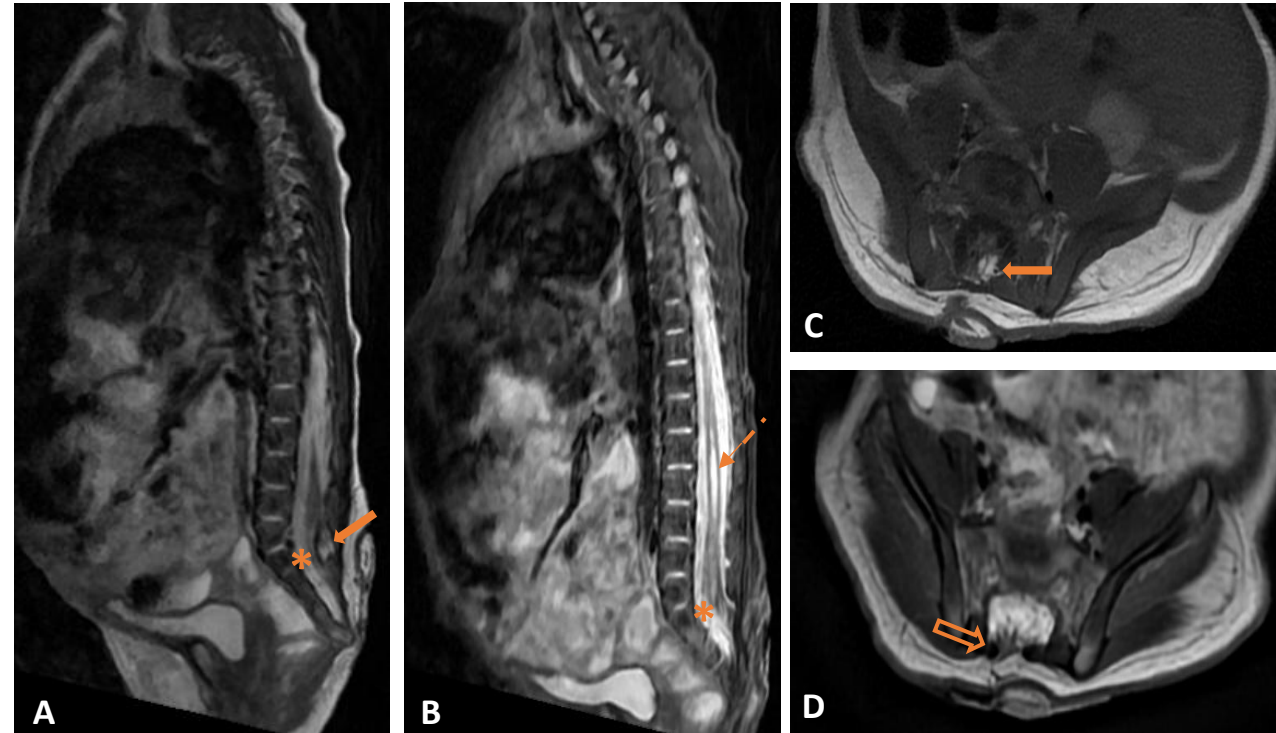


Figura 13. RM en plano sagital ponderada en T1 (A) y en T2 (B), y en plano axial T1 (C) y T2 (D) de un recién nacido con apéndice lumbar. Defecto de cierre posterior a nivel de transición lumbosacra con lipoma que se extiende al interior del saco dural (flechas sólidas) y ocasiona anclaje del cono medular en S2 (asteriscos). Se observa la interfase placoda-lipoma dentro del canal espinal, con ligera extensión del tejido neural hacia los planos subcutáneos (flecha vacía), hallazgos compatibles con lipomieloceles. Asocia una cavidadiringomiélica desde T10 hasta L3 (flecha discontinua).

Disrafismos espinales cerrados: con masa subcutánea

LIPOMIELOMENINGOCELE

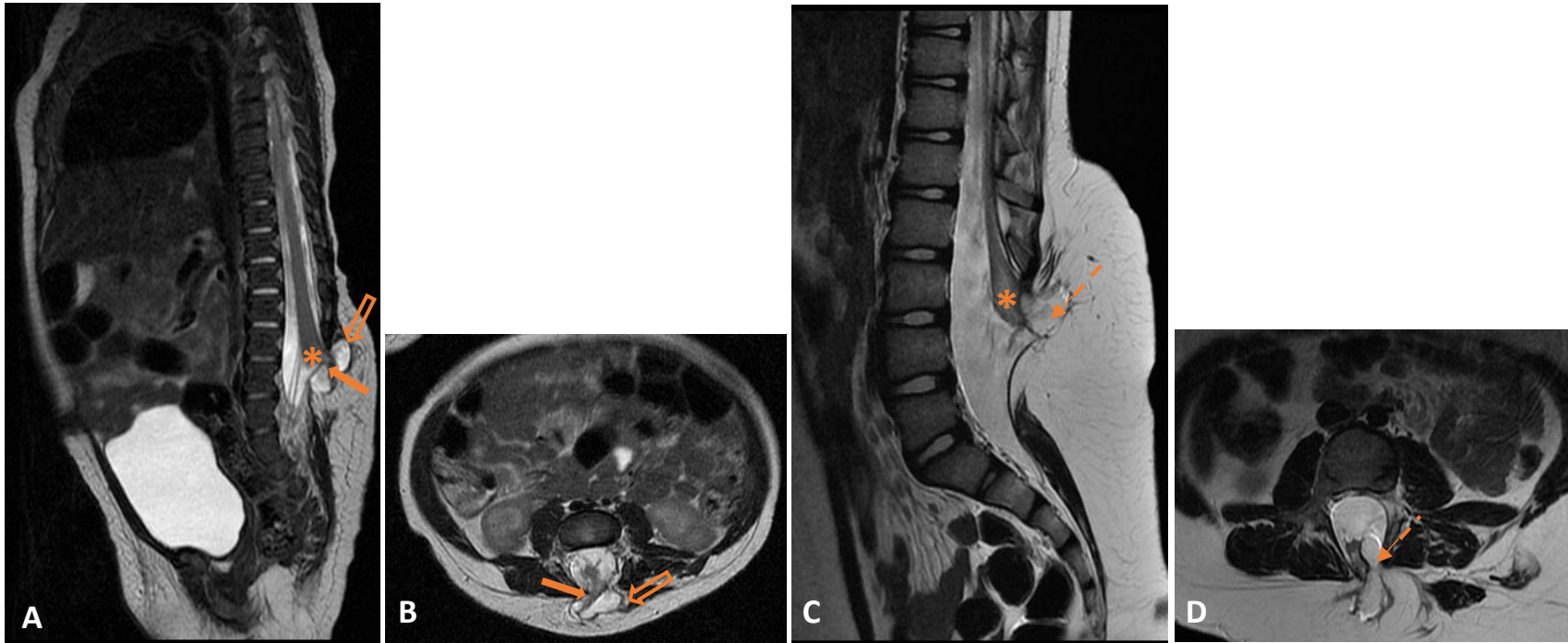


Figura 14. RM ponderada en T2 en planos sagital (A) y axial (B) de una recién nacida, en la que se aprecia defecto óseo de fusión lumbosacro L3-S1 asociado a un lipoma (flechas vacías), con dilatación del saco tecal y cono medular bajo a nivel de L4 (asterisco) y herniación a su través de la interfase placoda-lipoma, que sale fuera del canal espinal (flechas sólidas), hallazgos en relación con lipomielomeningocele. RM ponderada en T2 en plano sagital (C) y axial (D) de la misma niña a los 6 años tras intervención quirúrgica, en la que persiste resto de lipoma (flechas discontinuas) y médula anclada en L4 (asterisco).

Disrafismos espinales cerrados: con masa subcutánea

MENINGOCELE

- Herniación de LCR revestido por la duramadre y la aracnoides, a través de un defecto espinal posterior, hacia el tejido subcutáneo de la espalda con la piel suprayacente intacta, **sin exposición del tejido neural al exterior**. El cono medular suele estar bien posicionado. (Fig. 15)
- Puede ser:
 - Anterior: localización presacra
 - Posterior: localización habitual lumbar o sacra, aunque pueden presentarse en región occipital y cervical

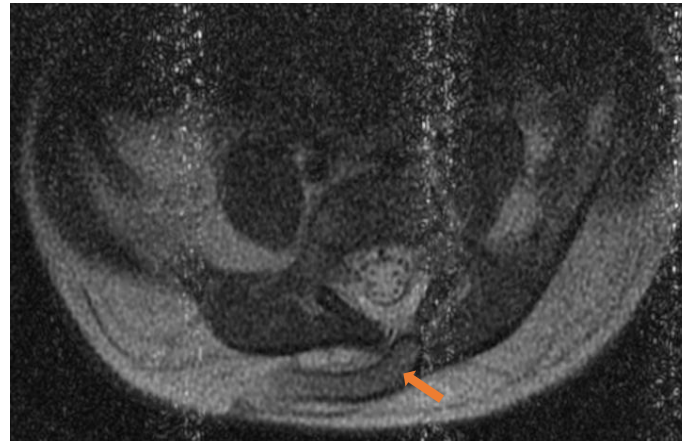


Figura 15. RM ponderada en T2 en plano axial con artefactos metálicos. Se observa imagen compatible con disrafismo posterior de la charnela lumbosacra, con colección en tejido celular subcutáneo (flecha sólida) que lateraliza a la derecha y que provoca retracción de plano cutáneo, compatible con meningocele.

Disrafismos espinales cerrados: con masa subcutánea

MIELOCISTOCELE

- Dilatación quística del canal central de la médula que se hernia a través de un defecto espinal posterior, hacia el tejido subcutáneo dorsal y está cubierto externamente por piel. Suele asociar hidromielia de la médula espinal cefálica.
- Habitualmente en zona **cervicodorsal**. Cuando se localiza en la **región lumbosacra se denomina mielocistocele terminal: (Fig. 16)**
 - Hernia de siringe terminal (siringoceles) en un meningocele posterior a través de un defecto espinal posterior. El componente de siringe terminal se comunica con el canal central y el componente de meningocele se comunica con el espacio subaracnoideo, sin comunicación entre sí. Se puede asociar a otras malformaciones como onfalocele, extrofia vesical o ano imperforado.

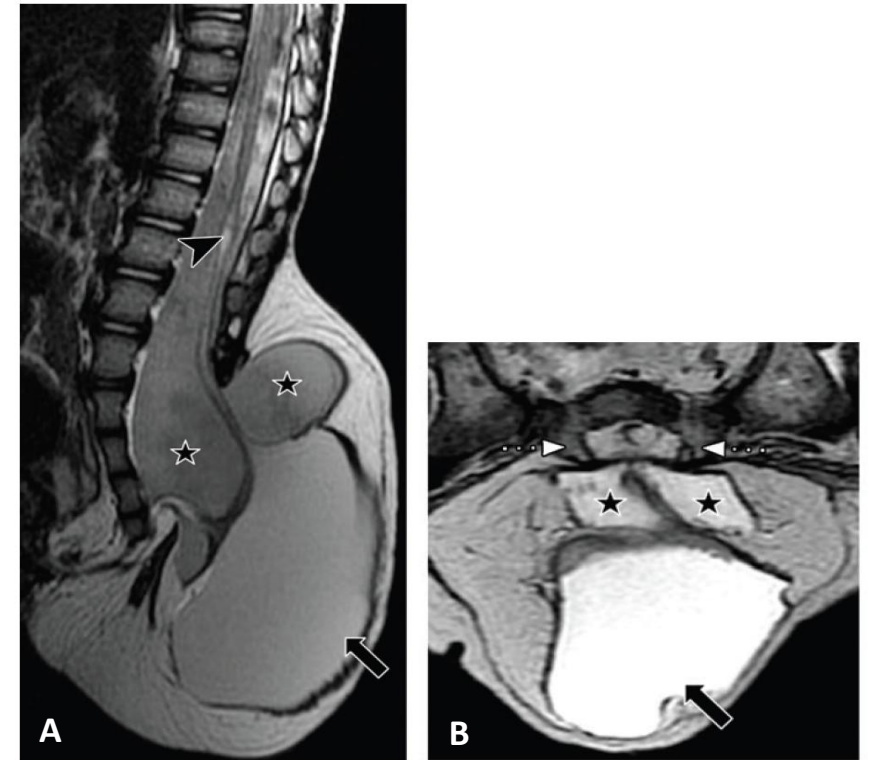


Figura 16. Mielocistocele. RM ponderada en T2 en plano sagital (A) y axial (B) muestran una médula espinal baja que termina en una gran cavidad hidrosiringomiélica (flechas sólidas), que se hernia a través de la espina bífida (flechas punteadas) hacia un meningocele (estrellas) y se ancla en su pared posterior. La cavidad hidrosiringomiélica terminal es una continuación del canal endimario (punta de flecha), que está dilatado. Obsérvese que el LCR de la siringomielia no se comunica con el LCR del meningocele. Imagen tomada de: Trapp B, de Andrade Lourenção Freddi T, de Oliveira Morais Hans M, et al. A Practical Approach to Diagnosis of Spinal Dysraphism. Radiographics. 2021;41(2):559-575.

Disrafismos espinales cerrados: sin masa subcutánea → Simples

- Son los disrafismos espinales **más frecuentes**
- **No asocian estigmas cutáneos**

LIPOMA INTRADURAL

- Lipoma localizado en el interior del saco dural, a lo largo de la línea media dorsal, de localización más frecuente lumbosacra. (Fig. 17-18)
- Suele presentarse con el síndrome de médula anclada.

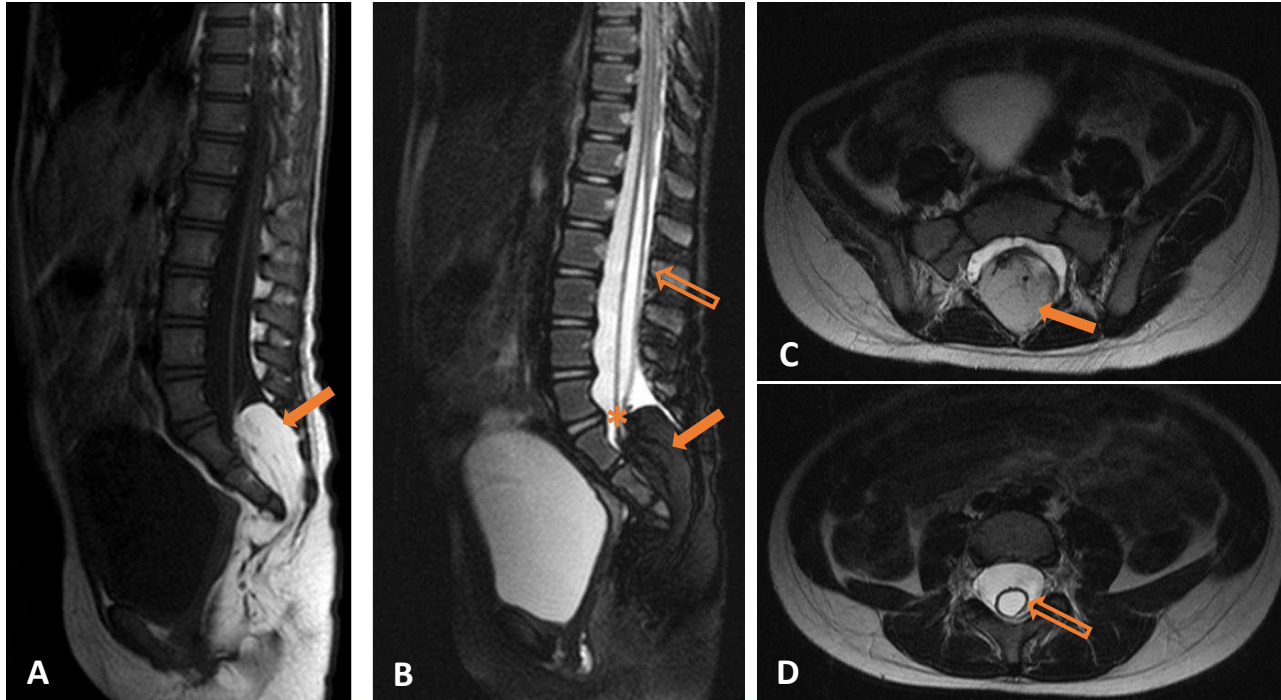


Figura 17. RM ponderada en T1 (A) y T2 fat sat (B) en plano sagital, y en T2 en plano axial (C-D) de una niña de 4 años con DE cerrado, que presenta un lipoma intradural (flechas sólidas) que está adherido al cono medular, que se encuentra anclado a nivel de L5-S1 (asterisco). En el interior del canal raquídeo, se visualiza la médula con una gran cavidad siringomiélica que se extiende desde T12-S1 (flechas vacías).

Disrafismos espinales cerrados: sin masa subcutánea → Simples

LIPOMA INTRADURAL

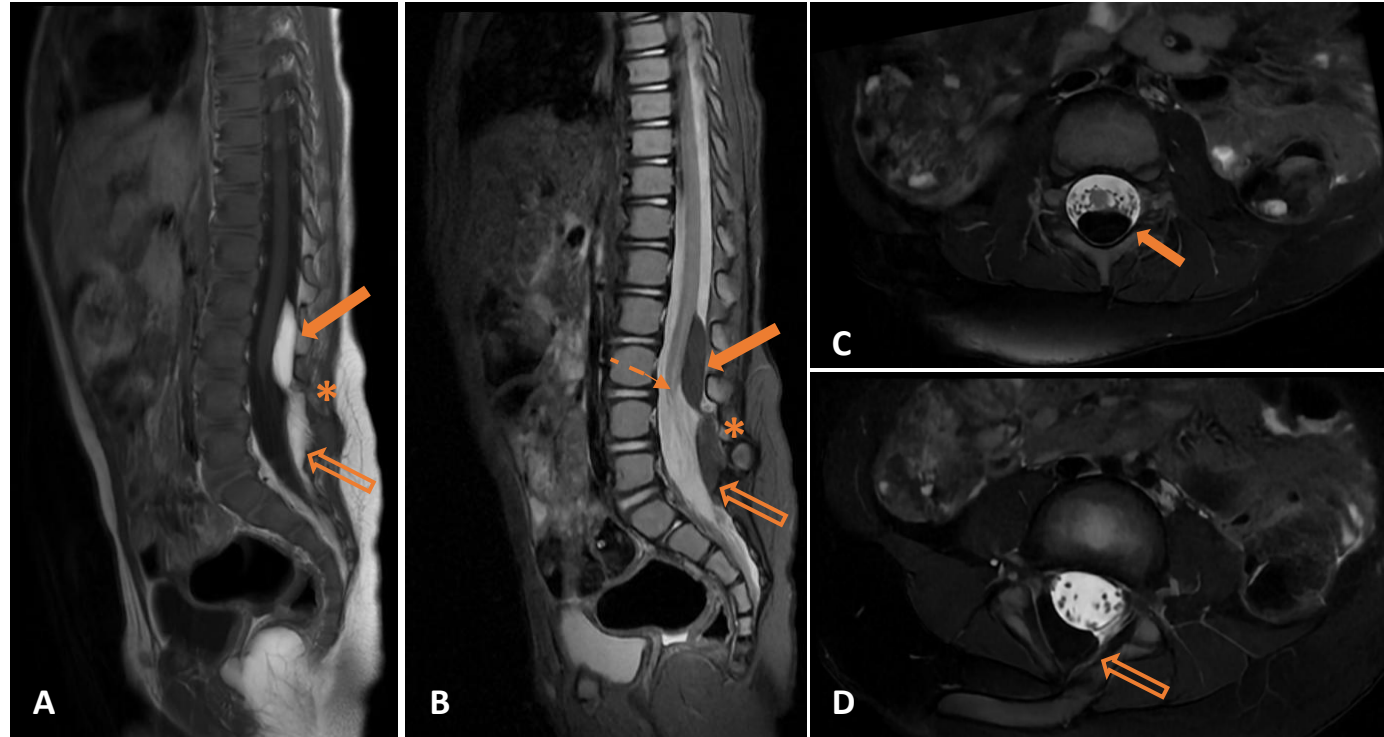


Figura 18. RM ponderada en T1 (A) y STIR (B) en plano sagital, y T2 fat sat en plano axial (C-D). Defecto de cierre posterior en línea media del arco vertebral de L4 y L5 (asteriscos). Lipoma intradural (flechas sólidas) en los niveles L2 y L3, que se adhiere íntimamente a la superficie medular posterior y cono medular anclado de situación baja a la altura L3-L4 (flecha discontinua). Conecta perforando la dura a la altura de L4 con un lipoma extradural posterior (flechas vacías) que se extiende a nivel de L4 y L5.

Disrafismos espinales cerrados: sin masa subcutánea → Simples

LIPOMA DE FILUM TERMINAL

- Engrosamiento fibrolipomatoso del filum terminal >2mm.
- Hallazgos muy sutiles. Si no asocia síndrome de médula anclada puede considerarse una variante de la normalidad.
- En RM se aprecia una franja de señal hiperintensa en T1 dentro de un filum terminal engrosado. (Fig. 19)

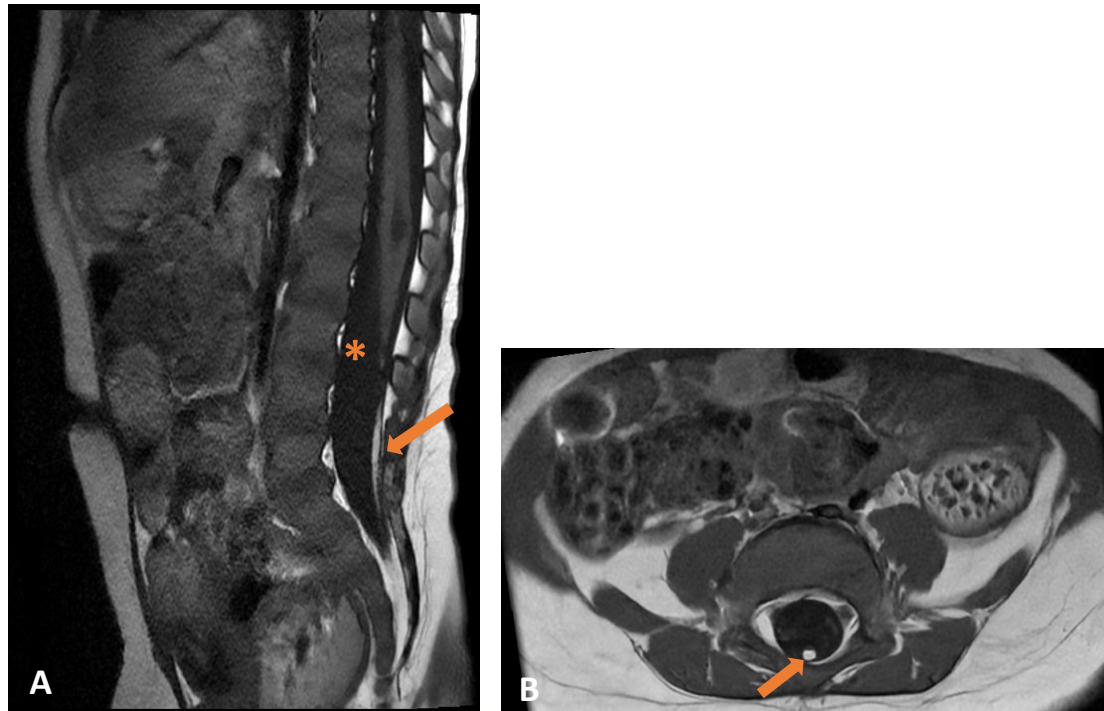


Figura 19. RM ponderada en T1 en plano sagital y en plano axial de un lactante de 3 meses que muestra un cono medular descendido a nivel de L3 (asterisco) asociado a la presencia de una lesión filiforme hiperintensa T1 desde L4 hasta S2, compatible con lipoma del filum terminal (flechas sólidas).

Disrafismos espinales cerrados: sin masa subcutánea → Simples

VENTRÍCULO TERMINAL PERSISTENTE

- Dilatación quística leve **dentro del cono medular**, inmediatamente por encima del filum terminal, debida a la regresión incompleta del ventrículo terminal embrionario en el cono medular. **(Fig. 20)**
- Tiene un diámetro transversal de 2 a 4 mm y se extiende craneocaudalmente unos 8-10 mm.
- Asintomáticos, considerados una variante de la normalidad. La mayoría presentan un tamaño estable o regresan espontáneamente.
- En RM, el diagnóstico diferencial se realiza con otras lesiones quísticas del cono medular por su intensidad de señal similar al LCR en todas las secuencias, la ausencia de realce tras contraste y la estabilidad a lo largo del tiempo.

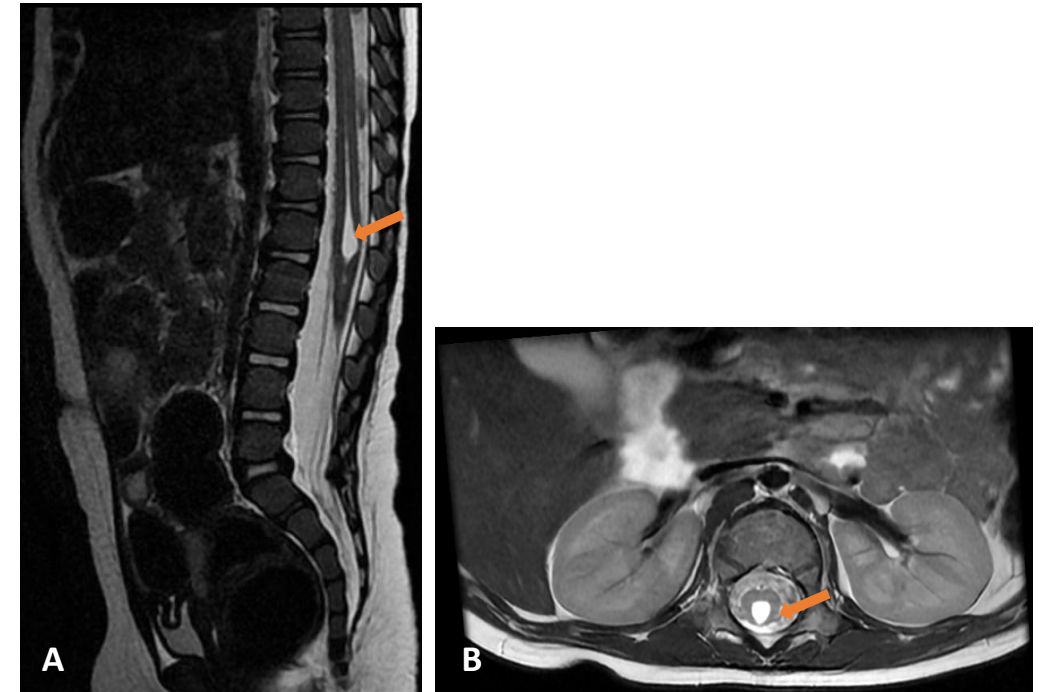


Figura 20. RM ponderada en T2 en plano sagital (A) y en plano axial (B) de una niña de 12 meses, que muestra una dilatación quística del canal endimario a nivel de L1 (flechas sólidas) en el aspecto inferior del cono medular. Hallazgos compatibles con la presencia de un ventrículo terminal persistente.

Disrafismos espinales cerrados: sin masa subcutánea → Complejo

SENO DÉRMICO DORSAL

- Trayecto fistuloso cubierto por epitelio que conecta en la línea media la piel con las meninges o el tejido neural.
- Puede aparecer en cualquier localización, **más frecuente en región lumbosacra** seguida de la occipital, y puede asociar estigmas cutáneos.
- Hasta el 50% están asociados a masa intratecal (quiste dérmico o epidérmico) en la región del cono medular o cola de caballo. Esto supone una vía de comunicación entre el exterior y la meninge, con **riesgo de meningitis y absceso**.
- RM: tracto hipointenso en secuencias T1 y T2. Demostrar la penetración dural por el tracto sinusal y caracterizar la masa tecal. (Fig. 21)

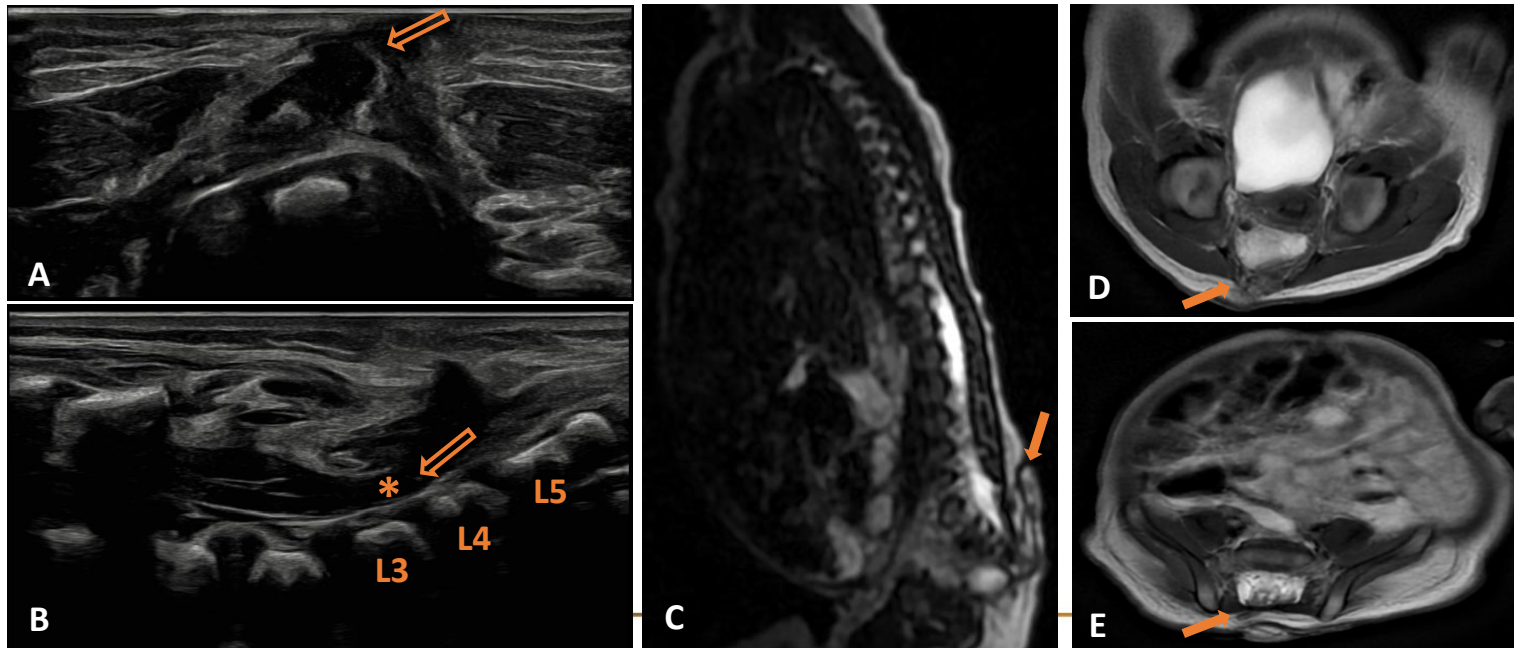


Figura 21. A-B) Ecografía en plano longitudinal de RN con apéndice en región sacra en exploración física. Se observa continuidad del apéndice en profundidad comunicando con el canal espinal (flechas vacías). El cono medular se localiza en una posición baja (L3-L4) (asterisco). Hallazgos sugerentes de disrafismo espinal oculto. Se completa el estudio con RM a los 11 días de vida. RM ponderada en T2 en plano sagital (C) y en plano axial D-E). Se observa una imagen lineal hipointensa que desde el plano cutáneo se dirige en sentido oblicuo descendente (flechas sólidas) hasta contactar con el borde posterior del sacro a nivel de la transición sacrococcígea y conectando con el tejido neural, en relación con seno dérmico dorsal.

Disrafismos espinales cerrados: sin masa subcutánea → Complejo

DIASTEMATOMIELIA

- División completa o segmentaria de la médula en dos hemimédulas que suelen ser simétricas.
- Niveles más afectados: columna lumbar seguida de la torácica, con hasta un 85% de afectación entre T9 y L5.
- Por encima de la separación pueden asociar: hidromielia (hasta 50%, de una o ambas hemicordas), escoliosis, síndrome de médula anclada, estigmas cutáneos.
- Origen en una alteración en la integración de la notocorda durante la fase de gastrulación.
- Dos tipos:
 - **Tipo 1:** cada hemimédula se encuentra en un saco dural y están separadas por septo óseo o cartilaginoso. (Fig. 22)
 - **Tipo 2:** las dos hemimédulas se encuentran en un mismo saco dural, separadas por una banda fibrosa intermedia (no siempre visible en pruebas de imagen). (Fig. 23)

Disrafismos espinales cerrados: sin masa subcutánea → Complejo

DIASTEMATOMIELIA

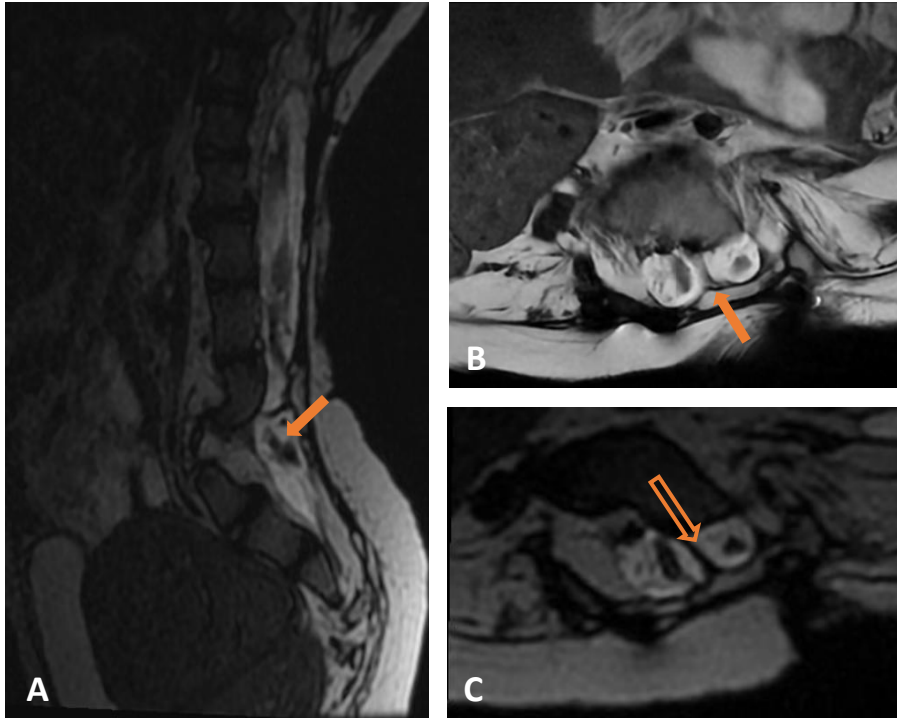


Figura 22. RM ponderada en T2 en plano sagital (A) y axial (B-C) de un niño de 6 años con síndrome malformativo. Se observa división de la médula en dos hemimédulas de la porción más caudal del cordón medular entre L4-L5 (flechas sólidas), con septo óseo asociado (flecha vacía). Hallazgos en relación con diastematomielia tipo I.

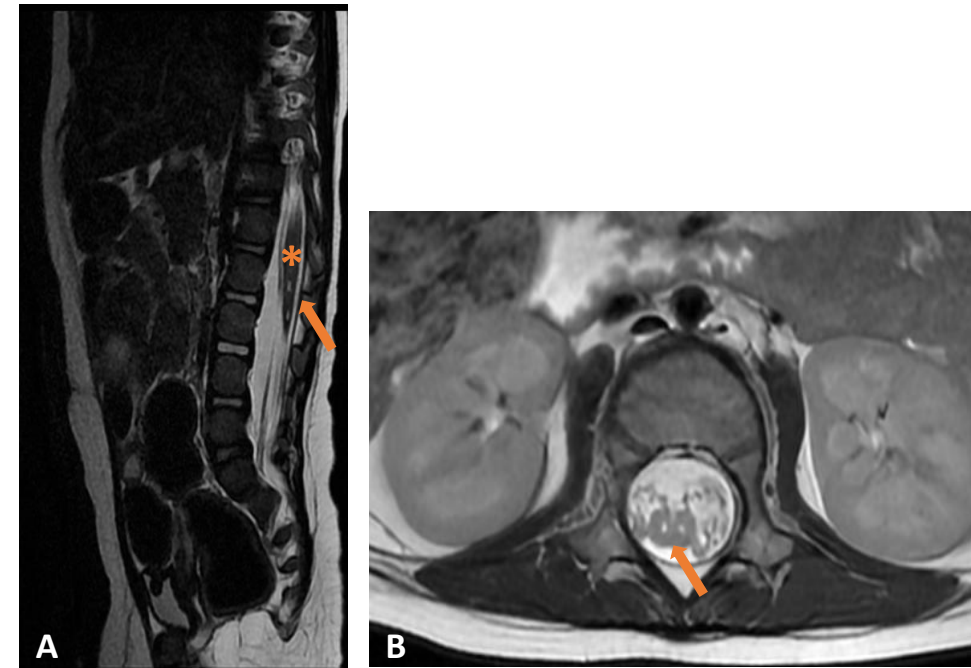


Figura 23. RM ponderada en T2 en planos sagital (A) y axial (B), de una niña de 1 año. El segmento distal del cono medular entre L1-L3 (asterisco), presenta una hendidura en su superficie anterior que lo separa de modo incompleto en dos partes identificándose la continuidad del canal endimario en las 2 porciones medulares (flechas sólidas). No se aprecian septos en el canal vertebral, identificándose únicamente un saco dural amplio. Hallazgos en relación a distematomielia tipo II.

Disrafismos espinales cerrados: sin masa subcutánea → Complejo

SÍNDROME DE REGRESIÓN CAUDAL

- Espectro de malformaciones congénitas con defecto en la región caudal.
- 2 subtipos:
 - **Tipo 1:** disgenesia vertebral más extensa, con terminación del cono de forma brusca en una posición más elevada de lo normal (por encima de L1), más grave.
 - **Tipo 2:** disgenesia vertebral segmentaria menos extensa y menos grave, con el cono medular descendido. Asociado a lipoma, lipomielomeningocele o mielocistocele terminal. (Fig. 24)
- Las manifestaciones clínicas dependen del grado de afectación. En pacientes con niveles más altos de agenesia vertebral se asocia a malformaciones gastrointestinales (ano imperforado), genitourinarias (agenesia vesical, displasia o aplasia renal), hipoplasia pulmonar, síndrome de médula anclada, etc.
- Aproximadamente el 15% de los pacientes con regresión caudal son hijos de madres diabéticas.

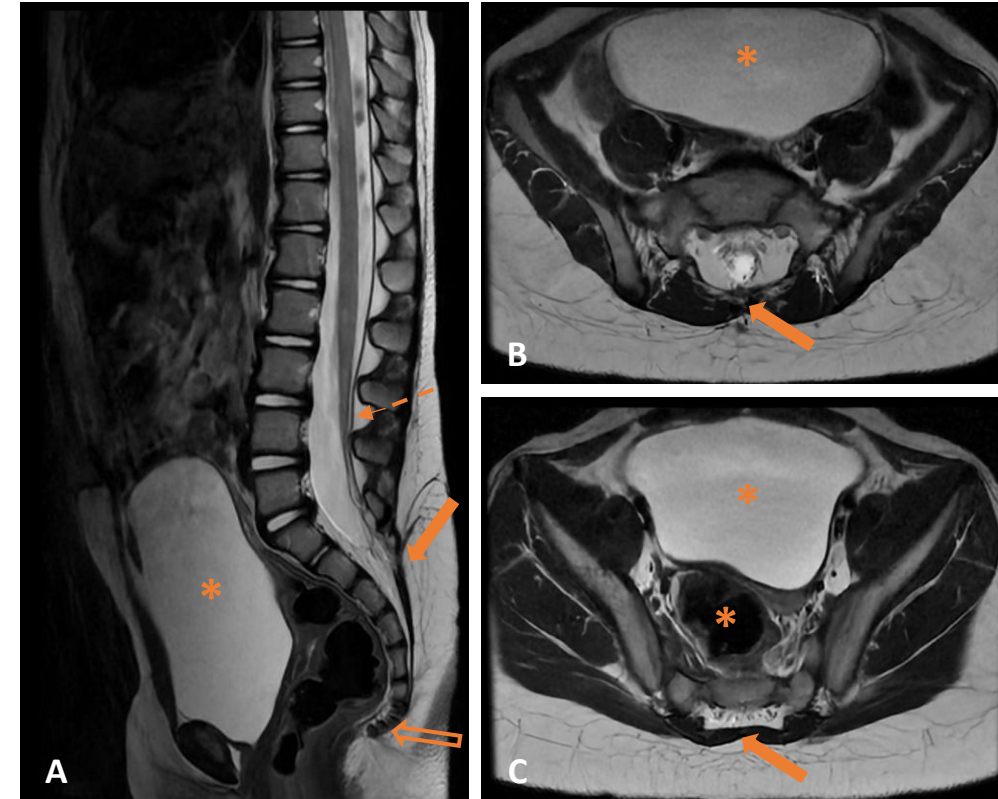


Figura 24. RM ponderada en T2 en planos sagital (A) y axial (B,C) de una niña de 3 años en seguimiento tras intervención previa por seno dérmico. Presenta agenesia de elementos posteriores de las vértebras sacras (flechas sólidas), observándose además cierta hipoplasia de vértebras coccígeas (flecha vacía), hallazgos en probable relación con síndrome de regresión caudal tipo II. Así mismo, se observa el cono medular de anclaje bajo a nivel de L4 (flecha discontinua), en relación con médula anclada asociada. Nótese el globo vesical y acúmulo de heces en ampolla rectal (asteriscos) que sugieren disfunción neurológica asociada.

Disrafismos espinales cerrados: sin masa subcutánea → Complejo

DISGENESIA ESPINAL SEGMENTARIA

- Agenesia o disgenesia focal de la columna toracolumbar, con afectación del desarrollo de la columna, del cordón medular y las raíces subyacentes.
- Localización más frecuente: transición toraco-lumbar y lumbar alta. Los niveles superiores e inferiores son normales.
- Se asocia a anomalías cardíacas, genitourinarias, gastrointestinales y del sistema musculoesquelético (paraplejia, paraparesia...).
- En imagen veremos una deformidad en cifosis con alteración de un segmento de columna vertebral y un cordón medular adelgazado o ausente.
- Las reconstrucciones de TC tridimensionales pueden ser útiles para mostrar anomalías de la segmentación vertebral. (Fig. 25)

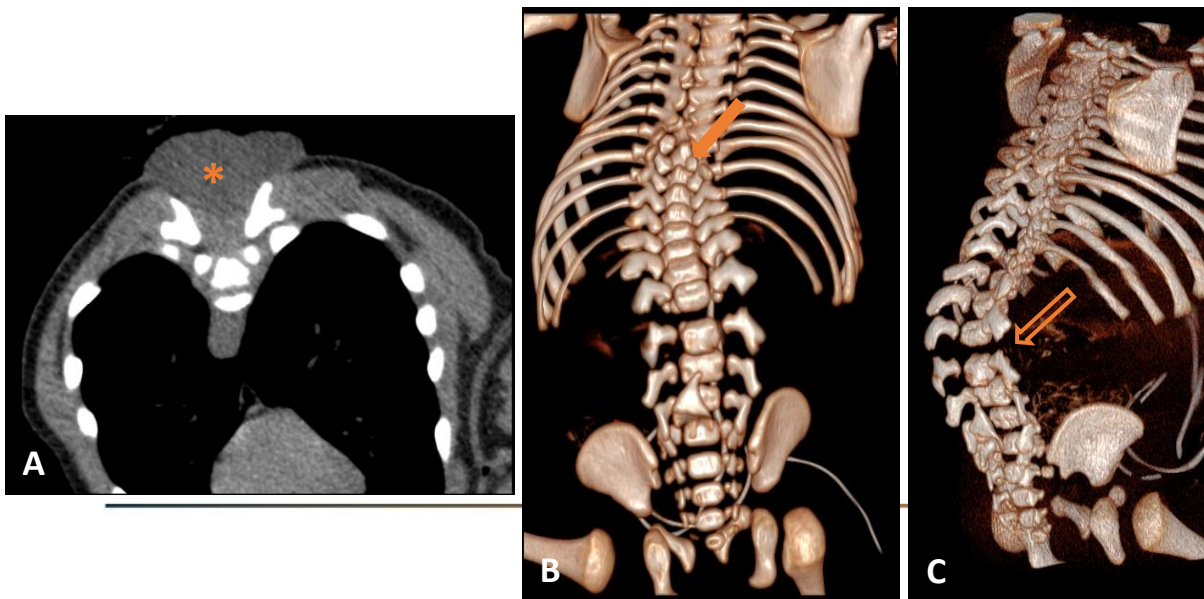


Figura 25. TC toracoabdominal en ventana partes blandas (A) y reconstrucción 3D en plano coronal (B) y sagital (C) que muestra a nivel de los elementos óseos posteriores de la región dorsal distal a T7 un amplio cierre incompleto del arco neural (flecha sólida) y una estructura con atenuación partes blandas compatible con mielomeningocele que emerge del canal raquídeo (asterisco). Alteraciones de la segmentación que están condicionando una marcada cifoescoliosis dorsolumbar (flecha vacía).

Disrafismos espinales cerrados: sin masa subcutánea → Complejo

MIELOSQUISIS DORSAL LIMITADA

- Entidad poco común de DE que presenta dos características:
 - defecto cutáneo focal cerrado en la línea media asociado a
 - un tracto fibroneural que conecta la médula espinal subyacente con la piel
 - Hay descritas dos formas:
 - No sacular: la más común
 - Sacular
 - Se puede encontrar en todo el neuroeje espinal, siendo el segmento lumbar el más comúnmente afectado.
 - Suele ir acompañada de lesiones cutáneas.
 - Los déficits neurológicos son variables y suelen estar relacionados con la ubicación de la afectación, siendo la columna cervical el segmento más frecuentemente asociado con síntomas neurológicos.
-

RM postquirúrgica

- Los DE abiertos se suelen operar en las primeras 24-48 horas de vida para prevenir infecciones y evitar daños adicionales en la médula.
- Los DE cerrados:
 - Asintomáticos: observación y seguimiento.
 - Sintomáticos: se interviene si hay síntomas progresivos (motores, urinarios, infecciones) para evitar secuelas.

CAMBIOS POSTQUIRÚRGICOS ESPERABLES

- **Cambios óseos:** laminectomía/laminotomía
- **Ascenso parcial del cono medular**
 - Puede haber ascenso del cono medular, aunque no siempre vuelve a posición normal. Debe quedar libre de tensión.
- **Cambios inflamatorios, tejido cicatricial, fibrosis epidural**
 - Hipointensos en T1, variable en T2
 - Realce tras contraste

COMPLICACIONES POSTQUIRÚRGICAS

- **Descenso del cono medular (reanclaje)**
 - Engrosamiento irregular del filum terminal y falta de movilidad del mismo
 - Síntomas neurológicos progresivos
 - Es la complicación más relevante a largo plazo
- **Siringomielia**
 - Cavidad intramedular hiperintensa T2
 - Puede estar presente antes de la cirugía y persistir o mejorar tras la misma
- **Pseudomeningocele (Fig. 26)**
 - Colección de LCR fuera del saco dural hiperintensa T2
 - Muestra comunicación con el canal espinal
- **Persistencia de masa/tejido que no se ha podido resear (Fig. 27)**

RM postquirúrgica

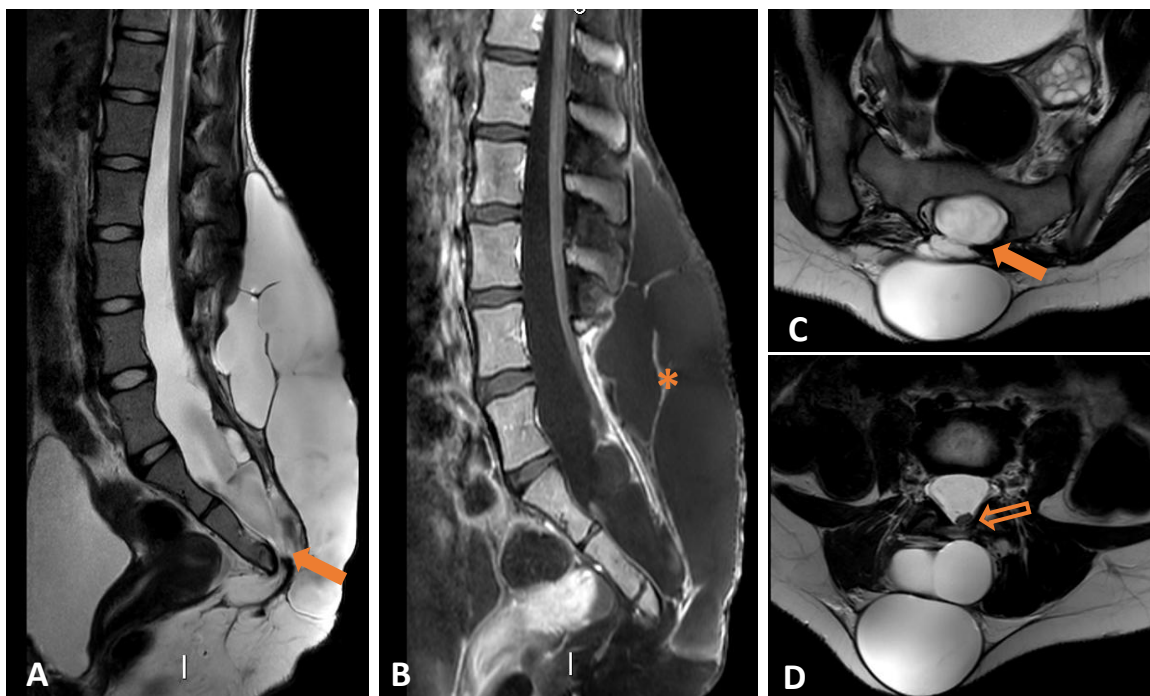
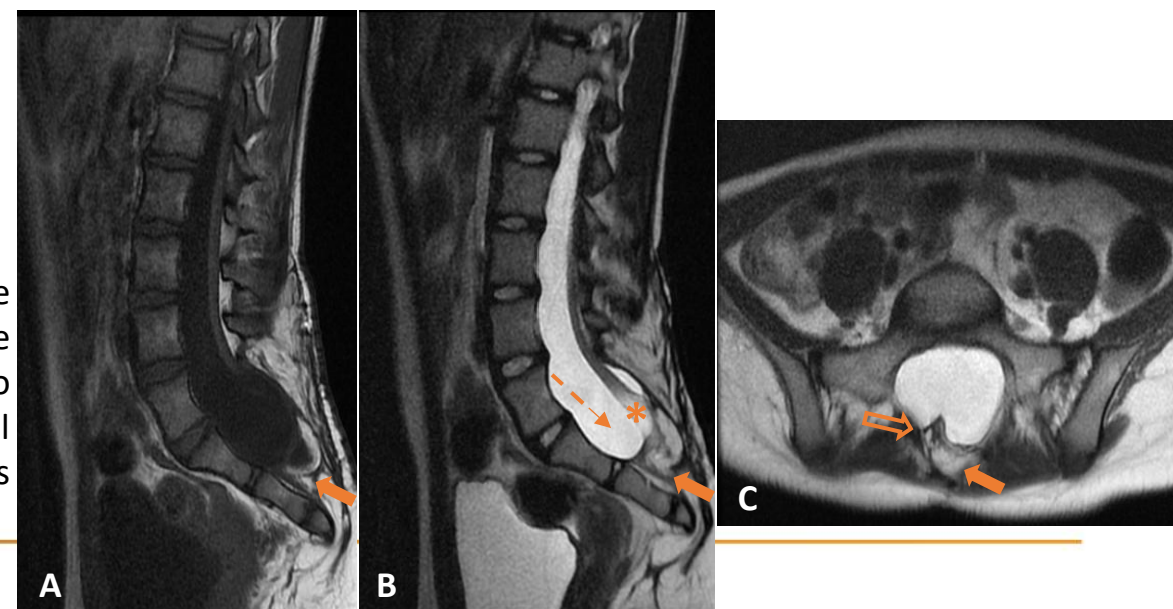


Figura 26. RM de control tras intervención de lipomielomeningocele en niña de 10 años. RM ponderada en T2 (A) y T1 postcontraste (B) en plano sagital, y T2 en plano axial (C,D). Voluminosa colección líquida en región lumbar, que se extiende a través del defecto sacro hacia tejido graso subyacente (flechas sólidas), compatible con pseudomeningocele. Presenta algunas tabicaciones en su interior con realce de probable carácter irritativo (asterisco). No se aprecian otros realces intrarraquídeos llamativos que sugieran signos de sobreinfección. Médula anclada, desplazada hacia la izquierda en su porción más caudal por adherencias (flecha vacía).

Figura 27. RM ponderada en T1 (A) y T2 (B) en plano sagital y T2 axial de una niña de 6 años intervenida de lipomeningocele. Cambios postquirúrgicos tras resección de lipoma intradural, persistiendo pequeño resto en el margen posterocaudal del saco tecal (flechas sólidas), el cual se encuentra dilatado (flecha discontinua). Anclaje del cono medular en S1-S2 (asterisco). Posible compromiso de espacio a nivel de los recesos laterales en los segmentos radicales S1 (flecha vacía).



Conclusiones

- El disrafismo espinal constituye una causa relevante de morbilidad pediátrica en la que la neuroimagen es esencial en su diagnóstico y planificación quirúrgica.
- Los DE se pueden clasificar con criterio clínico-radiológico en disrafismos abiertos y cerrados. Los disrafismos cerrados sin masa subcutánea simples son los más frecuentes en la práctica clínica.
- El diagnóstico del disrafismo espinal abierto suele ser prenatal y no requiere pruebas de imagen prequirúrgicas al nacimiento.
- La ecografía de cribado postnatal es de elección en neonatos y lactantes pequeños (3-4 meses), que presenten estigmas cutáneos o anomalías asociadas para valorar el canal espinal y su contenido.
- La RM es la técnica de elección más completa en la evaluación pre y postquirúrgica de los disrafismos espinales cerrados.

Bibliografía

- Meyers AB, Chandra T, Epelman M. Sonographic spinal imaging of normal anatomy, pathology and magnetic growing rods in children. *Pediatr Radiol*. 2017;47:1046–1057.
 - Nagaraj UD, Bierbrauer KS, Kline-Fath BM. Fetal imaging approach to spinal dysraphism diagnosis. *Pediatr Radiol*. 2025.
 - Rossi A, Martinetti C, Morana G, Severino M, Tortora D. Diagnostic approach to pediatric spine disorders. *Magn Reson Imaging Clin N Am*. 2016;24:621-44.
 - 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*. 2021;41(2):559-575.
-