



## Ejemplo de la ficha descriptiva sobre afección

### Los seis elementos esenciales para la transición de los cuidados médicos del paciente 2.0

#### Resumen de la espina bífida para los médicos

[www.spinabifidaassociation.org](http://www.spinabifidaassociation.org)

4590 McArthur Boulevard NW, suite 250 Washington - DC 20007 800-621-2141

Reimpreso con autorización de la Asociación de Espina Bífida

La espina bífida es una anomalía del tubo neural que se presenta muy temprano en el embarazo y causa que éste no se cierre. Esta anomalía resulta en un defecto de la columna vertebral que generalmente se puede ver en el momento que el bebé nace. El tipo más común de espina bífida en la cual existe una herida abierta se denomina mielomeningocele (MM), pero existen otros tipos de espina bífida, tal como la espina bífida oculta, donde puede haber presencia de lipomas. El subtipo MM está relacionado con diferentes grados de parálisis de las extremidades inferiores, así como con la pérdida de los sentidos, hidrocefalia, malformación de Chiari II y siringomielia, médula anclada, anomalía del intestino y de la vejiga y algunas discapacidades en el aprendizaje. Las afecciones tales como hidrocefalia, Chiari II y siringomielia generalmente no se observan en pacientes con lipomas y otros tipos de espina bífida oculta. La espina bífida no es, generalmente, una anomalía progresiva y de ocurrir cualquier deterioro en la edad adulta, se debe buscar rápidamente un tratamiento.

La mayoría de las personas con MM padecen hidrocefalia, lo cual se trata generalmente con una válvula ventriculoperitoneal. El mal funcionamiento de la válvula de derivación es un problema común en pacientes con MM y puede presentarse con una amplia variedad de síntomas, tales como dolores de cabeza, náusea, vómitos, visión borrosa, así como síntomas más sutiles, como deterioro de la función sensitivo-motriz, cambios en la función de la vejiga, dolor de espalda, así como cambios en el rendimiento escolar, cognición o memoria. En la mayoría de los casos de mal funcionamiento de la válvula de derivación, los ventrículos aparecen dilatados en la tomografía axial computarizada (TAC), en comparación a la tomografía axial computarizada basal realizada cuando el paciente no presenta síntomas. Sin embargo, hasta el 15% de los pacientes con MM pueden tener alguna falla en la derivación sin ningún cambio significativo en el tamaño ventricular. Por lo tanto, si hay síntomas de fallas de la válvula de derivación, se recomienda consultar con un neurocirujano con experiencia. La mayoría de los casos de fallas de la válvula de derivación requerirán una corrección de la misma, aunque en algunos casos, poco frecuentes, las fallas de la válvula de derivación pueden ser causadas por constipación, lo cual produce presión en el extremo distal de la válvula de derivación.

La malformación Chiari II se presenta en casi todos los pacientes con MM, aunque solamente entre el 10 a 15% presentan síntomas y la mayoría de ellos aparecen durante la infancia. En la malformación de Chiari II, las amígdalas cerebelosas, el vermis y el tronco encefálico descienden, en diferentes grados, por el foramen magno. Los pacientes que presentan síntomas, tales como dificultad para tragar, dificultad para respirar o estridor, apnea grave, disfunción sensoriomotor, dolor de cabeza o dolor de cuello, pueden necesitar una intervención quirúrgica. Si el paciente tiene alguno de estos síntomas, debe enviarse de inmediato a un neurocirujano. La causa más frecuente de síntomas de Chiari II en adultos es la falla de la válvula de derivación; es muy poco frecuente que los síntomas requieran una cirugía de descompresión. Es frecuente que la siringomielia asociada, caracterizada por la presencia de fluido cerebroespinal dentro de la médula espinal, se presente con la malformación de Chiari, pero solamente de un 15 a 35 % de los casos requieren tratamiento, generalmente a causa del dolor de espalda o de extremidades o por pérdida sensoriomotriz.

La médula anclada ocurre cuando la médula espinal se estira cada vez más debido a su adherencia al extremo distal del canal vertebral. La médula anclada se puede observar universalmente en radiografías, pero los síntomas de médula anclada – que se denomina síndrome de médula anclada – ocurren solamente en un tercio de los pacientes y aún con menos frecuencia en adultos. El síndrome de médula anclada se manifiesta por el agravamiento de escoliosis, dolor de espalda o de pierna, cambios sensitivo-motrices, espasticidad y agravamiento de la función urinaria e intestinal y puede requerir una evaluación de neurocirujía y el desanclaje de la médula espinal.

El síndrome de vejiga neurogénica ocurre en más del 90% de los pacientes con espina bífida y puede manifestarse en un espectro que se extiende desde vejigas pequeñas hiperrefléxicas hasta vejigas grandes blandas. Los objetivos del tratamiento urológico son: preservación de la función renal, reducción de infección en el tracto urinario y el logro de continencia, si los pacientes lo desean. La presión elevada de la vejiga causada por una vejiga hiperrefléxica o vejigas con mala acomodación pueden resultar en daño renal y, en última instancia, en insuficiencia renal. Los fármacos anticolinérgicos, tales como la oxibutinina, se utilizan para muchos pacientes para mantener la presión baja de la vejiga y se combinan con el cateterismo para mejorar la continencia urinaria. Se realizaron cirugías en algunos pacientes a fin de aumentar el tamaño de la vejiga y mejorar el volumen de la vejiga y reducir la presión, y algunos tienen una pared abdominal o estoma umbilical (Mitrofanoff) a través del cual se cateteriza la vejiga, evitando la uretra. Algunos pacientes también requieren cirugía del cuello de la vejiga para lograr continencia urinaria. Aproximadamente dos tercios de todos los pacientes usan el autosondaje para vaciar sus vejigas, de manera que la bacteriuria se presenta con frecuencia pero no indica necesariamente una infección ni requiere tratamiento. Los síntomas de infección (dolor abdominal, fiebre, malestar o cambios urinarios, tales como creciente incontinencia) podrían indicar una infección y requerir tratamiento, pero no se recomienda revisar la orina en pacientes asintomáticos o tratar la solamente la bacteriuria. Los individuos con espina bífida a nivel torácico pueden no exhibir los síntomas frecuentes de disuria o dolor lateral. Los pacientes con MM corren mayor riesgo de formar cálculos renales, así como cáncer a la vejiga. Se recomienda una visita anual al urólogo. También es importante realizar una ecografía renal y de vejiga una vez al año, así como el examen del índice o tasa de filtrado glomerular



## Ejemplo de la ficha descriptiva sobre afección

### Los seis elementos esenciales para la transición de los cuidados médicos del paciente 2.0

(GFR)/creatinina. La proteinuria puede indicar el comienzo de problemas renales. Las personas con aumento a la vejiga pueden necesitar evaluaciones regulares de suero sanguíneo debido al riesgo de acidosis metabólica y cistoscopias periódicas debido al aumento de riesgo de malignidad.

Los problemas de intestino neurogénico resultan generalmente en constipación y/o incontinencia. La mayoría de los pacientes están en un régimen intestinal oral, con un horario programado de aseo personal y/o un programa de enemas. Algunos pacientes se operan para acercar el apéndice a la piel de manera continente para que el enema anterógrado evacúe el colon completamente, generalmente, cada 1 a 3 días. Esta operación se denomina enema anterógrado de colon (ACE, por sus siglas en inglés) o MACE (técnica de Malone para el enema anterógrado continente) y se puede usar una cecostomía de tubo o botón en pacientes sin apéndices adecuados.

Los problemas ortopédicos incluyen dolor de hombros a causa del manguito rotador, síndrome del túnel carpiano, escoliosis y una variedad de deformidades de cadera, rodilla, tobillo y pie. Muchos pacientes requieren aparatos ortopédicos en la parte inferior de las piernas para caminar o trasladarse. El inicio temprano de osteoporosis también es común. Los fisiatras y cirujanos ortopédicos juegan un papel importante para preservar la independencia funcional con el objetivo de maximizar el funcionamiento en la sociedad. Para muchos, eso significa una combinación de caminar y de usar un dispositivo de movilidad equipado con ruedas. Algunas personas deberán usar la silla de ruedas en forma permanente.

La integridad de la piel es vital, debido a que la escarificación cutánea es común en las zonas de insensibilidad de la piel, pudiéndose producir osteomielitis o sepsis. Los pacientes deben revisarse la piel diariamente y desplazar el peso del cuerpo con regularidad durante el día. Las estrategias de prevención y tratamiento están dirigidas a reducir la presión y la escarificación (almohadones, aparatos ortopédicos bien adaptados), mejorar la nutrición y eliminar o minimizar la incontinencia. El linfedema también es muy común y debe distinguirse de las otras formas de edema. Puede ser necesario enviar al paciente a un centro para el tratamiento del linfedema.

La alergia al caucho de látex natural es común en este grupo, y por lo tanto, deben tomarse las precauciones que se aplican en forma universal.

La enfermedad pulmonar restrictiva en los pacientes con lesiones más profundas causadas por escoliosis y debilidad muscular puede requerir una evaluación de los pulmones. El síndrome de apnea-hipopnea durante el sueño, de tipo obstructivo o central también puede contribuir al trastorno pulmonar y, si no se trata, puede contribuir al síndrome de muerte súbita en el adulto.

Las discapacidades de aprendizaje incluyen, a menudo, dificultades de la "función ejecutiva" en la cual es común encontrar discapacidades de organización, inferencia y comprensión. Muchas personas tienen dificultades de comprensión de lectura y matemáticas. La depresión, el desempleo y el aislamiento social son comunes.

La mujer con espina bífida es generalmente fértil y capaz de quedar embarazada. Las mujeres embarazadas pueden presentar problemas al caminar, de incontinencia o con derivaciones durante el embarazo. Se recomienda consultar con un médico ginecólogo u obstetra especializado en casos de alto riesgo. La mujer con espina bífida o que ya ha tenido un hijo con espina bífida y quiere concebir, debe tomar 4 mg diarios de ácido fólico (en lugar de la dosis diaria recomendada de 400 microgramos para aquellas personas sin espina bífida) durante un mes antes de la concepción hasta el final del primer trimestre para prevenir anomalías en el tubo neural del bebé. También se recomienda que las esposas o parejas de hombres con espina bífida hagan lo mismo. Sin embargo, carecemos de estudios que sustenten esta recomendación. Aunque muchos hombres con espina bífida pueden lograr y mantener una erección, el tratamiento previo a las relaciones sexuales, con medicamentos, puede mejorar la capacidad de mantener una erección. Muchos hombres con espina bífida son fértiles, pero el recuento de espermatozoides puede ser bajo. La eyaculación puede retroceder hacia la vejiga.

Además de los desafíos específicos relacionados con espina bífida, los adultos con espina bífida deben someterse a los mismos exámenes y evaluaciones médicas de rutina que las personas sin discapacidades. La obesidad, diabetes y los factores de riesgo cardiovascular prevalecen en esta población. La etiología de la hipertensión renal debe tenerse en cuenta en esta población. También pueden presentarse factores de riesgo de cáncer de seno, uterino y ovárico debido a la menarquía temprana, nuliparidad y obesidad.

Aunque no se conoce la expectativa de vida para adultos con espina bífida, los pacientes actualmente viven hasta la séptima u octava década. Es sumamente importante ser proactivos en el cuidado de estas personas a fin de prevenir las complicaciones médicas secundarias que pueden reducir la independencia y la calidad de vida.