

# Disrafismo craneoespinal

## *Craneospinal Dysraphism*

María Nélda Bessonart Reyes<sup>a</sup>, Néstor Macedo<sup>a</sup>, Gabriela Delucchi<sup>b</sup>

<sup>a</sup>C.E.T.E.P (Centro Especializado en el Tratamiento de Enfermedades de Piel). <sup>b</sup>Servicio de Neuropediatría Hospital Pereyra Rossell. Montevideo. Uruguay.

### Correspondencia:

María Nélda Bessonart Reyes  
Liber Arce 3421  
CP 801- 11601 Montevideo. Uruguay  
Tel.: (+59)-82-628 3373  
Fax: (+59)-82-709 9577  
e-mail: maite@chasque.apc.org

### Resumen

Se presenta el caso clínico de un lactante de 6 meses portador de dos lesiones cutáneas connatales de topografía medial; que fue estudiado mediante ultrasonografía cutánea, TAC y RM, con el hallazgo de un doble disrafismo craneo espinal y la asociación de un lipoma del cuerpo calloso. El motivo de la presentación es recordar la jerarquía que poseen las lesiones cutáneas que asientan en la línea media en el recién nacido como eventuales marcadores de alteraciones óseas y/o neurológicas subyacentes.

(Bessonart Reyes MN, Macedo N, Delucchi G. Disrafismo craneoespinal. *Med Cutan Iber Lat Am* 2004; 32(6): 259-264)

**Palabras claves:** disrafismo craneoespinal, lipoma, cuerpo calloso

### Summary

A 6-month child who presented at birth two midlines cutaneous lesions is reported. Cutaneous ultrasonographies, MR, and CAT were performed. A craneospinal dysraphism and corpus callosum lipoma were found.

The purpose of this case report is to remind that cutaneous lesions along the midline of a newborn are possible markers for underlying bone or neurologic abnormalities.

**Key words:** craneospinal dysraphism, lipoma, corpus callosum.

El defecto en el cierre del tubo neural, o disrafismo, tiene lugar entre los días 21 y 28 de la vida intrauterina y puede comprometer a los tejidos adyacentes dorsales a la línea media como meninges, médula espinal, estructuras óseas y piel.

En un alto porcentaje de los casos publicados de disrafismo se reportan alteraciones cutáneas asociadas. Como queda ejemplificado en el caso que presentamos, el dermatólogo puede ser el primer médico en prestar atención a estas lesiones y debe estar atento a descartar posibles alteraciones óseas y neurológicas subyacentes.

### Caso clínico

Lactante de 6 meses producto de embarazo controlado con antecedentes de Lues tratada en el 2º trimestre; parto vaginal a término, peso al nacer 3290 gr, con buen desarrollo psicomotor y sin patologías asociadas, enviado a nuestro

Servicio para realizar ultrasonografía cutánea de una lesión de la región frontal, connatal, diagnosticada clínicamente como un lipoma.

La lesión está ubicada sobre la línea media frontal, de forma redondeada, de unos 2,5 cm de diámetro, de límites definidos, superficie lobulada, consistencia firme, compresible, adherida a los planos profundos, indolora y cubierta por piel de características normales (Figura 1). La tumoración aumenta ligeramente de tamaño cuando el bebé llora. Al completar el examen físico se comprueba ligera desviación de la línea interglútea, sin ninguna otro hallazgo dermatológico a destacar (Figura 2).

Con la sospecha clínica de un doble disrafismo craneal y espinal se realiza la ultrasonografía cutánea y se solicita TAC de cráneo y región lumbosacra lumbosacra para estudiar la anatomía ósea y una Resonancia Magnética encefálica para descartar defectos neurológicos asociados, y obtener más detalles de partes blandas.



**Figura 1.** Tumoración subcutánea sobre línea medio frontal.



**Figura 2.** Leve desviación de pliegue interglúteo.

### Ultrasonografía cutánea (20 Mhz)

Formación encapsulada, hipocogénica, mal limitada en profundidad, imagen que puede corresponder a un lipoma (Figura 3).

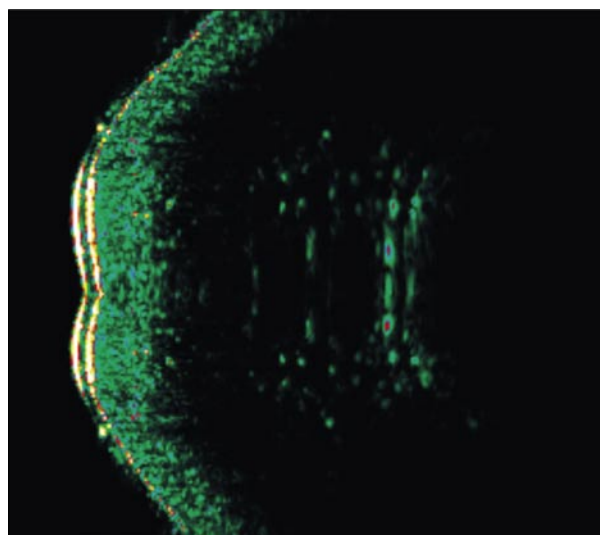
### TAC de cráneo

Pequeño lipoma subcutáneo frontal por debajo del cual se observa un ensanchamiento localizado de la sutura metópica con rebordes óseos engrosados (Figura 4). Lipoma interhemisférico profundo, sin efecto de masa sobre las estructuras adyacentes. Hipogenesia del cuerpo calloso.

En suma, pequeño disrafismo craneal en línea media frontal, no asociado a encéfalo ni meningocele, pero si a lipoma cutáneo (Figuras 5 y 6).

### RM de cráneo

Se estudió el encéfalo en secuencias axiales de T1 y FSE T2, coronal FSE T2 y sagital T1. En la cisura interhemisférica, inmediatamente por encima del tercio posterior del cuerpo calloso, se observa formación ovoidea (de 28mm de extensión y 8mm de espesor máximo), hiperintensa en T1. El cuerpo calloso evidencia disminución del desarrollo del splenium y del pico, siendo los demás sectores de morfología y de señal habituales. Los ventrículos laterales, III y IV son de amplitud conservada y los espacios subaracnoideos son de aspecto normal (Figura 7). En suma, imagen compatible con lipoma pericalloso posterior, asociado a disgenesia parcial del cuerpo calloso.



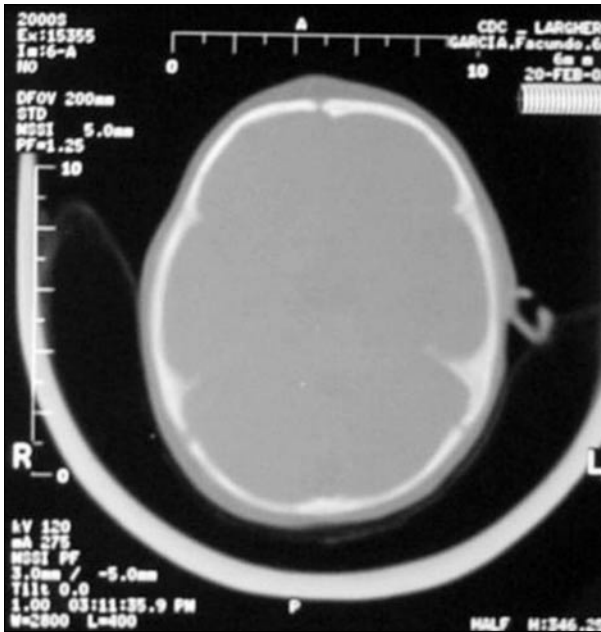
**Figura 3.** Ultrasonografía cutánea de la tumoración frontal.

### TAC columna lumbosacra

Falta de cierre de láminas posteriores sin protrusión de meninges ni médula: Espina bífida oculta a nivel sacro (Figura 8).

Con el diagnóstico de disrafismo craneal, asociando con lipoma y disgenesia del cuerpo calloso junto a una Espina Bífida oculta sacra, nuestra conducta fue la interconsulta y derivación al servicio de Neuropediatría y Neurocirugía Pediátrica.

El tratamiento que se ha planificado en este paciente sin ninguna sintomatología neurológica asociada, es el control clínico. En la primera infancia antes de la edad escolar, se



**Figura 4.** TAC de cráneo que muestra tumoración subcutánea y disrupción de la sutura metópica

realizará la resección de la tumoración subcutánea frontal, con la exploración necesaria para descartar una posible comunicación con las meninges y/o con el lipoma intracraneal.

Con respecto a la espina bífida, es fundamental el seguimiento clínico continuo para descartar cualquier signo de sufrimiento medular que indique la necesidad de una solución quirúrgica.

En los controles clínicos realizados hasta los 2 años y 3 meses de edad, el paciente ha continuado sin clínica neurológica asociada y con un buen desarrollo en todas las áreas. Los electroencefalogramas seriados han sido normales. Nuevas RMN cráneo-encefálicas han descartado la comunicación entre el lipoma subcutáneo y el lipoma pericraneo. Se completó el estudio de la espina bífida con RMN total, no evidenciándose en ninguno de los cortes imágenes compatibles con médula amarrada o anclada.

## Comentario

En la 4ª semana del desarrollo embrionario el tubo neural está íntimamente yuxtapuesto a los somitas y ampliamente abierto en los neuroporos rostral y caudal. El fallo de este cierre o disrafismo resulta en defectos en el tubo neural, que pueden comprometer a los tejidos adyacentes como meninges, huesos y piel, originando la aparición de una gran variedad de lesiones asociadas[1-3] En la literatura se reporta la presencia de marcadores cutáneos de diversa naturaleza en más del 50% de los casos de disrafismo, sea este craneal o raquídeo[4-10]. Aunque en la literatura consultada se adjudican diferentes índices de sospecha de disrafismo para cada estigma cutáneo analizado, la mayoría de los autores coinciden en afirmar que la asociación de 2 lesiones cutáneas sugestivas, es altamente indicativo de una alteración ósea y/o neurológica subyacente. Siguiendo a Drolet[7], dividimos a los marcadores cutáneos de disrafismo raquídeo oculto según su índice de sospecha sea alto o bajo (Tabla 1).

**Tabla 1.** Marcadores cutáneos de disrafismo raquídeo oculto.

Alto índice de sospecha	Bajo índice de sospecha
Hipertricosis	Telangiectasias
Hoyuelos	Malformación capilar
Acrocordomas, pseudocolas o colas verdaderas	Hiperpigmentación
Lipomas	Nevos melanocíticos
Hemangiomas	Teratomas
Aplasia cutis	Desviación del pliegue interglúteo
Quiste dermoides con o sin fístula	
Asociación de 2 o más marcadores	

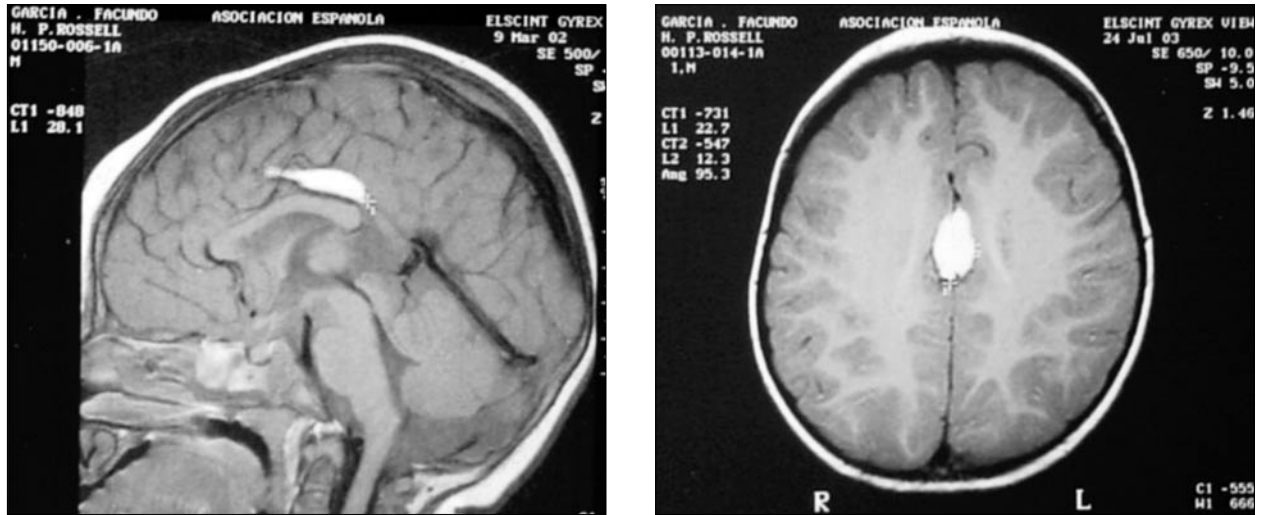
Nuestro paciente presenta dos tipos de marcadores cutáneos, una tumoración frontal y una leve desviación del pliegue interglúteo en la región sacra.

La tumoración frontal por su peculiar situación medial, no sólo plantea diagnóstico diferencial con otras tumoraciones cutáneas, si no que nos obliga a descartar tumores y/o malformaciones neurológicas (Tabla 2)[11-15].

Como no siempre es posible la diferenciación clínica entre estas tumoraciones, resulta imprescindible la realización de estudios de imagen.

**Tabla 2.** Diagnóstico diferencial de tumores congénitos del cuero cabelludo de topografía medial.

	Clínica	Maniobras de Valsalva y Furstenberg	Transiluminación
<b>Lipoma</b>	Nódulo firme, compresible, adherida a planos profundos	Negativas	Negativa
<b>Quiste dermoide</b>	Quiste, no pulsátil, color piel o azulado, con o sin hoyuelo y/o fístula	Negativas	Negativa
<b>Meningioma cutáneo</b>	Nódulo blando compresible, azulado	Negativas	Negativa
<b>Encefalocele</b>	Masa compresible, blanda, pulsátil, cubierto de piel normal o azulado	Positivas	Positiva
<b>Lipomeningocele</b>	Nódulo firme, compresible, adherido a planos profundos	Positivas	Negativa
<b>Tejido cerebral heterotópico</b>	Quiste rojo azulado, fijo a piel y desplazable de planos profundos	Negativas	Negativa
<b>Sinus pericraneal</b>	Nódulo blando, fluctuante, compresible, adherido a planos profundos	Positivas	Negativa



**Figura 5.** TAC de cráneo que evidencia el lipoma pericalloso y la ausencia de comunicación con la lesión subcutánea.

En el caso clínico que nos ocupa, tanto la clínica como los estudios realizados, sugieren que la lesión frontal corresponde a un lipoma subcutáneo. El hallazgo en las imágenes tomográficas y en la resonancia magnética de un lipoma del cuerpo calloso asociado, nos lleva a hacer dos consideraciones diagnósticas.

En primer lugar, cabe la posibilidad de que el lipoma frontal sea una extensión extracraneal del lipoma pericalloso[16-21]. En los diferentes planos de corte de las RMN cráneo-encefálicas realizadas, no se han encontrados evidencias a favor de este planteamiento.

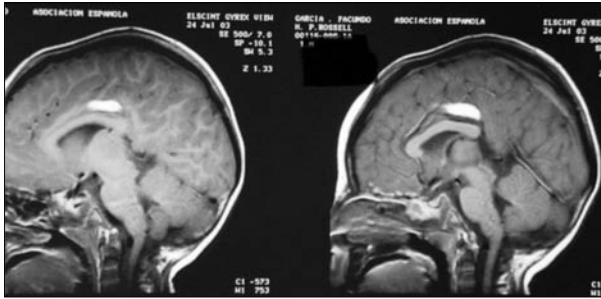
Otra entidad a considerar es el lipomeningocele. Este término define un lipoma subcutáneo que se extiende a través de un defecto óseo hacia la duramadre y puede también conectar con tejido neural[1, 3, 10]. Esta entidad explicaría las variaciones en el tamaño de la tumoración frente a las maniobras de Valsalva. Sería necesario hacer una nueva resonancia magnética con mayor número de cortes y potenciada (pre/postgadolinio)[22, 23]. para definir con mayores detalles la anatomía del cuerpo calloso y descartar o confirmar la comunicación del lipoma subcutáneo con las meninges y/o el encéfalo.

Los lipomas intracraneos, más que verdaderas neoplasias, deben ser interpretados como malformaciones del desarrollo originadas por la persistencia de las meninges primitivas en los espacios subaracnoideos. Normalmente la meninge primitiva se diferencia en leptomeninge y espacio subaracnoideo, pero en algunas ocasiones y por causas desconocidas, se diferencia en tejido adiposo, constituyendo así los lipomas intracraneos. La localización más frecuente de los lipomas es la línea media, en la región pericallosa

dorsal. Pueden ser tubulonodulares o curvilíneos. El primer tipo aparece más precozmente en el desarrollo embrionario y coincide con la formación del cuerpo calloso, por lo que es frecuente la asociación con disgenesia del mismo, como se comprueba en nuestro paciente[23-26]. El cuerpo calloso es la mayor comisura axonal del cerebro que conecta los dos hemisferios cerebrales y provee comunicación entre las neuronas corticales y subcorticales. La mayoría de los casos de lipomas del cuerpo calloso con disgenesia del mismo son asintomáticos, como en nuestro paciente. Sin embargo, se describen múltiples condiciones patológicas asociadas: cefaleas persistentes, convulsiones, retraso mental, esquizofrenia e incluso muerte súbita por hidrocefalia aguda[16, 26-30].

Los casos publicados en los que se extirpan los lipomas intracraneos muestran muy malos resultados[16, 23], ya que estas lesiones son espacios subaracnoideos mal diferenciados en los persisten y quedan englobados, vasos sanguíneos y nervios craneanos. Por ello, en el presente caso, con un lipoma que no provoca efecto de masa ni ningún otro síntoma, no se plantea la resección quirúrgica.

El hallazgo de una leve desviación de la línea interglútea en la región sacra, llevó a diagnosticar en este caso una espina bífida oculta. En alrededor del 50% de los casos la espina bífida oculta asocia algún signo cutáneo: hoyuelo dérmico profundo, fístula, lipoma, cola de fauno, mácula pigmentada, mancha en vino de oporto, cola o pseudocola, quiste dermoide, angiomas, etc. (Tabla 1)[4-9]. La espina bífida oculta es un hallazgo aislado en alrededor del 20% de las columnas observadas mediante radiografías simples. Un pequeño porcentaje de estos pacientes tienen alteraciones significativas del desarrollo funcional en la médula subyacen-



**Figura 7.** RM: lipoma del Cuerpo Calloso posterior, con hipogenesia, sin efecto de masa. En los sucesivos cortes se descarta la comunicación entre los lipomas intra y extracraneanos.

te y en las raíces espinales. Durante el crecimiento normal del niño se produce un ascenso progresivo de la médula espinal. En los pacientes con espina bífida oculta, la médula puede quedar fijada al canal espinal por lo que este ascenso progresivo origina una tracción de la parte más baja de la misma pudiendo dar lugar a clínica neurológica. El trastorno neurológico se manifiesta por disfunción motora y sensorial en las extremidades inferiores junto a alteraciones esfinterianas (Síndrome de cola de caballo). Los cambios tróficos son conspicuos en algunos casos y las injurias cutáneas curan lentamente con tendencia a la ulceración. La anomalía neurológica más severa es la paraparesia flácida con parálisis esfinteriana[1, 3, 10].

Por último nos parece interesante resaltar, que se han reportado importantes series de paciente con disrafismo espinal que asocian variadas anomalías neurológicas entre las que se destacan alteraciones del cuerpo calloso[29, 31].

## Consejo genético

El conjunto de estas anomalías del desarrollo de etiología incierta, se plantean sean debidos a defectos poligénicos y más frecuentes en casos de consanguinidad parental[3, 10]. En futuros embarazos, estaría indicado la administración de ácido fólico en la etapa preconcepcional y durante todo el



**Figura 8.** TAC columna lumbosacra: Espina Bífida oculta a nivel sacro.

primer trimestre del embarazo como profilaxis de defectos del tubo neural. La determinación de un aumento de alfa feto proteína en el líquido amniótico y en suero materno entre las 16-18 semanas indicaría defectos graves del SNC (anencefalia, encefalocele)[32].

En resumen, a propósito de un caso clínico se destaca la relevancia de las lesiones cutáneas localizadas en la línea media del Recién Nacido y su eventual significación como marcadores de alteraciones óseas y/o neurológicas. Se enfatiza el papel del dermatólogo en su detección precoz y su integración a un equipo interdisciplinario que asegure el adecuado manejo de las técnicas de imagen de extraordinario valor en la dilucidación diagnóstica.

## Bibliografía

- Moore KL. Sistema Nervioso. En : Moore KL, Embriología Clínica. 2ªed. México D.F. Ed Interamericana 1979; 8: 335-67.
- Atherton DJ. Naevi and other Developmental Defects. En: Champion RH, Burton JL, Ebling FJG. Editors Rook. Wilkinson. Ebling. Text Book of Dermatology. Chap. 12. Fifth Edition. Software Copyright 1992.
- Savin JA. Skin and Nervous System. En: Champion RH, Burton JL, Ebling FJG. Editors Rook. Wilkinson. Ebling. Text Book of Dermatology. Chap. 60. Fifth Edition. Software Copyright 1992.
- Davis DA, Cohen PR, George RE. Cutaneous stigmata of occult spinal dysraphism. J Am Acad Dermatol 1994; 31: 892-6.
- Goldberg NS, Hebert AA, Esterly NB. Sacral hemangiomas and multiple congenital abnormalities. Arch Dermatol 1986; 122: 684-7.
- Zvulunov A, Esterly NB. Neurocutaneous syndromes associated with pigmentary skin lesions. J Am Acad Dermatol 1995; 32: 915-35.
- Drolet BA. Cutaneous signs of neural tube dysraphism. Pediatr Clin North Am 2000; 47: 813-23.
- Weprin BE, Oakes WJ. Coccygeal pits. Pediatr 2000; 105: 69.
- Tavafoghi V, Ghandchi A, Hambrick Jr GW, Udverhelyi GB. Cutaneous signs of spinal dysraphism. Report of a patient with a tail-like lipoma and review of 200 cases in the literature. Arch Dermatol 1978; 114: 573-7.
- Huttenlocher PR. El sistema Nervioso. En: Behrman RE, Vaughan VC, Nelson WE. Tratado de Pediatría. 12ª ed; México D.F. Ed Interamericana 1986; Vol II(21.7): 1603-61.
- Puig Sanz LL, Pérez Losada ME. Lesiones de la línea media craneofacial en la infancia. Piel 2000; 15: 377-83.
- Sheu M, Fauteux G, Chang H, Taylor W, et al. Sinus Pericranii: Dermatologic considerations and literature review. J Am Acad Dermatol 2002; 46: 934-41.
- Serwatka LM, Mellete JR. Cutaneous meningioma. J Dermatol Surg Oncol 1984; 10: 896-900.
- El Shabrawi-Caelen L, White WL, Soyer HP, Kim BS, et al. Rudimentary meningocele: Remnant of a neural tube defect? Arch Dermatol 2001; 137: 45-50.
- Ergün R, Ökten AI, Bostanci U. An Unusual Case of Cephalocele Associated with Lipoma of Corpus Callosum. Pediatric Neurosurgery 1999; 30: 30-2.
- Martins RS, Ciquini Junior O, Matushita H, Plese JP. Lipoma do corpo caloso com extensão extra-craneal por defeito do oso frontal. Arq Neuropsiquiatr 1995; 53: 671-5.
- Sari A, Dinç H, Gümele HR. Interhemispheric lipoma associated with subcutaneous lipoma. Euro Radiol 1998; 8: 628-30.
- Kudoh H, Sakamoto K, Kobayashi N. Lipomas in the corpus callosum and the forehead associated with frontal bone defect. Surg Neurol 1984; 22: 503-8.
- Pascual-Castroviejo I, Pascual-Pascual SI, Pérez-Higueras A. Fronto-nasal dysplasia and lipoma of the corpus callosum. Eur J Pediatr 1985; 144: 66-71.
- Wilson JT, Shapiro RH, Wald SL. Multiple intradural spinal lipomata with intracranial extension. Pediatr Neurosurg 1996; 24: 5-7.
- Meguid NA. Frontonasal Dysplasia, lipoma of the corpus callosum and tetralogy of Fallot. Clin Genet 1993; 44: 95-7.
- Georgy BA, Hesselink JR, Jernigan TL. MR imaging of the corpus callosum. Am J Roentgenol 1993; 160: 949-55.
- Barkovich JA. Neuroimagenología Pediátrica. 1ª ed. Buenos Aires. Ediciones Journal 2001.
- Utsunomiya H, Ogasawara T, Hayashi T, Hashimoto T, et al. Dysgenesis of the corpus callosum and associated telencephalic anomalies MRI. Neuroradiology 1997; 39: 302-10.
- Truwit CL, Barkovich JA. Pathogenesis of intracranial lipoma: an MR study in 42 patients. AJR Am J Roentgenol 1990; 155: 855-64.
- Gómez-Gonsalvez FA, Menor-Serrano F, Téllez de Meneses L, Aleu Pérez-Gramunt M, et al. Lipomas intracraneales en pediatría: estudio retrospectivo de 20 pacientes. Rev Neurol 2003; 37: 515-21.
- Zappi E, Zappi M, Breithaupt M, Zugibe FT. Cerebral intraventricular lipoma and sudden death. J Forensic Sci 1993; 38: 489-92.
- Gastaut H, Regis H, Gastaut JL. Lipomas of the corpus callosum and epilepsy. Neurology 1980; 30: 132-8.
- Kieslich M, Ehlers S, Bollinger M, Jacobi G. Midline developmental anomalies with lipomas in the corpus callosum region. J Child Neurol 2000; 158: 85-9.
- Pinkosfsky HB, Struve FA, Meyer MA, Patrick G, et al. Decreased multi-band posterior interhemispheric coherence with a lipoma on the corpus callosum: a case report of a possible association. Clin Electroencephalogr 1997; 28: 155-9.
- Kawamura T, Nishio S, Morioka T, Fukui K. Callosal anomalies in patient with spinal dysraphism: correlation of clinical and neuroimaging features with hemispheric abnormalities. Neurol Res 2002; 24: 463-7.
- Holmes LB. Consejo genético. En: Behrman RE, Vaughan VC, Nelson WE. Tratado de Pediatría. 12ª ed; México D.F. Ed Interamericana 1986; Vol I(6.29): 324-7.