

Un caso raro de malformación del tubo neural: síndrome de hendidura notocordal

Dras. Xiomara González de Chirivella, Zuray Betancourt, Mariángela González

Servicio de Perinatología, Hospital "Dr. Adolfo Prince Lara", Puerto Cabello, Estado Carabobo.
Unidad de Perinatología, Departamento Clínico Integral de la Costa, Escuela de Medicina, Universidad de Carabobo.

RESUMEN: Se trata de una embarazada de 33 años de edad, II gesta, I para, con 27 semanas de gestación, referida con el diagnóstico de ascitis fetal. Al estudio ecosonográfico se encuentra polihidramnios, abdomen fetal distendido ocupado por una gran masa líquida que inicialmente impresiona como ascitis fetal, además se encuentra intestino ecogénico compatible con peritonitis meconial y polimicrogiria. En una posterior evaluación ultrasonográfica se observa defecto en columna vertebral a nivel del sacro de donde emerge una imagen anecogénica equivalente a la conocida "espina bífida anterior" corroborándose restos de hallazgos ecográficos anteriores. A las 33 semanas de gestación se realiza cesárea extrayéndose recién nacido vivo, masculino, 2 820 g y 45 cm de talla, con puntuación de Apgar de 6 y 7 al 1 y 5 minuto de vida respectivamente. Presentó síndrome de distrés respiratorio transitorio y sintomatología de obstrucción intestinal, la cual fue resuelta quirúrgicamente. Hallazgos operatorios: atresia intestinal y se confirma el síndrome de hendidura notocordal. El recién nacido falleció por sepsis. No se realizó autopsia.

Comentarios: los hallazgos ultrasonográficos dependen del tipo de lesión, pero frecuentemente se reportan como quistes abdomino-torácicos, mielo-meningocele y espina bífida. El pronóstico generalmente es ominoso, pero dependerá de la extensión de las lesiones y anomalías asociadas.

Palabras clave: Síndrome de hendidura notocordal. Peritonitis meconial. Atresia intestinal. Ascitis fetal. Polihidramnios.

SUMMARY: A 33 years old woman, gravida II, para I, was referred at 27 weeks gestation with the diagnosis of fetal ascites. Ultrasound report showed, polyhydramnios, fetal abdomen distended occupied by a large liquid mass initially impressed as fetal ascites, echogenic bowel is also consistent with meconium peritonitis and polymicrogiria. In a subsequent ultrasonography was observed column defect on the sacrum where emerges a cystic mass equivalent to the known "anterior spina bífida", others previous ultrasound findings were confirmed. Cesarean section was performed at 33 weeks gestation, obtaining male live newborn, 2 820 g and 45 cm in length, with Apgar score of 6 y 7 at 1 and 5 minutes, respectively. The newborn presented transient distress respiratory syndrome and symptoms of intestinal obstruction which was resolved surgically. Operative findings: intestinal atresia, and confirming the split notochord syndrome. The newborn died of sepsis. No autopsy was performed.

Commentary: The ultrasound findings depend on the form of the lesion, but often are abdomino-thoracic cysts, myelomeningocele and spina bífida. The prognosis is usually ominous, but depends on the extent of the lesions and associated anomalies.

Keywords: Split notochord syndrome. Meconial peritonitis. Intestinal atresia. Fetal ascites. Polyhydramnios.

INTRODUCCIÓN

El síndrome de hendidura notocordal (*split notochord syndrome*) es una anomalía congénita sumamente rara de disrrafismo espinal debido a una

alteración en el desarrollo embriológico del notocordio resultando en una comunicación persistente entre el ectodermo dorsal y endodermo acompañado de anomalías del sistema nervioso central y del tracto gastrointestinal principalmente (1). Hasta la fecha se han publicado menos de 30 casos de esta anomalía, en Latinoamérica se han descrito dos casos en México (2)

Este trabajo fue presentado en la XXII Jornada Nacional de Obstetricia y Ginecología, Margarita, octubre, 2008.

y otro en Brasil (3), encontrándose que el diagnóstico posnatal es lo más frecuente.

Se presenta un caso de diagnóstico prenatal de síndrome de hendidura notocordal asociado a atresia intestinal congénita, peritonitis meconial, ascitis fetal, polimicrogiria y polihidramnios.

REPORTE DEL CASO

Paciente de 33 años de edad, II gestas, I para, con embarazo de 27 semanas, referida al Servicio de Perinatología del Hospital “Dr. Adolfo Prince Lara”, Puerto Cabello con la impresión diagnóstica de ascitis fetal. Antecedentes familiares sin importancia. Antecedentes personales: eruptivas de la infancia, niega patologías médica-quirúrgicas, traumáticas y antecedentes alcohólicos y tabáquicos. Antecedentes gineco-obstétricos: menarquía 11 años, ciclos sexuales 5/28, número de parejas: 2; uso de anticonceptivos orales; primer embarazo a los 21 años de edad que culminó con parto eutócico simple sin complicaciones. Embarazo actual controlado, complicado con infección urinaria en dos oportunidades tratada. Se realiza ultrasonido obstétrico con equipo Toshiba marca Nemio 2000, con transductor multifrecuencial, encontrándose: feto único, en presentación podálica, dorso derecho, con biometría fetal acorde a la edad gestacional. Placenta posterior, marginal, grado I, grosor 4 cm. Índice de líquido amniótico (ILA): 33,24 cm > P95 según tablas propias (4). A nivel abdominal se observa ascitis importante, circunferencia abdominal (CA) de 32,19 cm (> 2DS), se aprecia intestino ecogénico con calcificaciones que impresionan como peritonitis meconial y asas intestinales dilatadas (Figura 1). Calota fetal de contorno irregular con imagen eco mixta a predominio anecogénico en hemisferio cerebral izquierdo. Orejas de implantación baja. Resto de anatomía fetal sin particularidades. Se concluye: 1. Embarazo de 27 semanas por fecha de última regla, 2. Biometría fetal acorde a su edad gestacional a excepción de abdomen, 3. Ascitis por peritonitis meconial y 4. Hemorragia cerebral? Se sugiere realizar pruebas inmunológicas para despistaje de infección perinatal, conducta expectante y nuevo control en 1 mes.

En la nueva evaluación ultrasonográfica se reporta: feto vivo, de 31 semanas, en presentación cefálica, dorso derecho, con diámetros cefálicos por encima de lo esperado para su edad gestacional, cerebelo: 3,8 cm (P50), AP tórax 6,6 cm (P50-90), CA: 36,97 cm, fémur 6,13 cm (P50-75), placenta posterior, marginal, grado I, grosor 4,9 cm, ILA: 21,36 (>P95). A nivel de

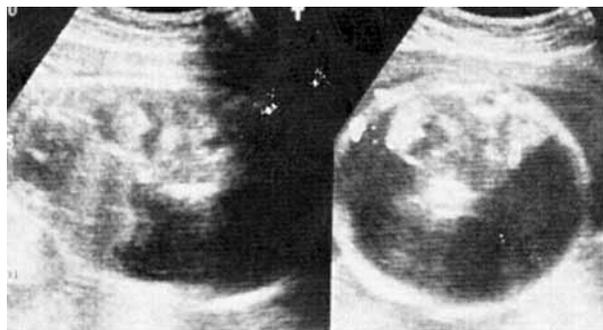


Figura 1. Ecofetograma: feto de 27 semanas. Corte sagital (izquierda) y transverso (derecha) de abdomen fetal, donde se observa ascitis asas dilatadas e intestino ecogénico = peritonitis meconial.

la calota fetal se observa irregularidad de la estructura cerebral compatible con polimicrogiria (Figura 2). Se detalla defecto en columna a nivel del sacro de donde emerge una imagen anecogénica equivalente a la conocida “espina bífida anterior” acompañándose de ascitis, compatible con el síndrome de hendidura notocordal (*split notochord syndrome*) (Figura 3).

A las 33 semanas de gestación se realiza cesárea segmentaria extrayéndose recién nacido vivo, masculino, Apgar de 6 y 7 puntos al 1 y 5 minutos de vida, peso 2 820 g, talla 45 cm, circunferencia cefálica: 32 cm, circunferencia torácica: 31 cm, circunferencia abdominal 39 cm, líquido amniótico abundante claro sin grumos. El neonato ingresa a



Figura 2. Ecofetograma: feto de 27 semanas, calota fetal con polimicrogiria.

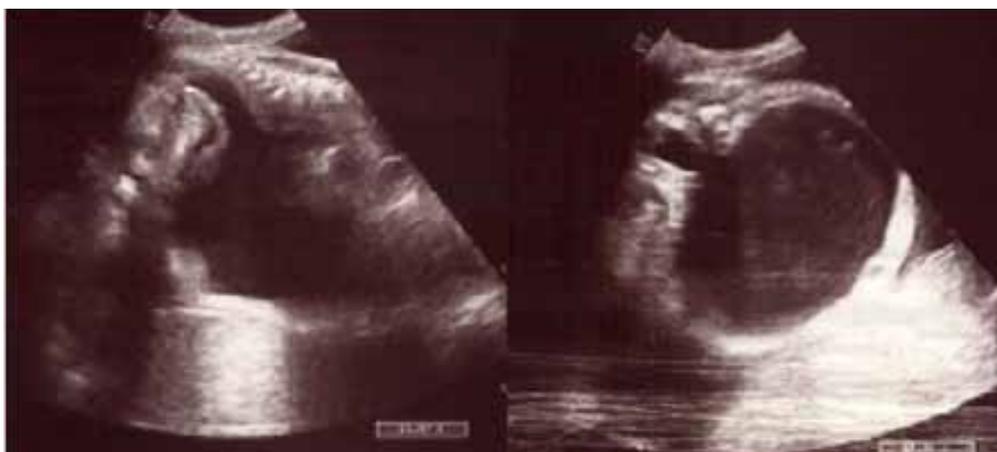


Figura 3. Ecofetograma obstétrico de embarazo de 31 semanas. Lado izquierdo (corte sagital) y lado derecho (corte transverso) se observa imagen anecogénica que emerge de la parte distal de la columna vertebral hacia el abdomen fetal, es la llamada “espinia bífida anterior”.

retén con los diagnósticos de: 1. Recién nacido de pretérmino de 34 semanas por Ballard, adecuado para la edad gestacional, 2. Síndrome de distrés respiratorio: hipertermia, 3. Malformación congénita: síndrome de hendidura notocordal (*split notochord*), polimicrogira. Al examen físico se aprecia importante distensión abdominal con ausencia de evacuaciones, se realiza colon por enema donde se aprecia malformación sugestiva de megacolon congénito. Le indican ecografía cerebral transfontanelar reportando ausencia de ventriculomegalia y de lesiones cerebrales, líquido libre en el espacio extracerebral; la ecografía abdominal evidencia abundante cantidad de líquido en la cavidad abdominal donde se aprecia silueta hepática y asas intestinales flotando en el líquido ascítico, columna vertebral: aumento de su diámetro en su tercio distal, división de imágenes ecogénicas correspondiente con vértebras e impresionando saco anecoico sin evidencia de médula en el filum terminal. Conclusiones: Ascitis acentuada, riñones de tamaño normal en su posición habitual con estructura normal, columna vertebral con características ecográficas de espinia bífida. En vista de no contar con unidad de cuidados intensivos neonatales se refiere a otro centro asistencial donde a los 21 días de nacido se le realiza laparotomía exploradora con los hallazgos intraoperatorios de atresia intestinal Tipo IV y corroborándose el diagnóstico del síndrome de la hendidura notocordal. A los dos días de posoperatorio el neonato fallece por sepsis severa, shock séptico. Autopsia no fue realizada.

Se contó con el consentimiento informado firmado por la paciente para la presentación de este caso clínico.

DISCUSIÓN

El síndrome de la hendidura notocordal representa una forma de disrrafismo espinal caracterizado por un defecto de la columna vertebral asociado a anomalías del tracto gastrointestinal, el sistema nervioso central (SNC), y menos frecuentemente el tracto urogenital (5). Su forma de presentación es variada y se han descrito diferentes sinónimos de esta anomalía, como: espinia bífida anterior y posterior o combinada, vértebra en “mariposa”, diastematomelia, canal neuroentérico persistente, quiste neuroentérico, quiste dermoide o teratomatosos posvertebrales, etc. Bentley y Smith (6) proponen la terminología de síndrome de la hendidura notocordal (*split notochord syndrome-SNS*) para denominar este conjunto de anomalías que tienen un origen común.

Su patogenia está dada por una fisura o hendidura del notocordio permitiendo que el endodermo o intestino primitivo se introduzca y se adhiera al ectodermo dorsal resultando una comunicación entre el endodermo y ectodermo, esta alteración de la formación del tubo neural aparece antes que el embrión alcance los 63 mm, pudiendo causar una gran variedad de malformaciones (1), de ahí, su identificación prenatal sea difícil por su gran pleomorfismo (7,8). La anomalía de la columna vertebral puede presentarse como una lesión aislada

o en combinación con otras anomalías de la columna vertebral, del SNC y más frecuentemente del tracto gastrointestinal. Hay dos variedades del disrrafismo espinal: la abierta y la cerrada. La lesión abierta, llamada espina bífida quística, la médula está expuesta; en las lesiones cerradas, el defecto está cubierto por piel y puede estar asociada con una masa dorsal (9). En el caso presentado la lesión era cerrada y se acompañaba de anomalías gastrointestinales como la atresia intestinal que fue responsable de la peritonitis meconial y además presentó alteración del SNC en forma de polimicrogiria.

El diagnóstico diferencial depende del sitio de la lesión, pero puede semejar: mielomeningocele, espina bífida, duplicación caudal, quiste neurentérico, teratoma, quiste pulmonar, duplicación gastrointestinal. En nuestro caso la imagen observada fue interpretada en su totalidad como ascitis y es después, que se detalla la anomalía vertebral emergiendo la imagen anecoica en relación con la columna lumbo-sacra.

El sitio de la lesión en la columna es diversa, más frecuentemente es a nivel cervical y torácico, menos frecuente a nivel lumbo-sacro (1), en este caso fue lumbosacro. En la literatura son tan diversas las anomalías asociadas reportadas que cada una de ellas se pueden considerar como una variante única (10-16).

Se ha reportado que el pronóstico es ominoso, pero dependerá del grado, extensión de la lesión y de las anomalías asociadas. Se ha sugerido que debe realizarse en un primer tiempo la corrección de la anomalía gastrointestinal y posteriormente la corrección del defecto espinal. Siempre bajo un buen estudio imaginológico de las diferentes defectos presentes, para así, planificar el tratamiento adecuado (3,7,9).

Es importante que en todo disrrafismo espinal debe hacerse un estudio ecusonográfico detallado, descartar el síndrome de la hendidura notocordal, porque si este es positivo debe ser evaluado y tratado en un centro adecuado para mejorar el pronóstico neonatal.

Agradecimiento

Al Dr. Alberto Sosa Olavarria por la asesoría en la evaluación perinatal.

REFERENCIAS

1. Muller F, O'Rahilly R, Benson DR. The early origin of vertebral anomalies, as illustrated by a "butterfly vertebra". *J Anat.* 1986;149:157-169.
2. Baeza-Gerrera C, Martinez-Aguilar G, Bravo-Becerra JM, Morales-Velazco F. The split notochord syndrome: Report of 2 cases. *Bol Med Hosp Infant Mex.* 1993;50(11):824-827.
3. Jesus LE, França CG. A rare variant of neuroenteric cyst: Split notochord syndrome. *J Pediatr (Rio J).* 2004;80(1):77-80.
4. González de Chirivella X, Faneite P, Salazar G. Índice de líquido amniótico. I Valores durante el embarazo normal. *Rev Obstet Ginecol Venez.* 1999;59:87-90.
5. Flowers CF. Intraabdominal leg: Unique variant of splits notochord syndrome. *J Pediatr Surg.* 1998;33:522-524.
6. Bentley JFR, Smith JR. Developmental posterior enteric remnants and spinal malformations. *Arch Dis Child.* 1960;35:76-84.
7. Almog B, Leibovitch L, Achiron R. Split notochord syndrome - prenatal ultrasonographic diagnosis. *Prenat Diagn.* 2001;21(13):1159-1162.
8. Meller JL, Loeff DS, Reyes HM. Variant of the split notochord syndrome. *J Pediatr Surg.* 1989;24:733-735.
9. Agangi A, Paladini D, Bagolan P, et al. Split notochord syndrome variant: Prenatal findings and neonatal management. *Prenat Diagn.* 2005;25:23-27.
10. Trehan G, Soto-Ares G, Vinchon M, Pruvo JP. Le kyste neuroentérique: Une malformation congénitale rare du rachis. *J Radiol.* 2003;84:412-414.
11. Akgür FM, Ozdemir T, Olguner M, Erbayraktar S, Ozer E, Aktuğ T. A case of split notochord syndrome: Presence of dorsal enteric diverticulum adjacent to the dorsal enteric fistula. *J Pediatr Surg.* 1998;33:1317-1319.
12. Sosa-Olavarria A, Díaz L, Reigosa Y. Neuroenteric cyst. Disponible en <http://www.thefetus.net/page.php?id=230>.
13. Kanmaz T, Demirbilek S, Oztürk A, et al. The split notochord syndrome with dorsal enteric fistula. *Indian J Pediatr.* 2002;69:729-730.
14. van Ramshorst GH, Lequin MH, Mancini GM, van de Ven CP. A case of split notochord syndrome: a child with a neuroenteric fistula presenting with meningitis. *J Pediatr Surg.* 2006;41(12):e19-23.
15. Moriya J, Kakeda S, Korogi Y, Soejima Y, Urasaki E, Yokota A. An unusual case of split cord malformation. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2006;27(7):1562-1564.
16. Asagiri K, Yagi M, Tanaka Y, et al. A case of split notochord syndrome with congenital ileal atresia, the total absence of a colon, and a dorsal enteric cyst communicating to the retroperitoneal isolated ceca with a vesical fistula. *Pediatr Surg Int.* 2008;24(9):1073-1077.