

# CIFOSE CONGÊNITA E MENINGOMIELOCELE LOMBOSSACRA: HALLAZGOS PRENATALES DE UNA ASOCIACIÓN RARA - REPORTE DE CASO

FREDERICO DE BASTOS CAMBRAIA, BRUNA PAIVA DE BASTOS CAMBRAIA, MARCOS FARIA, ARTHUR PETTERSEN, JULIA CABRAL GOMES, HEVERTON PETTERSEN

## RESUMEN

**INTRODUCCIÓN:** la cifosis congénita es una condición raramente descrita, especialmente en fetos en el período prenatal, y el informe de su asociación con la meningomielocèle es aún más inusual. Este informe de caso describe los hallazgos prenatales de un feto con cifosis congénita y meningomielocèle lumbosacra, destacando la importancia de la evaluación mediante ultrasonido y resonancia magnética fetal para un diagnóstico preciso y una planificación adecuada del tratamiento.

**REPORTE DE CASO:** una mujer de 35 años, en su segundo embarazo, fue remitida al servicio de medicina fetal debido a hallazgos sugestivos de espina bífida fetal. Los exámenes de ecografía y resonancia magnética fetal revelaron la presencia de una importante cifosis congénita, disgenesia espinal segmentaria, meningomielocèle lumbosacra, hidrocefalia, así como agenesia del cuerpo calloso y del septum pellucidum. Con base en los hallazgos observados, se planificó el parto y la cirugía, que se realizó inmediatamente después del nacimiento.

**TRATAMIENTO:** el tratamiento abarcó la planificación del parto y la realización de una cirugía inmediata para corregir la meningomielocèle identificada en los exámenes prenatales, con el objetivo de mejorar la calidad de vida y prevenir complicaciones asociadas a las condiciones diagnosticadas. La paciente también fue sometida a una derivación ventriculoperitoneal debido a la hidrocefalia.

**DISCUSIÓN:** se abordó la importancia de la evaluación conjunta a través de la ecografía y la resonancia magnética fetal para el diagnóstico preciso de condiciones complejas, como la cifosis congénita asociada a la meningomielocèle. Además, se discutieron las implicaciones clínicas y quirúrgicas de estas malformaciones, destacando la necesidad de un manejo multidisciplinario para ofrecer el mejor tratamiento al paciente.

**CONCLUSIÓN:** el reporte de caso destaca la importancia de la evaluación prenatal detallada en casos de malformaciones complejas como la cifosis congénita asociada a la meningomielocèle. El uso de la ecografía y la resonancia magnética fetal permitió un diagnóstico preciso, además de una planificación adecuada del parto y del tratamiento quirúrgico, demostrando la relevancia de estos exámenes complementarios en la práctica clínica.

**PALABRAS CLAVE:** CIFOSE CONGÊNITA, MENINGOMIELOCELE, DIAGNÓSTICO PRENATAL, ULTRASONIDO, RESONANCIA MAGNÉTICA.

## INTRODUCCIÓN

La cifosis congénita es una condición caracterizada por una malformación que afecta la columna vertebral, más específicamente los cuerpos vertebrales, que experimentan un crecimiento anormal y una angulación convexa posterior. Esta condición puede ocurrir de forma aislada o asociada con otras malformaciones, como la meningomielocèle<sup>1</sup>. Es importante destacar que hay pocos reportes en la literatura de cifosis congénita diagnosticada prenatalmente que muestren los hallazgos identificados mediante ecografía y, especialmente, resonancia magnética fetal<sup>2</sup>.

Por lo tanto, nuestro objetivo fue describir los hallazgos prenatales de un feto con cifosis congénita asociada a meningomielocèle, enfatizando las características identificadas en los exámenes de imagen, así como su potencial aplicabilidad en la práctica clínica y quirúrgica.

## REPORTE DE CASO

La paciente era una mujer de 35 años, en su segundo embarazo, que fue remitida al servicio de medicina fetal debido a un ecografía con hallazgos sugestivos de espina bífida fetal. Un nuevo examen realizado en nuestro hospital llamó la atención por la presencia de los signos de "plátano" y "limón", además de un cierre anormal de la columna lumbosacra asociado con una cifosis importante (presentando 61 grados, según la evaluación angular realizada en base a los centros de osificación de la columna vertebral) (figura. 1A y B).

1. Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (UFCSA), Porto Alegre, RS.  
2. Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul (PUCRS), Porto Alegre, RS.  
3. Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV), Porto Alegre, RS.

DIRECCIÓN PARA CORRESPONDENCIA:  
JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES  
Av. Independência, 661 Bairro Independência  
Porto Alegre, RS, CEP: 90035-074  
E-mail: telles383@gmail.com

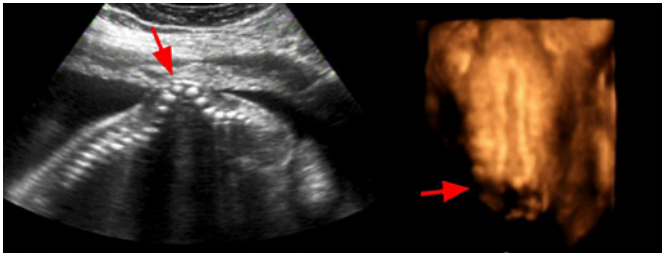


Figura 1. Ecografía fetal bidimensional y tridimensional (A y B, respectivamente), realizadas a las 24 semanas de gestación, evidenciando cifosis congénita y meningocele (ver flechas).

Además, había un importante desvío axial de los miembros inferiores. La resonancia magnética fetal reveló disgenesia espinal segmentaria y confirmó la presencia de una grave cifosis. Además, se observó disrafismo posterior asociado con una colección quística (sugestiva de meningocele), hidrocefalia supratentorial, paralelismo parcial de los ventrículos laterales con cuernos occipitales alargados (hallazgos sugestivos de agenesia del cuerpo calloso) y agenesia del septo pelúcido (figura. 2A). Además, hubo una reducción considerable en las dimensiones de la fosa posterior, con estrechamiento del cuarto ventrículo y morfología anormal del cerebelo, que estaba desplazado hacia abajo y parcialmente herniado en el canal vertebral. Estos hallazgos fueron compatibles con la malformación de Arnold-Chiari tipo II (figura. 2B).

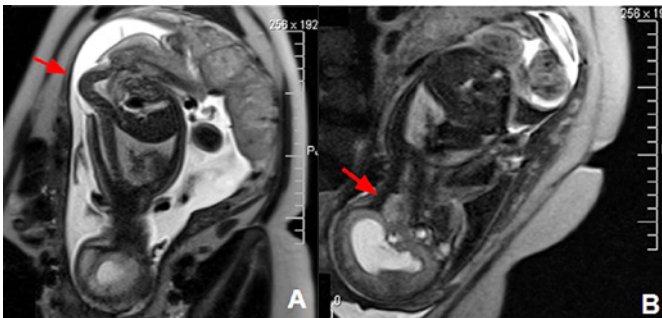


Figura 2. Imágenes de la resonancia magnética fetal mostrando cifosis congénita asociada a meningocele (A), además de la malformación de Arnold-Chiari (B) (ver flechas).

El bebé nació por cesárea, con un peso de 3.250g, una longitud de 45cm, un perímetro cefálico de 37cm y puntuaciones de Apgar de 8 y 9 en el primer y quinto minuto, respectivamente. Se encontró la presencia de un importante defecto óseo que afectaba la columna lumbar (cifosis), además de una meningocele. Además, la sospecha de agenesia del cuerpo calloso que surgió durante el embarazo fue confirmada mediante resonancia magnética, al igual que la presencia de pie zambo congénito bilateral.

La paciente fue sometida a cirugía para corregir la meningocele al segundo día de vida. La ecografía cerebral, realizada en el séptimo día, mostró hidrocefalia supratentorial, con el ventrículo lateral derecho midiendo 2,9cm y

el izquierdo 3,7cm. También se observó agenesia del septo pelúcido, además del hallazgo previamente descrito de agenesia del cuerpo calloso. Por lo tanto, se necesitó realizar una derivación ventriculoperitoneal a los 16 días de vida.

A los tres meses, el bebé pesaba 4.950g y era alimentado por sonda nasointestinal. También se encontró que presentaba una laringomalacia. Estaba en uso de traqueostomía y recibiendo oxigenoterapia por Ayre, habiendo experimentado un episodio de crisis convulsiva.

## DISCUSIÓN

Defectos en la formación de la columna vertebral, como la cifosis congénita observada en nuestra paciente, pueden originarse en diferentes fases del desarrollo embrionario, pero ocurren principalmente durante la gastrulación y la neurulación. Durante el período de gastrulación (en las 2ª y 3ª semanas de gestación), se origina la notocorda y forma la base para el desarrollo del esqueleto axial. En la neurulación primaria (en las 3ª y 4ª semanas), se forma la placa neural, que surge a partir de la interacción entre la notocorda y el ectodermo, además de su plegamiento y flexión, para formar el tubo neural. Este se cierra como una cremallera, yendo en ambas direcciones<sup>3</sup>.

La cifosis congénita tiene su origen en una anomalía en la formación de la notocorda, lo que lleva a una malformación de los cuerpos vertebrales y, consecuentemente, a diferentes angulaciones de la columna. La anomalía vertebral más comúnmente descrita en asociación con la cifosis congénita consiste en la hemivértebra, que generalmente afecta a más de un cuerpo vertebral (44%)<sup>4</sup>.

Tal vez debido a la proximidad y al momento del desarrollo embrionario (aún en el primer mes de gestación), la cifosis congénita ha sido descrita en asociación con defectos de cierre del tubo neural, como se observó en nuestro feto, en hasta un 10 a 15% de los casos. A pesar de esto, los informes prenatales similares parecen ser bastante inusuales<sup>2</sup>. La cifosis congénita también puede estar asociada con otras condiciones, que incluyen microsomía hemifacial/espectro óculo-aurículo-vertebral (síndrome de Goldenhar); síndromes de Alagille, Jarcho-Levin, Joubert y Gorlin, así como secuencia de Klippel-Feil, asociación VACTERL, trisomía del cromosoma 18 (síndrome de Edwards) y embriopatía diabética<sup>2</sup>.

La ecografía por sí sola es una herramienta prenatal importante, capaz de identificar no solo alteraciones estructurales de la columna fetal, sino también cifosis congénita. Además, es posible diagnosticar con gran precisión alteraciones asociadas, como defectos de cierre del tubo neural<sup>5</sup>, como la meningocele identificada en nuestro caso.

La evaluación de la columna fetal por ecografía se realiza comúnmente mediante el análisis de los centros de osificación de las vértebras, que generalmente se observan a partir del segundo trimestre del embarazo. Estos centros están ubicados en dos puntos en los arcos neurales y en uno en el cuerpo vertebral. Por lo tanto, los principales planos de escaneo utilizados para evaluar la columna vertebral por ecografía son el parasagital, el transversal y el coronal<sup>5</sup>. La mayoría de los de-

fectos de la columna vertebral son aparentes entre las 20 y 22 semanas de gestación. En nuestro caso, las alteraciones fueron visualizadas por primera vez por ecografía a las 24 semanas, lo que está de acuerdo con lo descrito en la literatura<sup>6</sup>.

Por ecografía también es posible medir el grado de curvatura de la cifosis congénita, utilizando la evaluación en el plano parasagital. Con este método, se mide el ángulo formado entre la línea que pasa por el centro de osificación del cuerpo vertebral más proximal de la cifosis y aquella que cruza el centro más distal. Otra forma descrita en la literatura para medir la curvatura de la cifosis congénita es midiendo el ángulo formado entre puntos perpendiculares a las líneas formadas a partir de los extremos del cuerpo vertebral más cefálico y del más caudal involucrados en la cifosis. Este método es análogo al llamado "ángulo de Cobb", que se utiliza para medir el grado de escoliosis fetal. La ecografía también sería un examen muy confiable para determinar el nivel de la cifosis congénita presente en fetos<sup>7</sup>.

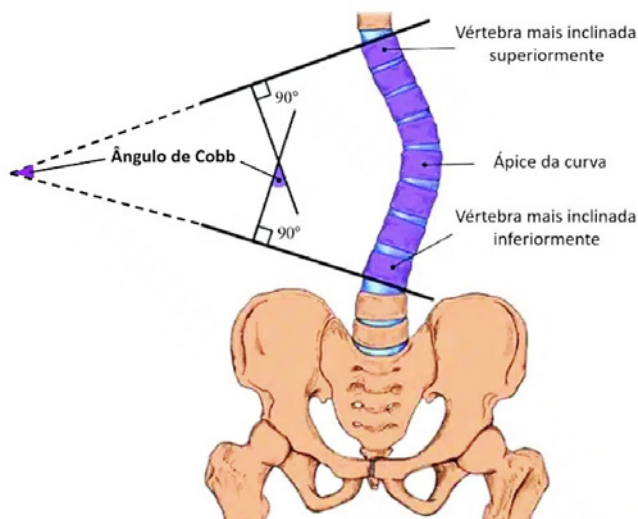


Figura 3. Ilustra los criterios para calcular el ángulo de Cobb en la evaluación de la escoliosis (Teixeira, R).

Los hallazgos observados en la ecografía que sugieren la presencia de meningocele incluyen el llamado "signo del limón" (en el que hay superposición de los huesos frontales del cráneo fetal) y el "signo del plátano" (resultado de la curvatura anterior del cerebelo hacia la cisterna magna, que puede llevar a su obliteración). La evaluación ecográfica realizada en nuestro hospital fue capaz de identificar ambos signos, junto con el defecto de cierre de la columna vertebral a nivel de la región lumbosacra (meningocele) asociado con la anomalía espinal.

A su vez, la evaluación por RM fetal se ha utilizado de forma complementaria a la ecografía en diversas situaciones. Sin embargo, como se mencionó anteriormente, llama la atención la casi inexistencia de artículos científicos en la literatura que describan informes prenatales de cifosis congénita evaluados mediante RM fetal<sup>2</sup>. En nuestro caso, esta

evaluación identificó una disgenesia espinal segmentaria de la columna vertebral, afectando principalmente el segmento lumbar, además de una grave cifosis asociada a escoliosis.

En los casos de defectos de cierre del tubo neural, como la meningocele presente en nuestro paciente, ya es evidente la importancia del uso de la RM, ya que es superior y complementaria a la ecografía en la evaluación de ciertas anomalías, como la implicación de las raíces nerviosas y la presencia de la malformación de Arnold-Chiari observada en nuestro feto. Esta última se caracteriza por una herniación del vermis cerebeloso a través del agujero occipital, en dirección caudal. Se observa mejor mediante cortes sagitales obtenidos mediante RM fetal. A partir de esto, también es posible determinar el tipo de malformación de Arnold-Chiari presente, que en nuestro feto fue de tipo II, que es el más comúnmente asociado a la meningocele<sup>8</sup>. Otras alteraciones en las que existe esta aplicabilidad incluyen hernia del rombencéfalo, torsión cervicomedular, pico del tecto, anomalías del cuerpo calloso y heterotopías<sup>3</sup>. En nuestro feto, también fue posible identificar paralelismo parcial de los ventrículos laterales, con mayor aumento de volumen de sus cuernos occipitales, hallazgos indicativos de agenesia del cuerpo calloso. Además, se observó agenesia del septo pelúcido.

La RM fetal también es muy importante cuando se considera la cirugía, incluida la fetal, para corregir la meningocele, ya que ayuda a confirmar el diagnóstico y a excluir la presencia de anomalías asociadas<sup>3</sup>. Por todas estas razones, creemos que la evaluación conjunta, mediante la realización tanto de la ecografía como de la RM, sea lo ideal.

Aunque existen terapias conservadoras, la corrección quirúrgica sigue siendo la forma principal de tratamiento de las anomalías congénitas que afectan significativamente la columna vertebral, como la cifosis congénita. Su objetivo principal es descomprimir los elementos neurológicos y corregir la malformación. El enfoque quirúrgico a adoptar varía según la gravedad del defecto<sup>9,10</sup>. En nuestro caso, el procedimiento quirúrgico se realizó en el segundo día de vida. Además, posteriormente se tuvo que realizar una derivación ventriculoperitoneal debido a la hidrocefalia secundaria a la meningocele.

En cuanto al pronóstico, se observa una gran diversidad en la literatura en cuanto al abordaje del tema. A pesar de esto, hay descripción de deterioro de las curvas secundarias y terciarias de la columna con el crecimiento, en los casos de cifosis congénita. Con el tiempo, esto puede causar lesiones cutáneas recurrentes, localizadas en el ápice de la cifosis, además de dificultar el equilibrio y la capacidad de sentarse. También puede haber colapso de la porción inferior de la caja torácica sobre las piernas, lo que lleva a compromiso respiratorio<sup>8</sup>.

## CONCLUSIÓN

La cifosis congénita es una condición raramente descrita en la literatura en fetos en el período prenatal. Además, se observa que casi no hay descripción de casos evaluados, no solo por la ecografía, sino también por la RM fetal. Como hemos visto, este último examen puede servir como com-

plemento al primero, para una mejor comprensión tanto de la cifosis congénita como de anomalías relacionadas, como la meningomielocèle observada en nuestro feto. En el presente informe, la RM también ayudó en la planificación del parto y de la cirugía a realizarse inmediatamente después. De esta forma, se destaca la importancia de un enfoque conjunto, utilizando ambos exámenes, con el objetivo no solo de diagnosticar y mejorar la comprensión de la alteración presentada por el paciente, sino también de identificar posibles anomalías asociadas y ofrecer las mejores condiciones de manejo y tratamiento.

## AGRADECIMIENTOS

Nos gustaría agradecer a la paciente y su familia, así como a los demás colegas del Servicio de Medicina Fetal del Hospital Materno Infantil Presidente Vargas (HMIPV) por su contribución al desarrollo del estudio.

## REFERENCIAS

1. Mintz LJ, Sarwark JF, Dias LS, Schafer MF. The natural history of congenital kyphosis in myelomeningocele. A review of 51 children. *Spine (Phila Pa 1976)*. 1991;16(8):S348-350.
2. Zeng Y, Chen Z, Qi Q, Guo Z, Li W, Sun C, Liu N. The posterior surgical correction of congenital kyphosis and kyphoscoliosis: 23 cases with minimum 2 years follow-up. *Eur Spine J*. 2013;22(2):372-378.
3. Egloff A, Bulas D. Magnetic resonance imaging evaluation of fetal neural tube defects. *Semin Ultrasound CT MR*. 2015;36(6):487-500.
4. Beals RK, Robbins JR, Rolfe B. Anomalies associated with vertebral malformations. *Spine (Phila Pa 1976)*. 1993;18(10):1329-1332.
5. Broekman BA, Dorr JP. Congenital kyphosis due to absence of two lumbar vertebral bodies. *J Clin Ultrasound*. 1991;19(5):303-305.
6. Song TB, Kim YH, Oh ST, Byun JS, Kim EK. Prenatal ultrasonographic diagnosis of congenital kyphosis due to anterior segmentation failure. *Asia Oceania J Obstet Gynaecol*. 1994;20(1):31-33.
7. Coleman BG, Langer JE, Horii SC. The diagnostic features of spina bifida: the role of ultrasound. *Fetal Diagn Ther*. 2015;37(3):179-196.
8. Marks DS, Qaimkhani SA. The natural history of congenital scoliosis and kyphosis. *Spine*. 2009;34(17):1751-1755.
9. Bakaloudis G, Lolli F, Di Silvestre M, Gregg T, Astolfi S, Martikos K, Vommaro F, Barbanti-Brodano G, Cioni A, Giacomini S. Thoracic pedicle subtraction osteotomy in the treatment of severe pediatric deformities. *Eur Spine J*. 2011;20(Suppl 1):S95-104.
10. Kawahara N, Tomita K, Baba H, Kobayashi T, Fujita T, Murakami H. Closing-opening wedge osteotomy to correct angular kyphotic deformity by a single posterior approach. *Spine (Phila Pa 1976)*. 2001;26(4):391-402.

ANDRIELLE MIOZZO SOARES

<http://lattes.cnpq.br/5160573045349381>

<https://orcid.org/0000-0003-2428-7985>

CAROLINA DE MOURA MAROLLI

<http://lattes.cnpq.br/0282109000236500>

<https://orcid.org/0000-0001-6824-5213>

LEONARDO PFEIFER RUBIN

<http://lattes.cnpq.br/2376584264050307>

<https://orcid.org/0009-0002-7367-5984>

VALENTINA STEFFENS BRACHT

<http://lattes.cnpq.br/0650802744344193>

<https://orcid.org/0000-0003-0317-9117>

MARCELLE KLEIN DRAGHETTI

<http://lattes.cnpq.br/9593679055296836>

<https://orcid.org/0000-0003-2380-8160>

JORGE ALBERTO BIANCHI TELLES

<http://lattes.cnpq.br/8253976877321806>

<https://orcid.org/0000-0002-8108-9638>

Editor científico - Heverton Pettersen

Revisión ortográfica: Darío Álvares

Recibido: 03/10/24. Aceptado: 02/04/24. Publicado: 12/04/2024.