

TESIS DOCTORAL

**FACTORES QUE INFLUYEN EN LA SEXUALIDAD DE
LA POBLACIÓN CON ESPINA BÍFIDA**

Anna Bujons Tur

Directores:

Félix Millán Rodríguez

Xavier Rius Cornadó

Departament de Cirurgia

Facultat de Medicina

Universitat Autònoma de Barcelona

2011

A José M^a Garat, mi mentor, pero ante todo mi amigo, por haber contribuido a ser lo que soy, quien siempre me ha apoyado incondicionalmente y creyó en mí. Por estar ahí y permitirme tomarle como un modelo a seguir.

A mis padres y hermana, porque les debo todo.

A Victòria, Anna y Carla, mis tres ángeles, la luz de mi vida.

A Juan por su comprensión y apoyo.

AGRADECIMIENTOS

Durante los últimos años, en los que he desarrollado este trabajo, he compartido experiencias personales y profesionales con personas a las que quiero dar mi más sincero agradecimiento:

A Félix Millán, por haber aceptado dirigir esta Tesis, por enseñarme generosamente su forma de hacer, dejándome apropiarme de parte de ella desinteresadamente, por su rigurosidad científica, sin olvidarme de su paciencia y amabilidad, aportando una “serenidad” nada despreciable a mi acelerada forma de hacer.

Al Dr. Xavier Rius, Director de Tesis, por su incuestionable colaboración al brindarme sus conocimientos y al dedicarme su valioso tiempo.

A Francisca Rius (Cuqui) por su inestimable colaboración en el análisis estadístico, por dedicarme horas y horas, un tiempo precioso, de una forma absolutamente desinteresada. Por haberse convertido en una amiga.

A Carlos Miguélez cuyo experto conocimiento en Urología Pediátrica, y en concreto en Espina Bífida, me ha servido de gran ayuda en el desarrollo de esta Tesis, así como por su cariño y simpatía.

A Jorge Caffaratti, con el que compartí mis inicios en este mundo de la Urología Pediátrica, con el que sigo formándome continuamente, compartiendo horas de trabajo y quien, en los últimos meses, ha soportado estoicamente los nervios y ajetreos finales en la elaboración de esta Tesis. Por ratificar mi convencimiento de que acerté en mi elección de ser Uróloga Pediátrica. Un amigo.

A Jordi, donde ahora se encuentre, y Ricard cuyo apoyo en la búsqueda de material e información ha resultado imprescindible para la realización de este trabajo, siempre dispuestos a ayudarme, regalándome tiempo y dedicación, escuchando mis peticiones sin quejarse nunca, siempre con una sonrisa.

A Lluïsa Ponsà y Encarna Ortiz por su inagotable capacidad de trabajo, por su desinteresada disposición y por ser unas profesionales excelentes.

A la Asociación Española de Espina Bífida de las ciudades de Barcelona, Málaga y Madrid sin cuya colaboración no hubiera sido posible el desarrollo de esta Tesis, así como a todos los pacientes afectados de Espina Bífida que han formado parte de este estudio y a los seis encuestadores que desinteresadamente han acumulado un montón de datos necesarios e imprescindibles para ello.

A la Fundación para la Investigación en Urología cuya aportación en forma de beca (“Rafael Mollá y Rodrigo” y Ayuda de Investigación de la Fundación para la Investigación en Urología) resultó de gran ayuda para financiar el trabajo de los encuestadores.

ÍNDICE

1.- INTRODUCCIÓN	13
1.1.- CONCEPTO DE MIELODISPLASIA: ESPINA BÍFIDA	13
1.2.- PATOGENIA	16
1.2.1.- Mielomeningocele	16
1.2.1.1.- Hidrocefalia.....	17
1.2.1.1.1.- Desarrollo temprano de la hidrocefalia y diagnóstico prenatal	18
1.2.1.1.2.- Desarrollo tardío de la hidrocefalia.....	19
1.2.1.1.3.- Tratamiento de la hidrocefalia.....	19
1.3.- OTRAS DISRAFIAS ESPINALES	20
1.4.- AGENESIA SACRA.....	22
1.5.- EPIDEMIOLOGÍA.....	24
1.6.- ETIOLOGÍA.....	27
1.6.1.- Influencias genéticas.....	27
1.6.2.- Deficiencia de folato.....	28
1.6.3.- Otros factores de riesgo	29
1.7- DIAGNÓSTICO PRENATAL	30
1.7.1.- Signos indirectos ecográficos/RMF	30
1.7.2.- Signos directos ecográficos/RMF	33
1.7.3.- Riesgo de alteraciones cromosómicas.....	35
1.7.4.- Riesgo de alteraciones no cromosómicas.....	35

1.8.- MANEJO DE LA ESPINA BÍFIDA EN EL NACIMIENTO Y TÉCNICA QUIRÚRGICA DEL CIERRE PRIMARIO.....	35
1.8.1.- Reparación del Mielomeningocele	36
1.8.2.- Manejo temprano de la hidrocefalia	40
1.9.- CUADROS CLÍNICOS.....	41
1.9.1.- Trastornos neurológicos.....	42
1.9.2.- Trastornos ortopédicos.....	43
1.9.3.- Úlceras por presión	44
1.9.4.- Trastornos urinarios (vejiga neuropática)	44
1.9.4.1.- Patogenia	45
1.9.4.2.- Clasificación de la vejiga neuropática.....	47
1.9.4.2.1.- Vejiga incapaz de vaciarse	48
1.9.4.2.2.- Vejiga incapaz de contener la orina	53
1.9.4.3.- Cuadros clínicos	54
1.9.4.3.1.- Incontinencia.....	54
1.9.4.3.2.- Reflujo vesicoureteral- Infección del tracto urinario-Insuficiencia renal	56
1.9.4.4.- Evaluación clínica según la edad.....	57
1.9.4.4.1- Periodo neonatal.....	57
1.9.4.4.2.- Infancia	60
1.10.- TRASTORNOS DIGESTIVOS	62
1.11.- TRASTORNOS DE LA SEXUALIDAD	63
1.11.1.- Información y educación sexual en la Espina Bífida	63
1.11.2.- Neuroanatomía de la función sexual masculina	65
1.11.3.- Actividad sexual masculina y disfunción	68
1.11.4.- Neuroanatomía de la función sexual femenina	69
1.11.5.- Actividad sexual femenina y disfunción.....	70
1.11.6. - Embarazo y parto.....	72

1.12.- TRASTORNOS PSICOLÓGICOS E INTELECTUALES.....	73
1.13.- TRATAMIENTO	75
1.13.1.- Edad neonatal y lactancia	76
1.13.2.- Primera infancia	77
1.13.3.- Edad escolar	79
1.13.3.1.- Toxina botulínica.....	79
1.13.3.2.- Agentes formadores de volumen en cuello vesical	79
1.13.3.3.- Cabestrillos	80
1.13.3.4.- Esfínteres artificiales.....	80
1.13.3.5.- Cistoplastia de ampliación/reservorios continentes	81
1.13.3.6.- Derivación urinaria supravesical permanente	83
1.13.3.7.- Esfinterotomía endoscópica.....	83
1.13.3.8.- Cervicotomía.....	83
1.13.3.9.- El reflujo vesicoureteral.....	84
2.- JUSTIFICACIÓN.....	85
3.- OBJETIVOS E HIPÓTESIS	87
3.1.- OBJETIVO GENERAL	87
3.2.- OBJETIVOS ESPECÍFICOS	87
3.3.- HIPÓTESIS.....	89
4.- MATERIAL Y MÉTODOS	91
4.1.- VARIABLES DE ESTUDIO	93
4.2.- BASE DE DATOS	94

4.3.- ANÁLISIS ESTADÍSTICO	95
4.4.- REPRESENTACIONES GRÁFICAS	96
4.5.- ANÁLISIS ESTADÍSTICO DE LA RELACIÓN ENTRE VARIABLES.....	96
5.- RESULTADOS	105
5.1.- ASPECTOS GENERALES	105
5.1.1.- Procedencia y sexo.....	105
5.1.2.- Edad	105
5.1.3.- Aspectos ortopédicos.....	106
5.1.4.- Aspectos digestivos	106
5.1.5.- Aspectos urológicos.....	106
5.1.6.- Aspectos neurológicos.....	107
5.1.7.- Alergia al látex	108
5.1.8.- Aspectos farmacológicos	108
5.1.9.- Aspectos psicosociales.....	108
5.2.- INFORMACIÓN Y PERCEPCIÓN DE SEXUALIDAD.....	109
5.2.1.- Nivel de información	109
5.2.2.- Herencia y prevención	111
5.2.3.- Intención de procreación.....	113
5.2.4.- Información general sobre sexualidad	114
5.2.5.- Información y atención específica sobre sexualidad en Espina Bífida.....	114
5.2.6.- Valoración de la autopercepción.....	116
5.2.7.- Autopercepción de relación de pareja.....	117
5.2.8.- Autopercepción de vida sexual	117
5.2.9.- Autovaloración de factores externos.....	118
5.3.- DESCRIPCIÓN DE SEXUALIDAD	119

5.3.1.- Relación de pareja.....	119
5.3.2.- Masturbación	121
5.3.3.- Relaciones sexuales.....	121
5.3.4.- Deseo sexual	123
5.3.5.- Aspectos preventivos.....	124
5.3.6.- Influencia de la incontinencia urinaria y del uso de DI en la sexualidad.....	125
5.3.6.1.- Variables estadísticamente significativas	125
5.3.6.1.1.- Autovaloración o autopercepción de la vida en pareja en función del autosondaje.....	125
5.3.6.1.2.- Incontinencia de orina en función del autosondaje.....	126
5.3.6.1.3.- Autopercepción de la vida de relación de pareja y uso de DI	127
5.3.6.1.4.- Autopercepción de la vida sexual y uso de DI.....	127
5.3.6.1.5.- Problemas de pareja y uso de DI	128
5.3.6.1.6.- Limitación de la actividad sexual por algún motivo y uso de DI.....	128
5.3.6.1.7.- Tipo de relación de pareja y uso de DI.....	129
5.3.6.1.8.- Relación de pareja y uso de DI	130
5.3.6.1.9.- Dificultad para mantener la relación de pareja y uso de DI	130
5.3.6.1.10.- Parejas estables y uso de DI.....	131
5.3.6.1.11.- Masturbación y uso de DI.....	131
5.3.6.1.12.- Relaciones sexuales y uso de DI	132
5.3.6.1.13.- Orgasmo en las relaciones sexuales y uso de DI ..	132
5.3.6.1.14.- Deseo sexual (Libido) y uso de DI.....	133
5.3.6.1.15.- Problemas específicos secundarios a la Espina Bífida en las relaciones sexuales y uso de DI	133
5.3.6.2.- Variables estadísticamente no significativas	134

5.3.6.2.1.-	Relaciones sexuales satisfactorias con orgasmo ...	134
5.3.6.2.2.-	Problemas específicos debidos a la Espina Bífida en las relaciones sexuales	134
5.3.6.2.3.-	Sensibilidad erógena por autoestimulación.....	134
5.3.6.2.4.-	Autovaloración o autopercepción de la propia vida sexual	135
5.3.6.2.5.-	Limitación de la actividad sexual por algún motivo.	135
5.3.6.2.6.-	Relación de pareja	135
5.3.6.2.7.-	Vida en pareja	136
5.3.6.2.8.-	Masturbación.....	136
5.3.6.2.9.-	Relaciones sexuales	136
5.3.6.2.10.-	Orgasmo con la masturbación	136
5.3.6.2.11.-	Eyacuación anterógrada durante la masturbación.....	137
5.3.6.2.12.-	Sensibilidad erógena por estimulación de otra persona	137
5.3.6.2.13.-	Sensibilidad en la zona genital sexual, no necesariamente erógena.....	138
5.3.6.2.14.-	Sensibilidad en genitales externos	138
5.3.6.2.15.-	Sensibilidad erógena por autoestimulación.....	138
5.3.6.2.16.-	Sensibilidad erógena por estimulación de otra persona	138
5.3.6.2.17.-	Sensibilidad no erógena en la zona genital.....	139
5.4.-	SEXUALIDAD EN LA MUJER CON ESPINA BÍFIDA.....	139
5.4.1.-	Introducción.....	139
5.4.2.-	Menarquia y menstruación	139
5.4.3.-	Maternidad/Hijos	140
5.4.4.-	Anticoncepción.....	144
5.4.5.-	Aspectos específicos sobre la sexualidad.....	144
5.4.5.1.-	Nivel de información	144
5.4.5.2.-	Relación de pareja.....	146

5.4.5.3.-	Vida sexual.....	148
5.4.5.4.-	Problemas específicos	150
5.4.5.5.-	Sensibilidad erógena y sexual.....	151
5.4.5.6.-	Masturbación y orgasmo	154
5.4.5.7.-	Incontinencia	154
5.4.5.8.-	Valoración de la autopercepción	155
5.4.5.8.1.-	Autopercepción de pareja	155
5.4.5.8.2.-	Autovaloración de factores externos	156
5.4.5.8.3.-	Problemas psicológicos	159
5.5.-	SEXUALIDAD EN EL HOMBRE CON ESPINA BÍFIDA	160
5.5.1.-	Erección	160
5.5.1.1.-	Erección e hidrocefalia	162
5.5.1.2.-	Factores externos influyentes destacados	162
5.5.2.-	Masturbación.....	164
5.5.2.1.-	Masturbación, relaciones sexuales y eyaculación Anterógrada.....	164
5.5.3.-	Eyaculación anterógrada y otros factores	166
5.5.3.1.-	Incontinencia	166
5.5.3.2.-	Hidrocefalia.....	167
5.5.3.3.-	Autopercepción.....	167
5.5.3.4.-	Relaciones Sexuales	168
5.6.-	DIFERENCIAS EN FUNCIÓN DEL GÉNERO	168
5.6.1.-	Variables estadísticamente significativas	168
5.6.1.1.-	Incontinencia sólo de esfuerzo	168
5.6.1.2.-	Continencia de orina diurna	169
5.6.1.3.-	Sensibilidad en genitales externos	169
5.6.1.4.-	Autopercepción de la vida sexual	170
5.6.1.5.-	Masturbación	171
5.6.1.6.-	Relaciones sexuales.....	171
5.6.1.7.-	Orgasmo con las relaciones sexuales	171

5.6.2.- Variables estadísticamente no significativas	172
5.6.2.1.- Dificultades para mantener relaciones de pareja	172
5.6.2.2.- Sondaje intermitente	173
5.6.2.3.- Bolsas y/o sondas.....	173
5.6.2.4.- Auto percepción de la vida de relación de pareja	173
5.6.2.5.- Problemas familiares (no de pareja)	173
5.6.2.6.- Problemas de pareja.....	173
5.6.2.7.- Limitación de la actividad sexual por algún motivo	174
5.6.2.8.- Situación de pareja	174
5.6.2.9.- Parejas	174
5.6.2.10.- Orgasmo con la masturbación	174
5.6.2.11.- Orgasmo con la masturbación. Deseo sexual o líbido.....	175
5.6.2.12.- Problemas específicos debidos a la Espina Bífida durante las relaciones sexuales	175
5.6.2.13.- Sensibilidad erógena por autoestimulación	175
5.6.2.14.- Sensibilidad erógena por estimulación de otra persona.	175
5.6.2.15.- Sensibilidad zona sexual no necesariamente erógena.	176
5.7.- DESEO SEXUAL EN FUNCIÓN DE OTRAS VARIABLES.....	176
5.7.1.- Variables estadísticamente significativas	176
5.7.1.1.- Localización de la lesión.....	176
5.7.1.2.- Deambulación.....	177
5.7.1.3.- Incontinencia urinaria diurna.....	177
5.7.1.4.- Independencia de vivienda familiar.....	178
5.7.1.5.- Independencia familiar económica	178
5.7.1.6.- Nivel de estudios	179
5.7.1.7.- Información sexual específica de la Espina Bífida	180

5.7.2.- Variables estadísticamente no significativas	180
5.7.2.1.- Aspectos psicológicos negativos	180
5.7.2.2.- Sentirse diferente a la población general.....	181
5.7.2.3.- Tipo de relación de pareja	181
5.7.2.4.- Sexo.....	181
5.7.2.5.- Hidrocefalia.....	181
5.7.2.6.- Parálisis miembros inferiores.....	182
5.7.2.7.- Escaras en glúteo o sacro	182
5.7.2.8.- Incontinencia de heces	182
5.7.2.9.- Autosondaje intermitente vesical	182
5.7.2.10.- Alergia al látex	182
5.7.2.11.- Asistencia psicológica general.....	183
5.7.2.12.- Sensación de rechazo por la población general	183
5.7.2.13.- Sentirse atractivo para el otro sexo	183
5.8.- RELACIONES SEXUALES EN FUNCIÓN DE OTRAS VARIABLES ...	183
5.8.1.- Variables estadísticamente significativas	183
5.8.1.1.- Sexo.....	183
5.8.1.2.- Hidrocefalia.....	184
5.8.1.3.- Parálisis de miembros inferiores.....	184
5.8.1.4.- Deambulaci3n.....	185
5.8.1.5.- Incontinencia urinaria diurna.....	185
5.8.1.6.- Independencia de vivienda familiar	186
5.8.1.7.- Independencia familiar econ3mica	187
5.8.1.8.- Nivel de estudios	187
5.8.1.9.- Informaci3n sexual espec3fica de la Espina B3fida.....	188
5.8.1.10.- Sentirse atractivo para el otro sexo	188
5.8.1.11.- Tipo de relaci3n de pareja	189
5.8.2.- Variables estadísticamente no significativas	190
5.8.2.1.- Localizaci3n de la Espina B3fida	190
5.8.2.2.- Escaras en glúteo o sacro	190

5.8.2.3.- Incontinencia de heces	190
5.8.2.4.- Autosondaje intermitente vesical	190
5.8.2.5.- Alergia al látex	190
5.8.2.6.- Asistencia psicológica general.....	191
5.8.2.7.- Aspectos psicológicos negativos	191
5.8.2.8.- Considerarse diferente a la población general.....	191
5.8.2.9.- Sensación de rechazo por la población general	191
6.- DISCUSIÓN	193
6.1.- ASPECTOS GENERALES DESCRIPTIVOS.....	193
6.2.- ASPECTOS GINECOLÓGICOS-SEXUALIDAD FEMENINA	193
6.2.1.- Información sexual	194
6.2.2.- Aspectos ginecológicos y maternidad	195
6.2.3.- Aspectos específicos sobre sexualidad: vida sexual.....	197
6.2.4.- Autopercepción	202
6.3.- SEXUALIDAD EN EL HOMBRE	203
6.3.1.- Erección	203
6.3.2.- Eyaculación.....	209
6.4.- DIFERENCIAS EN FUNCION DEL GÉNERO.....	211
6.4.1.- Vida sexual.....	211
6.4.2.- Masturbación y orgasmo	212
6.4.3.- Alteraciones de sensibilidad.....	212
6.5.- DESEO SEXUAL.....	213
6.5.1.- Factores socio-culturales	214
6.5.2.- Factores orgánicos y patológicos	215
6.5.3.- Factores de autopercepción y psicológicos.....	217

6.6.- RELACIONES SEXUALES.....	218
6.6.1.- Factores orgánicos y patológicos.....	218
6.6.2.- Factores socio-culturales	220
6.6.3.- Factores de autopercepción y psicológicos.....	222
6.7.- INCONTINENCIA DE ORINA Y AUTOSONDAJE	222
6.8.- INFORMACIÓN SEXUAL Y ESPECÍFICA	225
6.8.1- Autopercepción	226
6.8.2.- Relaciones de pareja.....	227
6.8.3.- Sexualidad	228
6.8.4.- Sensibilidad.....	229
7.- CONCLUSIONES	231
8.- RESUMEN	235
9.- ANEXO: CUESTIONARIO.....	239
10.- BIBLIOGRAFÍA	261

ABREVIATURAS

- Cateterismo intermitente: CI
- Cistouretrografía miccional seriada: CUMS
- Déficits del tubo neural: DTN
- Deseo sexual: DS
- Dispositivos de incontinencia: DI
- Electromiografía: EMG
- Espina Bífida: E.B
- Estudios medios: EM
- Estudio urodinámico: EUD
- Estudios superiores: ES
- Independencia económica: IE
- Índice de Masa Corporal: IMC
- Infecciones del tracto urinario: ITU
- Información sexual específica: ISE
- Líquido cefalorraquídeo: LCR
- Mielomeningocele: MMC
- Nivel de estudios: NE
- Reflujo vesico-ureteral: RVU
- Relaciones sexuales: RS
- Resonancia magnética nuclear: RMN
- Resonancia magnética nuclear fetal: RMNF
- Tracto urinario superior: TUS
- Vivienda independiente: VI

1.- INTRODUCCIÓN

1.1.- Concepto de Mielodisplasia: Espina Bífida

La Mielodisplasia es un término amplio utilizado para describir un grupo de malformaciones caracterizadas por un defecto del cierre del tubo neural (disrafias)^{1 2}.

Este trastorno se clasifica según la extensión de la malformación medular. Si se trata de una E.B oculta, existe un simple defecto de cierre de los arcos vertebrales y sólo se aprecia mediante radiología. Cuando se trata de una E.B manifiesta, existe un quiste en la espalda y según su contenido se clasifica en:

- **Meningocele:** ocurre cuando sólo las meninges protruyen, pero los elementos neurales no se extienden más allá del conducto vertebral. Raramente causa déficit neurológico.
- **Mielomeningocele:** el tejido nervioso, sean las raíces nerviosas o porciones de la médula espinal, se ha evaginado con el meningocele. Representa más del 90% de todas las disrafias espinales.³
- **Lipomeningocele:** el tejido adiposo se ha desarrollado con las estructuras medulares y ambos se extienden con el saco que protruye.
- **Raquisquisis:** es la forma más grave. Consiste en la apertura completa del conducto vertebral, con frecuencia acompañado de anencefalia y es incompatible con la vida.

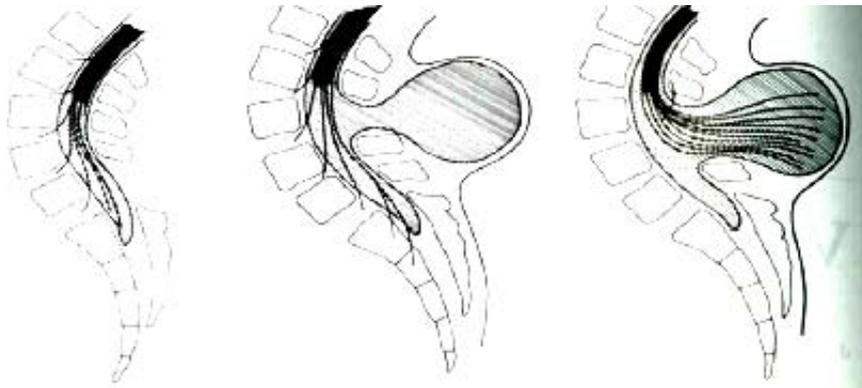


Fig.1: a) Raquisquisis, b) Meningocele, c) MMC.

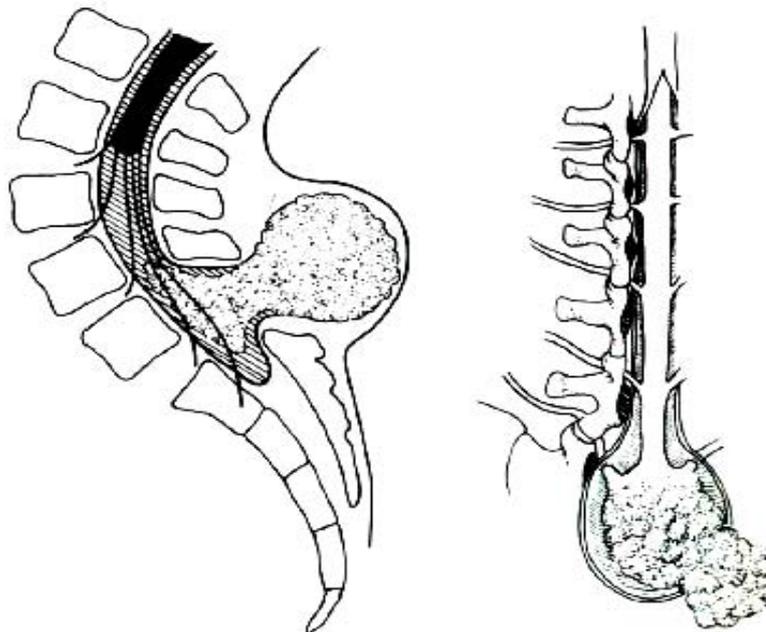


Fig.2: a) Lipoma intradural. b) Lipoma intradural y extradural a nivel de la cola de caballo.



Fig.3: imagen de un recién nacido con un MMC.

La formación de la médula espinal y de la columna vertebral comienza aproximadamente a los 18 días de gestación. El cierre del conducto, sigue en dirección caudal desde su extremo cefálico y se completa a los 35 días. No se conoce muy bien el mecanismo por el cual no se cierra el conducto pero hay varios factores implicados. Está en discusión si se trata de un fallo primitivo de cierre del tubo neural o si se trata de un déficit mesodérmico (óseo) con falta de formación de los arcos vertebrales⁴.

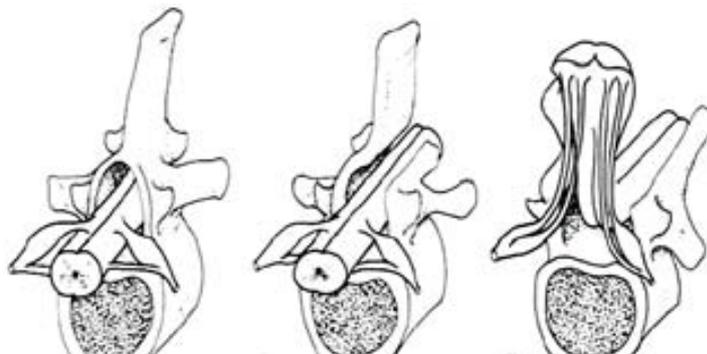


Fig.4: a) Médula normal y canal vertebral. b) Raquisquisis c) MMC.

1.2.- Patogenia

La localización más frecuente de las disrafias espinales es la columna lumbosacra (42%), le sigue la toracolumbar (27%) y la sacra (21%). La localización cervicotorácica (10%) representa una lesión más leve que no ocasiona trastornos urológicos.

Un 30% de los pacientes tienen otras anomalías congénitas. La E.B puede asociarse a agenesia sacra en un 10%, pueden coexistir hidromielia, siringomielia y diplomielia (proximal o caudal al mielomeningocele); en estos casos, se acentúa la variabilidad del cuadro neurológico. La correlación existente entre la lesión ósea y la neurológica es difícil en virtud de la variabilidad de las estructuras nerviosas involucradas y lo mismo ocurre con la disfunción vesicouretral que producen.

1.2.1.- Mielomeningocele

El MMC representa más del 90% de todas las disrafias espinales. La lesión neurológica producida por el MMC puede ser variable y depende de cuáles sean los elementos neurales que se hayan evertido con el saco del meningocele. El nivel vertebral óseo suele proporcionar pocos indicios o ninguno sobre el nivel neurológico exacto o la lesión producida. La altura del nivel óseo puede diferir desde el límite más alto de la lesión neurológica hasta una a tres vértebras en cualquier dirección³. Pueden existir diferencias en la función de un lado del cuerpo al otro al mismo nivel neurológico y de un nivel neurológico al siguiente debido a la asimetría de los elementos neurales afectados. Dos niños nunca tienen el mismo defecto neurológico.

Existe una variedad de MMC, muy poco frecuente, el **meningocele anterior sacro**, malformación baja a evolución anterior que puede pasar inadvertida en

el nacimiento. Se trata de un saco dural intrapélvico que comunica por un cuello estrecho con el espacio subaracnoideo. En la radiografía de abdomen se observa el sacro en “*cimitarra*”; se trata de una enfermedad autonómica dominante, no demasiado frecuente que puede causar vejiga neurógena ⁴.

En el 85% de los niños afectados, existe una malformación de **Arnold Chiari** asociada, en la cual el vermis cerebeloso, la protuberancia, el IV ventrículo y el bulbo raquídeo tienden a desplazarse hacia el foramen occipital. Además, la fosa posterior es de pequeño tamaño y plana, con una inserción baja de la tienda del cerebelo. Secundario al desplazamiento, se produce una obstrucción del cuarto ventrículo, impide que el LCR entre en el espacio subaracnoideo que rodea el encéfalo y la médula espinal, con aparición de hidrocefalia concomitante.

Sobre su etiopatogenia se han propuesto varias hipótesis: tracción hacia abajo del tronco por fijación de la médula, malformación primaria del tronco cerebral (aunque es poco probable) o hipoplasia primaria del condrocraqueo de la fosa posterior. Según esta última teoría, el cerebelo no sería traccionado o empujado hacia abajo, sino que se vería obligado a crecer en la dirección del conducto vertebral debido al poco volumen de la fosa posterior.

1.2.1.1.- Hidrocefalia

La hidrocefalia, de tipo obstructivo no comunicante, es secundaria a la compresión de las estructuras de la fosa posterior contra el foramen occipital. Las paredes de los hemisferios cerebrales distendidos por la hidrocefalia, pueden reducirse a unos pocos milímetros de grosor. Si se coloca a tiempo una derivación, el cerebro puede recuperar por completo la estructura normal. En cambio, cuando la hidrocefalia es de larga duración, se destruyen axones, se produce gliosis y atrofia de predominio subcortical. La difusión periventricular del LCR también contribuye al edema crónico y lesión de la sustancia blanca.

Antes de la introducción de las *derivaciones ventrículo-peritoneales* en 1960, la hidrocefalia era la principal causa de muerte y retraso mental de los niños nacidos con MMC^{5 6}.

No se conoce exactamente la incidencia de la hidrocefalia en los MMC; no obstante, varias series publicadas refieren que hasta un 80-90% de los pacientes con MMC necesitan una *derivación ventrículo-peritoneal*^{7 8}. No se ha demostrado que exista una correlación entre el nivel del defecto espinal y la presencia de hidrocefalia, aunque algunos autores han sugerido una incidencia elevada en pacientes con afectación torácica (97%) versus lumbar (87%) y sacra (37%)⁹.

Se han implicado varios mecanismos en la patogenia de la hidrocefalia: oclusión del Acueducto de Silvio, obstrucción del IV ventrículo, obliteración del espacio subaracnoideo por el contenido de la fosa posterior, obstrucción a nivel del foramen magno y anomalías venosas. Estos mecanismos tienen un origen común en la malformación de Arnold Chiari¹⁰.

1.2.1.1.1.- Desarrollo temprano de la hidrocefalia y diagnóstico prenatal

La hidrocefalia se suele diagnosticar en las ecografías prenatales, incluso puede ser el primer signo de diagnóstico de un MMC. La hidrocefalia suele ser aparente entre la semana 17-39¹¹. No obstante, se diagnostica sólo en el 30.9% de los casos y puede haber falsos negativos.

La *ventriculomegalia intrauterina* es un hallazgo común en los fetos con MMC. Según la serie de Babcook et al.¹² El 44% de los fetos con MMC tienen ventriculomegalia hasta la semana 24 comparado con el 94% a partir de esta fecha. Si existe además **estenosis del acueducto de Silvio** empeora el pronóstico, aumenta la mortalidad y se afecta el desarrollo neurológico.

Aunque la ecografía suele ser un elemento de diagnóstico suficiente para el MMC-hidrocefalia, la RMN puede tener un papel importante para estudiar el sistema nervioso de forma más detallada, especialmente en el diagnóstico de malformaciones cerebrales asociadas como la displasia del cuerpo calloso.

1.2.1.1.2.- Desarrollo tardío de la hidrocefalia

La hidrocefalia está presente en un 15-25% de los recién nacidos con MMC. Se suele asociar con una deformidad craneal llamada “**cráneo en forma de limón**”. El recién nacido puede presentar signos clínicos de *hipertensión intracraneal* (cráneo adelgazado, venas subcutáneas prominentes, irritabilidad, fontanelas tensas, “*ojos en sol poniente*”) y *ventriculomegalia significativa*. Estos niños requieren de un tratamiento precoz. En otros casos, la hidrocefalia se manifiesta tras el cierre del MMC, tras al cierre del defecto espinal o por pérdida de la capacidad de absorción del quiste. No obstante, niños con poca o moderada ventriculomegalia y perímetro craneal dentro de los límites de la normalidad, pueden no necesitar tratamiento pero sí seguimiento, mediante control del perímetro craneal y valoración de su desarrollo neurofisiológico con ecografía y RMN repetidas.

1.2.1.1.3.- Tratamiento de la hidrocefalia

El tratamiento de la hidrocefalia es quirúrgico. Es necesaria una derivación del LCR del ventrículo lateral al peritoneo a través de una válvula unidireccional que se abre a una presión determinada. También es posible establecer una comunicación directa entre el III ventrículo y el espacio subaracnoideo (ventriculostomía), técnica que actualmente puede realizarse mediante láser por vía endoscópica.

La colocación de la derivación suele realizarse después del cierre del MMC o durante la misma intervención quirúrgica. Hay autores que abogan por realizarlo en el mismo acto quirúrgico a fin de evitar repetir anestесias en un niño frágil y otros defienden realizarlo en dos actos a fin de evitar posibles complicaciones infecciosas (meningitis).

1.3.- Otras disrafias espinales

Cabe mencionar también, otras disrafias espinales con anomalías estructurales del extremo terminal de la columna y médula, asociadas generalmente con anomalías de la piel suprayacente:

1. Lipomas caudales (Lipomeningoceles)
2. Quistes dermoides y senos.
3. Tracciones fibrosas del cono medular.
4. Compresiones del *filum terminalis*.
5. Diastematomelia.
6. Raíces aberrantes.

La expresión clínica común de todos se puede resumir en estos 4 síndromes que se pueden presentar juntos o de forma aislada:

1. Trastornos de la marcha
2. Deformaciones de pies y/o piernas
3. Lesiones cutáneas
4. Vejigas neurógenas

La sintomatología urinaria puede preceder al déficit neurológico manifiesto y ser el primer síntoma de la patología raquídea.

Hasta el 4º mes de la vida intrauterina, la médula ocupa toda la longitud del canal vertebral hasta el coxis. Luego se produce el llamado “*fenómeno de la*

ascensión”, mediante el cual la médula parece encogerse dentro del canal raquídeo. Las raíces se vuelven largas y oblicuas.

- **Los lipomas caudales** pueden ser intratecales, extratecales o mixtos. A estos se les ha llamado *lipomeningoceles*. Sus límites son difusos. Producen compresión de raíces. Pueden existir lipomas en otras localizaciones.
- **Los quistes dermoides** están conectados con una depresión cutánea posterior (seno) por un tallo. Está compuesto por elementos epiteliales, pelos y glándulas sebáceas. En la piel hay pigmentación anómala y/o hipertrichosis.
- **La estrechez del *filum terminale*** se produce por una degeneración anormal de éste, que se traduce, como los demás disrafismos, en una tracción medular. Si se secciona el *filum* el cono asciende 2 o 3 centímetros.
- **La diastematomelia** es una hendidura anteroposterior de la médula. Puede haber varios puentes. Cada sector puede tener su propia envoltura meníngea o ser única. El tabique dorsoventral puede ser óseo, fibroso o cartilaginoso. El nivel de la malformación suele encontrarse entre la L2 y la L3. La médula pierde su movilidad y es sometida a tracciones y compresiones.
- **Las raíces aberrantes** son nervios que no alcanzan su completo desarrollo (abortados) y van acompañados de rotación medular de 90°.

El cuadro clínico es similar en todas las disrafias. Los síntomas iniciales pueden ser alteraciones del trofismo cutáneo de los miembros inferiores o la desaparición del reflejo aquiliano.

Las **manifestaciones cutáneas** se observan en el 75% de los casos. Las *ortopédicas* en el 60% y las *urológicas* entre el 20-40%. Las manifestaciones cutáneas de la región sacrococcígea se objetivan por *discromías de la piel*, con pelos o sin ellos, *lipomas cutáneos*, *depresiones cutáneas medianas* o *angiomas*. **Las manifestaciones neuroortopédicas** consisten en *trastornos de la marcha*, *malformaciones de los pies* (pie cavo o equinovaro, deformación en garra de los dedos de los pies), *trastorno de los reflejos tendinosos* y *anestesia cutánea o hipoestesia*.

Clínicamente, no es posible establecer una relación entre el tipo de vejiga neurógena, la lesión espinal y la presencia de lesiones cutáneas u ortopédicas. La mayoría tiene indicación de neurocirugía, que puede mejorar el cuadro, siempre que después se trate la vejiga neurógena.

1.4.- Agenesia sacra

Es una anomalía congénita rara que forma parte de un grupo de malformaciones nombradas por Duhamel, como el “**Síndrome de regresión caudal**” en la que están asociadas anomalías ortopédicas, neurológicas, urológicas y ano rectales. Anatómicamente, es la ausencia parcial o total de uno o más segmentos del sacro. Cuando faltan dos o más segmentos causa manifestaciones clínicas.

El 1% de niños de madres diabéticas nacen con agenesia sacra, mientras que el 16% de las agenesias sacras se presentan en hijos de madres diabéticas. El cono terminal acaba bruscamente, las raíces o no existen o son anómalas, están invadidas por tejido fibroso que produce tracciones o compresiones. Pueden existir lesiones por encima, en la columna o en la médula, e incluso asociarse a un lipoma.

La agenesia sacra puede escapar a un diagnóstico neonatal. Se debe realizar una inspección y una palpación exhaustiva de la región genitosacra, observando los *pliegues interglúteos*. Puede observarse aplanamiento de uno o ambos glúteos, falta de pliegue interglúteo, hipotrofia total o parcial de uno o ambos miembros inferiores.

No existe ningún patrón urodinámico que se correlacione con las lesiones (60% denervación EMG, 40% disfunción vesical). En el 60% se encuentra anestesia sacra y en un 80% trastornos de la continencia. El diagnóstico se completa con un tacto rectal y un estudio radiológico de frente y perfil. En el 50% de los casos hay trastornos ortopédicos: *asimetría de miembros inferiores, deformidad equinovara, luxación congénita de cadera*.



Fig.5: Imagen radiológica de perfil de agenesia de sacro.



Fig.6: Imagen radiológica AP de agenesia de sacro.

1.5.- Epidemiología

La E.B es una malformación que ocurre en las primeras etapas de la embriogénesis. Un número de fetos afectados abortan espontáneamente y otros se diagnostican durante el embarazo, por lo que el número de abortos terapéuticos en los últimos años ha aumentado^{13 14}.

Aproximadamente nacen 300.000 niños con E.B al año¹⁵. La prevalencia de DTN ha disminuido de forma considerable en las últimas décadas debido principalmente al consumo de suplementos de ácido fólico para su prevención. Varios estudios han revelado una gran variación en la prevalencia de E.B según la etnia, raza, geografía...

En Europa las mayores cifras se han hallado en las Islas Británicas, con una incidencia de 2.4-3.8 casos de E.B por 1000 nacimientos (en Irlanda llegan a 5 nacimientos cada 1000 habitantes). No obstante, no se han observado cifras similares en otras malformaciones. En el resto de Europa la incidencia es más baja 01-0.6 por 1000 nacimientos.

Cabe destacar la incidencia elevada de E.B en el Este de Canadá comparado con el Oeste canadiense. Shurtleff¹⁶ reportó que la incidencia de MMC en Seattle (EUA) era de 0.5 recién nacidos en 1981-1982, con un descenso a 0.05 en el 2001. La incidencia en EUA ha sido estimada de 0.3-0.4 por 1000 nacimientos, con mayor incidencia en la costa Este que en la costa Oeste.

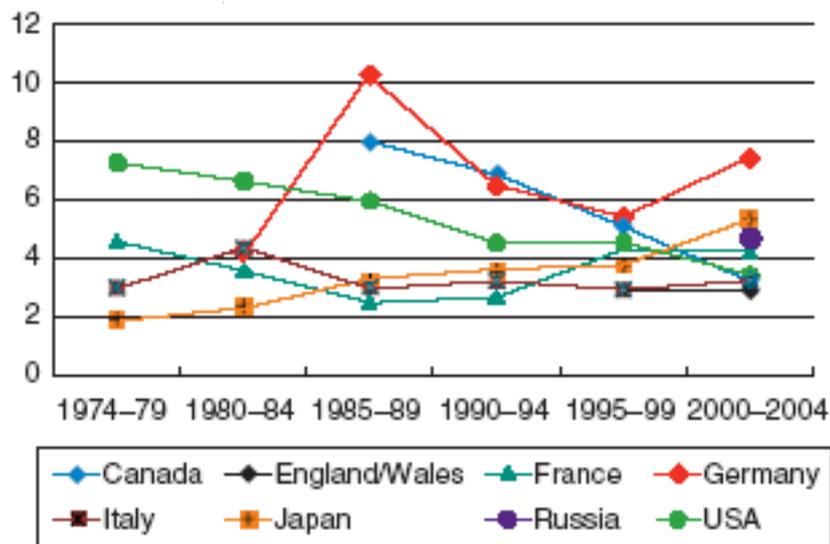


Tabla 1. Prevalencia de los DTN por 10.000 recién nacidos vivos en los últimos 30 años en diversos países.

La incidencia también varía según las etnias. En EUA la población hispana tiene un elevado riesgo, en cambio, los negros americanos y los asiáticos tienen una incidencia menor. Los asiáticos y africanos que migran a una región de mayor incidencia siguen manteniéndola baja. Existe también cierta

incidencia familiar aunque su transmisión hereditaria no está aclarada. Si hay un miembro afectado en la familia existe una posibilidad del 2 al 5% de que un segundo hijo padezca el mismo trastorno¹⁷. La incidencia se duplica si existe más de un miembro con una disrafia neuroespinal.

Desde la introducción del screening prenatal para la E.B durante las tres últimas décadas en los países industrializados, se ha producido una disminución de la incidencia de E.B^{18 19} (en los años 1980 era de 1 por 1.000). Se realiza mediante la determinación de las *alfa-proteínas en el líquido amniótico*, permitiendo el diagnóstico de los fetos afectados y pudiéndose interrumpir el embarazo antes de las 16 semanas de gestación²⁰. El diagnóstico por ecografía prenatal sólo es factible en los últimos meses del embarazo.

A parte de la introducción de los tests prenatales y el tratamiento dietético con folatos, que han contribuido a disminuir parcialmente la incidencia, hay otros factores implicados que todavía se desconocen para disminuirla.

Desde la publicación en 1992 del “*Medical Research Council Vitamin Study Research Group*” que demostraba que los **suplementos de ácido fólico periconcepcionales** reducían el riesgo de E.B y anencefalia en más del 70% de los casos, se recomienda a todas las mujeres de edad fértil, un aporte alimentario óptimo de folatos, mediante un consumo suficiente de legumbres verdes, nueces, castañas, huevos, quesos y fruta. En caso de embarazo programado, añadir un suplemento de 400µg de ácido fólico al día, 8 semanas antes del embarazo (el tubo neural se cierra a los 28 días de la concepción) y seguir al menos hasta 12 semanas después de la concepción. Esta posología debe aumentarse a 4mg en caso de mujeres con riesgo elevado, particularmente aquellas con hijos afectados de DTN²¹.

1.6.- Etiología

1.6.1.- Influencias genéticas

La E.B se produce por factores genéticos y ambientales. Se han podido identificar alteraciones cromosómicas teratogénicas o mendelianas en una minoría de individuos. La E.B ocurre más frecuentemente en la trisomía 13 y 18. Se ha observado un incremento de la asociación entre E.B y *los síndromes del cuerpo calloso, CHILD, Fraser, Waardenburg y Merkel-Gruber*. No obstante, estimar el impacto de las cromosopatías en la prevalencia de los DTN es difícil debido a que tienen lugar muchos abortos espontáneos.

La influencia genética es evidente y varios miembros de una misma familia pueden estar afectados. En la actualidad, no obstante, hay una disminución de la transmisión vertical debido a los abortos espontáneos y terapéuticos, y sobre todo, por la utilización del ácido fólico periconcepcional. El riesgo de afectación de E.B de un hermano es del 3-4%.

También cabe mencionar un mayor número de afectados en determinados grupos étnicos y un mayor riesgo en personas con alteraciones de genes implicados en el metabolismo del folato y en otros procesos celulares. El folato y sus metabolitos son importantes en la síntesis de purinas y pirimidinas, también están implicados en la transferencia del grupo "metilo" en el proceso de síntesis de algunos aminoácidos. Mutaciones o variaciones genéticas en genes implicados en los enzimas que participan en síntesis del *homocisteína-folato* como en el *metiltetrahidrofolato reductasa* (MTHFR) o la *metionina sintasa*, pueden provocar defectos del tubo neural²².

El primer factor de riesgo genético para los DTN fue descubierto a un simple polimorfismo de un simple nucleótido (C677T) en el gen MTHFR, que provoca la disfunción del mismo, con el posterior incremento de los niveles de

homocisteína en plasma y el incremento de riesgo de DTN²³. Este polimorfismo está presente en el 10% de la población norteamericana.

1.6.2.- Deficiencia de folato

La gran mayoría de casos de E.B son debidos a un complejo de interacciones poligénicas con factores ambientales. Una toma inadecuada de folato antes y durante el embarazo es un factor de riesgo²⁴.

En 1931, la Dra.Lucy Wills, que estaba estudiando la nutrición de las mujeres indias, descubrió que la levadura de cerveza podía revertir la anemia megaloblástica de las mujeres embarazadas. El ingrediente activo que llevaba la levadura era el folato, que fue aislado de las espinacas en 1941 y sintetizado en 1945.

Hibbard en 1964, descubrió la participación del folato en los DTN. Halló la presencia de alteraciones en el metabolismo del folato en madres de niños con MMC²⁵. A mediados de los años 70, Smithells observó en Gran Bretaña niveles bajos de folato en los eritrocitos de mujeres embarazadas, de nivel económico bajo. Se asociaban a una elevada prevalencia de niños con DTN implicando el déficit de folato como factor etiológico.

Entre 1981-1996 se realizaron 6 estudios utilizando el ácido fólico, solo o asociado a otros micronutrientes, a dosis entre 0.36mg a 4mg/día, en mujeres con un hijo afecto de E.B, con el objetivo de prevenir recidivas de DTN.

En 1992, el estudio británico "*Medical Research Council Vitamin Study research Group*" como ya se ha comentado, reportó los resultados de un estudio randomizado doble ciego realizado en 33 centros de 7 países. Este estudio mostraba que la administración de suplementos de ácido fólico

periconcepcional (4 mg/día en madres con antecedentes de DTN) disminuía un 72% el riesgo de padecer DTN²⁶. El mismo año, el centro de Control de Enfermedades de EUA (CDC) recomendó también 4 mg/día en madres con riesgo elevado.

Cabe destacar, que estos estudios sólo iban dirigidos a pacientes con alto riesgo de recurrencia de DTN en madres con niños afectados. La prevención de recidivas condujo a estudiar los suplementos de ácido fólico en la población general. Butterwoth y Bendich analizaron 7 estudios retrospectivos que evaluaban la eficacia de un aporte diario de 0.8 mg de ácido fólico. Todos estos estudios demostraron la eficacia del ácido fólico para la prevención de los DTN en un 70%^{27 28}.

Desde 1992, las autoridades sanitarias de muchos países preconizan el uso sistemático de suplementos de ácido fólico a todas las mujeres en periodo periconcepcional, utilizando ácido fólico sintético, con una dosis de *400 µg vía oral* en la población general y de *4 mg* en las mujeres con un hijo con DTN²⁹.

1.6.3.- Otros factores de riesgo

Otros factores de riesgo implicados en los DTN son la **obesidad**³⁰ y la **diabetes con hiperinsulinemia** como un potente factor metabólico. Un IMC>29 implica el doble de riesgo de tener un niño con DTN.

Becerra et al.³¹ estudiaron un total de 4929 mujeres diabéticas embarazadas y 3029 mujeres control embarazadas. El riesgo relativo de padecer malformaciones del sistema nervioso y cardiovascular en niños de madres con diabetes mellitus insulino-dependientes fueron del 15.5 y 18 respectivamente. Las enfermedades que cursan con fiebre al principio del embarazo incrementan también el riesgo de DTN³².

Los tratamientos antiepilépticos durante el periodo periconcepcional con **valproato de sodio** y **carbamazepina**, son un factor de riesgo de DTN. La prevalencia de E.B es aproximadamente del 1-2% con la exposición al valproato y de 0.5% con la carbamazepina³³. El riesgo de malformaciones congénitas con los nuevos antiepilépticos (*gabapentina, felbamato, lamogitrina, levetiracetam, oxcarbacepina, topiramato*) todavía se desconoce.

1.7.- Diagnóstico prenatal

El diagnóstico prenatal de la E.B era excepcional hasta hace unas décadas, siendo EUA uno de los países pioneros en el programa de detección precoz. Los niveles de *alfa-fetoproteína* en plasma y especialmente en líquido amniótico son muy elevados en estos fetos, por lo que se puede detectar un 80% de las E.B con una *amniocentesis* en la semana 16.

Su detección a través de la *ecografía* a veces es complicada debido a la imposibilidad de visualizar la columna vertebral en el plano longitudinal y axial. No obstante, hay unos signos indirectos cerebrales que pueden ayudar a su diagnóstico³⁴.

1.7.1.- Signos indirectos ecográficos/RMF

- Malformación de Arnold Chiari II
- Signo de la banana
- Signo del limón
- Ventriculomegalia

La hidrocefalia es una complicación/asociación frecuente de los pacientes con mielodisplasia, sobre todo en el MMC. Entre el 90 y el 95% de los MMC padecen el *Síndrome de Chiari II* (Arnold-Chiari). Actualmente, con la ecografía

tridimensional y la RMNF es posible diagnosticar esta asociación en más del 80% de los casos a partir de la semana 24 de gestación.

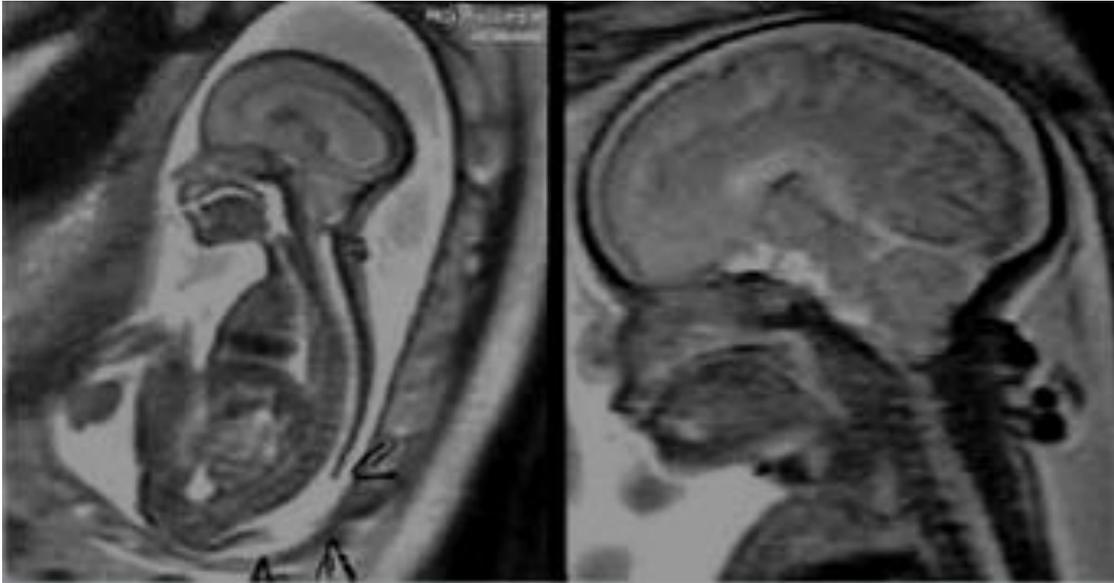


Fig.7: Imagen de una RMF de un feto con hidrocefalia y herniación del cerebelo.

La Malformación de Chiari II involucra la extensión de los tejidos cerebeloso y del tallo cerebral dentro del foramen magno. Además, el vermis cerebeloso (el tejido nervioso que conecta las dos mitades del cerebelo) puede estar completo, parcialmente o ausente. Se caracteriza por tener una pequeña fosa posterior asociada con un desplazamiento, dismorfia del vermis y del IV ventrículo dentro del foramen magnum o dentro del canal espinal cervical. Como resultado, la fosa posterior es demasiado pequeña y se produce la herniación de las estructuras ya comentadas.



Fig.8: Imágenes radiológicas de una RMNF con hidrocefalia en feto con MMC. Las imágenes **a** y **b** superiores muestran dilatación ventricular. La imagen **c** muestra la desaparición de la hidrocefalia después de la intervención quirúrgica. Las imágenes inferiores muestran la pequeña fosa posterior y la herniación del cerebelo.

Los signos indirectos de la Malformación de Chiari II incluyen la obliteración de la cisterna magna, dismorfia y displasia del cerebelo con una curvatura anterior anormal llamado **“signo de la banana”**, responsable del **“signo del limón”** (Fig.9) que se desarrolla de forma temprana e inconstante (50%) (deja de observarse a partir de las 22-24 semanas) y moderada o severa ventriculomegalia.

La obliteración de la cisterna magna y el signo de la banana son muy característicos. El porcentaje de falsos positivos es casi nulo³⁵. Estos signos se pueden detectar a partir de la semana 16 de gestación. La **ventriculomegalia** aparece tardíamente, al final del segundo trimestre, en más del 70% de los casos.

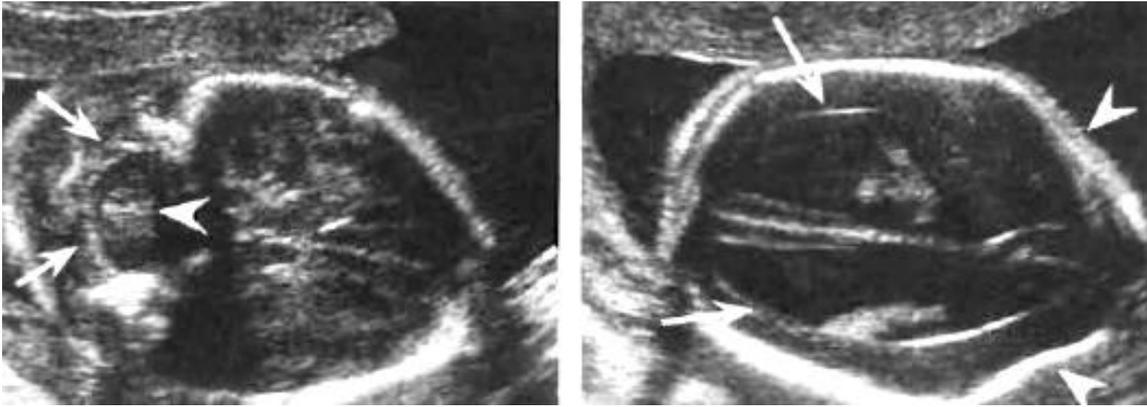


Fig.9: Malformación Chiari II: **a)** anulación de la cisterna magna y “signo de la banana”, **b)** “signo del limón”.

1.7.2.- Signos directos ecográficos/RMF

La identificación de los signos directos de la E.B por ecografía significa poder visualizar cada arco neural, desde la zona cervical hasta la sacra, en el plano axial y mediosagital. El plano mediosagital sirve para poder ver la extensión del defecto y asegurar las dimensiones del MMC identificándose la interrupción del contorno cutáneo al nivel de la vértebra afectada debido a la ausencia del arco dorsal en el plano axial. En el plano coronal se observa cómo se abren los arcos laterales. Si se utiliza la ecografía tridimensional se pueden visualizar estos tres planos simultáneamente.

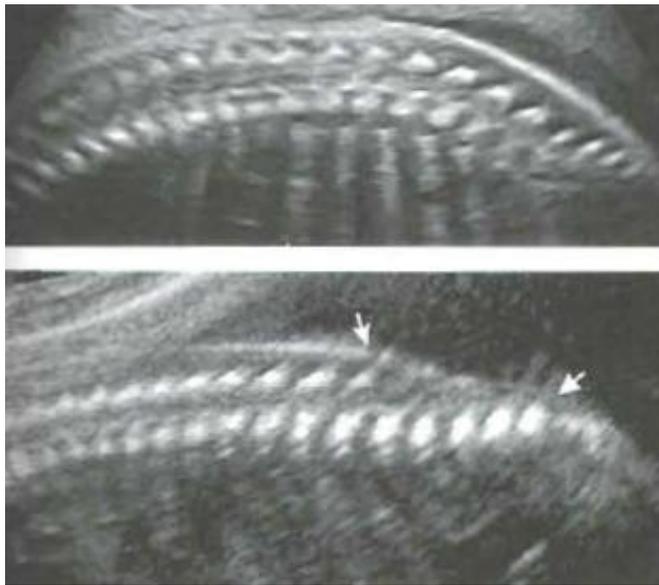


Fig.10: Imagen superior de columna vertebral normal. Imagen inferior con feto con defecto espinal abierto. Las flechas indican la extensión del defecto a las 21 semanas.

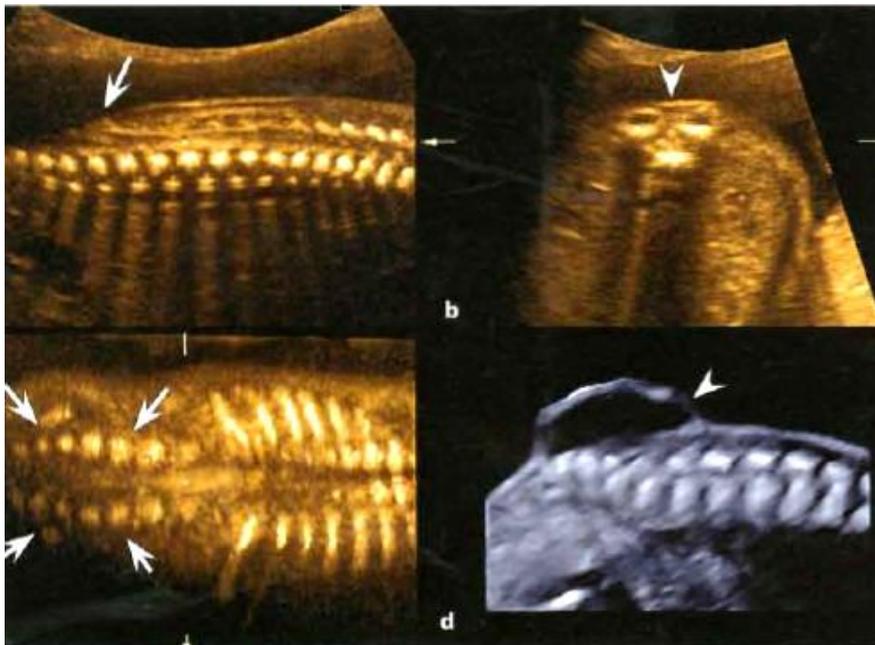


Fig.11: E.B a las 22 semanas de gestación. Signos directos: las dos imágenes sagitales de la izquierda muestra la ausencia de proceso posterior y las dos de la derecha muestran el signo de la U, con el canal vertebral posterior abierto (saco dorsal).

1.7.3.- Riesgo de alteraciones cromosómicas

El riesgo de alteraciones cromosómicas es del 8-16%³⁶.

1.7.4.- Riesgo de alteraciones no cromosómicas

El riesgo de alteraciones no cromosómicas es bajo.

1.8.- Manejo de la E.B en el nacimiento y técnica quirúrgica del cierre primario

El 90% de los MMC se detectan prenatalmente. El parto suele ser mediante cesárea para prevenir riesgos neurológicos. Normalmente no hay que tener ningún cuidado obstétrico especial y nacen a término la mayoría; no obstante, es necesario un equipo multidisciplinario tras el nacimiento (intensivista neonatal, anestesista, neurocirujano...).

Si no hay evidencias de infección meníngea, el cierre primario tiene lugar en las primeras 48 horas después del nacimiento. No es aconsejable posponerla pasadas las 72 horas de vida por riesgo de ventriculitis (37%), comparado con el 7% si se interviene antes de este tiempo³⁷.



Fig.12: Exposición del MMC y de la placa.

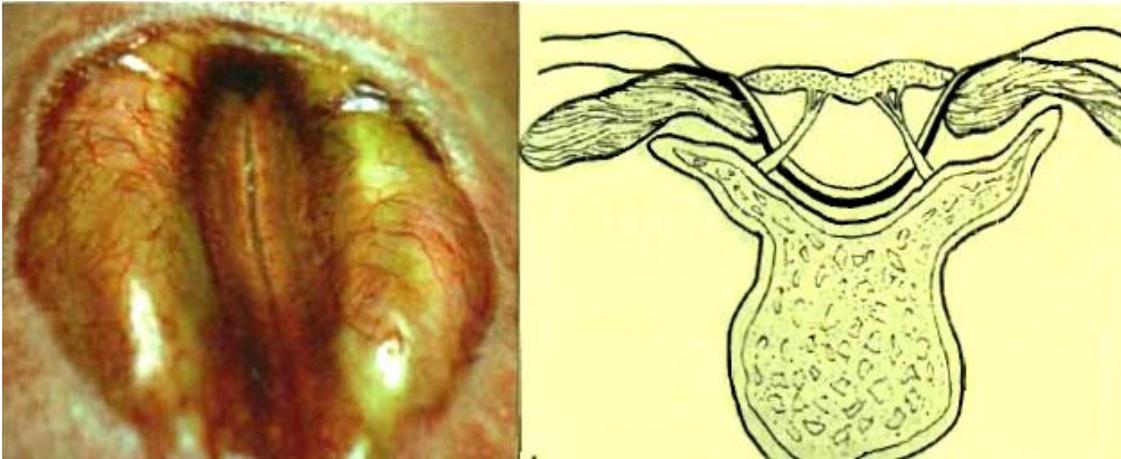


Fig.13: **a)** Apariencia clínica de un mielocelo. **b)** Dibujo esquemático mostrando la relación entre las meninges y la piel.

1.8.1.- Reparación del MMC

El principal objetivo del tratamiento de la reparación del MMC es:

- Extirpar el saco malformado
- Prevenir la infección del sistema nervioso creando una barrera entre el canal espinal y el exterior
- Preservar al máximo la función motora y sensitiva

Estos resultados se pueden conseguir mediante la reconstrucción de la placa neural, cierre de las meninges, la fascia, el tejido subcutáneo y piel. Un aspecto importante es realizar una evaluación de la calidad y cantidad de piel disponible para la reconstrucción en el preoperatorio, siendo en algunas ocasiones el cierre de la piel la parte de la cirugía más difícil o imposible. En estos casos es necesaria la cirugía plástica reconstructiva.

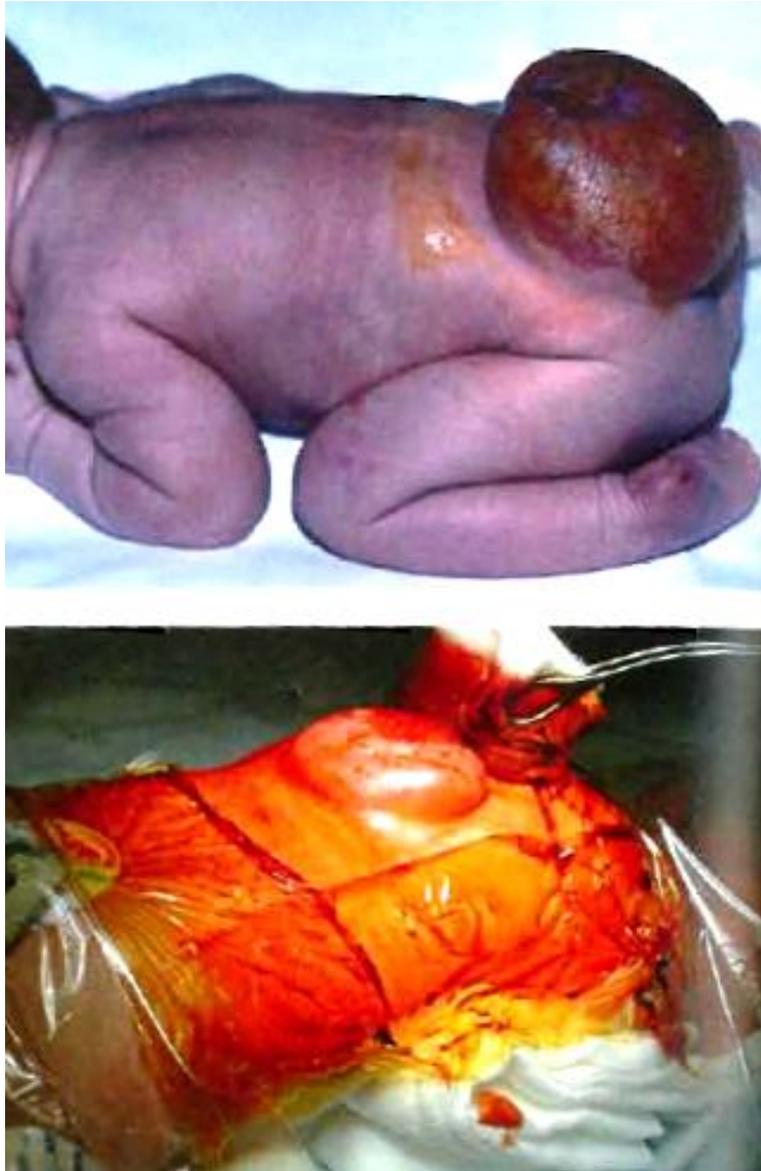


Fig.14: Recién nacido afectado de MMC. Se posiciona al paciente para la corrección.

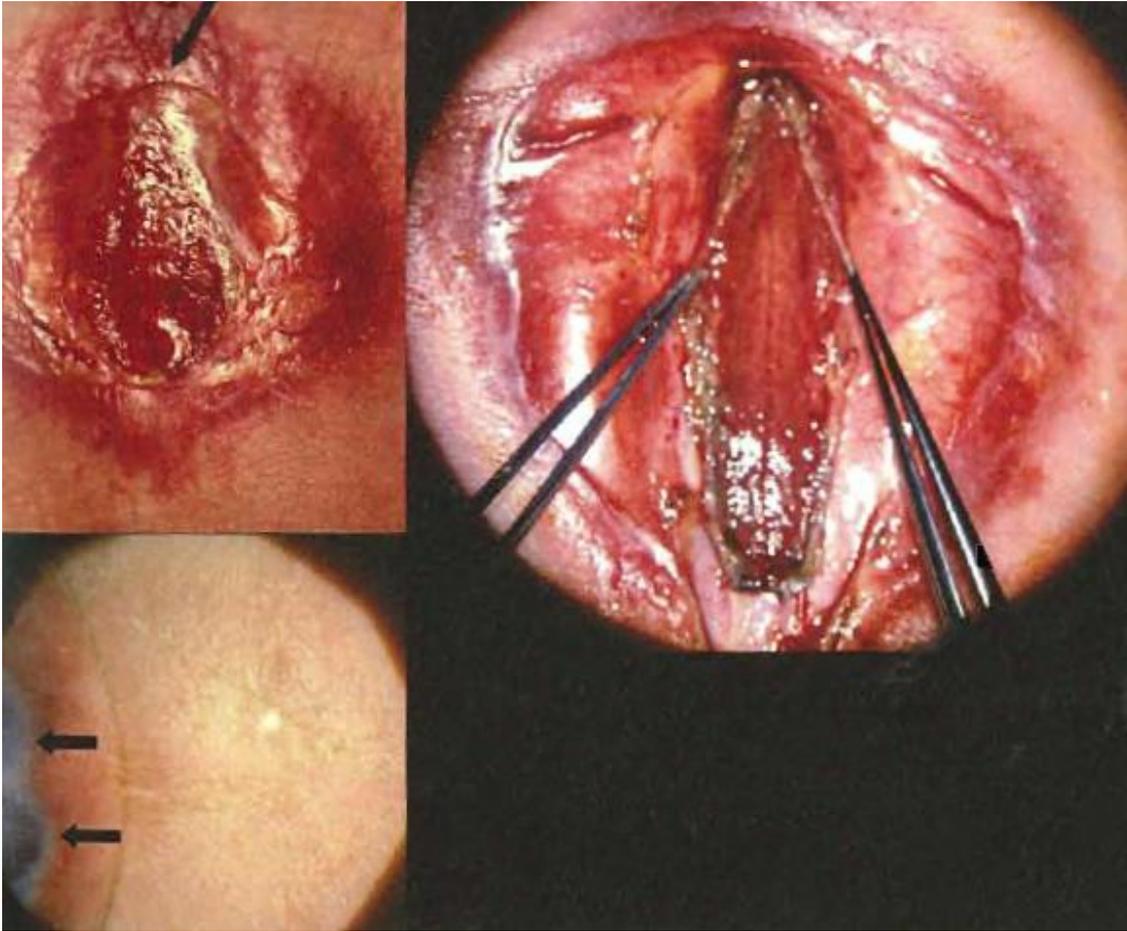


Fig.15: La parte inicial de reparación del MMC se realiza bajo microscopio para magnificar la visión.

- a. La placa neural con su membrana aracnoidea es circunferencialmente conectada con la capa cutánea. La flecha indica el inicio de la incisión.
- b. Se observa el inicio de la incisión en el borde de la membrana aracnoidea.
- c. Después de completar la disección de la placa neural, los márgenes de la malformación pueden aproximarse hacia la línea media.

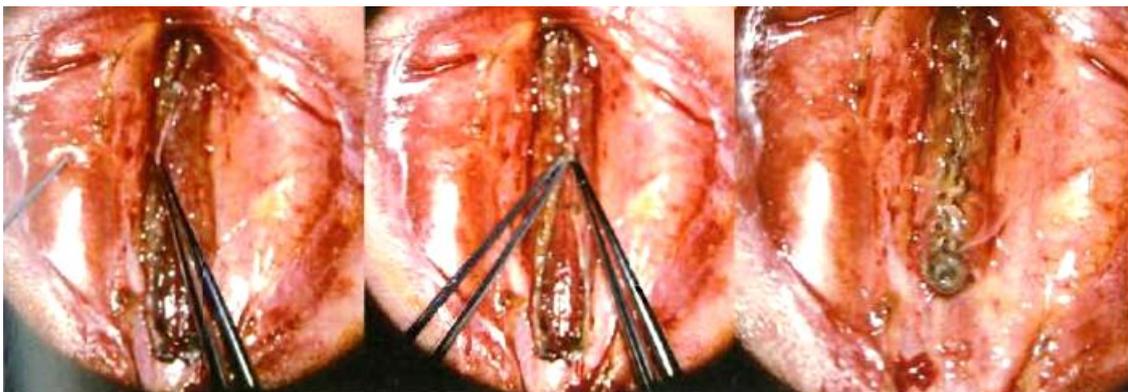


Fig.16: Cierre de la placa neural: una vez la placa neural ha estado separada de la capa subaracnoidea y cutánea, sus márgenes se aproximan hacia la línea media para permitir la sutura con monofilamento 7.0.

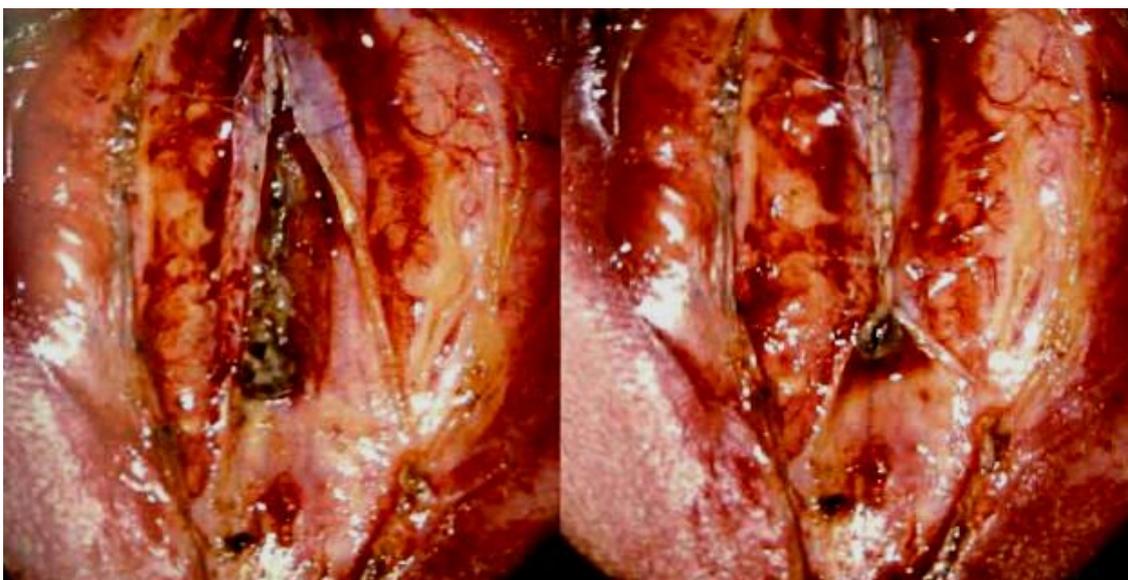


Fig.17: Cierre dural:

- a.) Las dos hojas durales son de repente separadas de la fascia lumbar bajo el microscopio y se aproximan a la línea media
- b.) El borde dural se sutura hacia la línea media evitando tensión.

El neonato permanece normalmente en la UCI durante un par de días y se mantiene en posición prono. Se administra un antibiótico profiláctico durante las primeras 24 horas (5 días o más si hay riesgo de infección) y el cambio de vendaje se realiza cada 48 horas. La infección se produce en menos del 2% de los casos. La complicación más grave de la cirugía del MMC es la meningitis con sepsis, principal causa de muerte³⁸.

1.8.2.- Manejo temprano de la hidrocefalia

La hidrocefalia puede ser muy discreta prenatalmente, por lo que puede ser detectada sólo en el 15-20% de los MMC. Está presente en un 16% de los recién nacidos con MMC antes de ser operados. En cambio, entre el 80 y el 90% de los MMC desarrollarán hidrocefalia durante las primeras semanas o meses de vida (sobre todo después de la corrección neonatal del MMC), requiriendo una derivación ventrículo-peritoneal.

El daño neurológico central había sido atribuido tradicionalmente a la presencia de hidrocefalia. Trabajos más recientes tienden a asignarle más importancia al Síndrome de Chiari II, que puede ser diagnosticado a partir de las 16 semanas de gestación por los signos ecográficos característicos (desplazamiento cerebeloso-signo de la banana, deformación craneal-signo del limón). Los síntomas neurológicos del Chiari II en el recién nacido son escasos o ausentes y tampoco está claro cuánto puede repercutir en su vida futura (intelectual, sexual...).

Respecto a la hidrocefalia, hecho transitorio, no parece tener repercusión neurológica central importante si se deriva precozmente. Sin embargo, hay estudios que demuestran un coeficiente intelectual más bajo en las

derivaciones ventrículo-peritoneales que se han complicado y han tenido múltiples reintervenciones.

Cuanto más alto es el MMC más posibilidades tiene de cursar con hidrocefalia. Las mielodisplasias sacro-coxígeas y las disrafias espinales raramente cursan con hidrocefalia. La hidrocefalia sería más un indicador de severidad de lesión neurológica que un factor deletéreo directo.

El efecto negativo de la hidrocefalia es, por lo tanto, transitorio y corto. No tendría que tener gran importancia en la fisiopatología de los trastornos de la E.B. Sin embargo, hay trabajos que asignan una gran trascendencia y una repercusión importante en la vida sexual. Hay que tener en cuenta que todas estas series son “series históricas” con pacientes que como mínimo tienen 18 años, y evidentemente, ha habido cambios importantes desde entonces en el tratamiento del MMC y de la hidrocefalia. El tratamiento de elección son las válvulas ventrículo-peritoneales.

1.9.- Cuadros clínicos

Las formas *de E.B occultas* son casi siempre asintomáticas.

En los casos de anomalías medulares asociadas, pueden cursar con:

- Incontinencia de esfínteres
- Trastornos de la marcha
- Dolor
- Alteraciones de los reflejos

1.9.1.- Trastornos neurológicos

Los MMC se asocian con trastornos neurológicos, que pueden ser graves: *debilidad o parálisis flácida franca* con arreflexia de las extremidades inferiores y *escoliosis*, sobre todo en pacientes con MMC torácico o toracolumbar, debido a alteraciones congénitas de las vértebras que predisponen del desarrollo y progresión de la curvatura espinal.

Las *displasias congénitas de la cadera y del tobillo* son debidas en parte, al desequilibrio muscular que tiene lugar durante la vida intrauterina. Cuando empiezan a caminar, el efecto de la gravedad provoca deformidades esqueléticas que pueden ir progresando. Además, los músculos debilitados, debido a su inervación parcial, pueden provocar más pérdida de función. Estos niños además, tienen pérdida de la sensibilidad térmica y dolorosa.

La **incontinencia vesical y rectal** es secundaria fundamentalmente a compresiones y/o estiramientos de raíces sacras. El cuadro puede ser variable según haya denervación parcial o total. También influirá sobre el área genital y su funcionamiento: anestesia, hipoestesia en “silla de montar”...

Un porcentaje elevado de recién nacidos con MMC tienen una malformación de Arnold-Chiari o hidrocefalia asociadas. En resumen, una mielodisplasia puede ocasionar no sólo una vejiga neuropática sino que también existe en la mayoría de los casos trastornos ortopédicos que van desde déficits casi inapreciables a paraplejas. Esto evidentemente repercute sobre la deambulación y otras muchas funciones³⁹.

1.9.2.- Trastornos ortopédicos

Los niños afectados de MMC tienen una incidencia elevada de *escoliosis*, *cifosis* y *lordosis*. Estas deformidades espinales pueden progresar y causar severa incapacidad. Pueden ser congénitas (15%) o adquiridas y ocurren durante la infancia. El trastorno congénito más característico es el **defecto del arco posterior**. Pueden estar presentes otras alteraciones congénitas como la presencia de *hemivértebras* o de *diastematomyelia*. En cuanto a las deformidades adquiridas destacar la *escoliosis* y la *deformidad de la pelvis*. La curvatura espinal de los MMC suele aparecer en edades tempranas. Puede estar presente a partir de los 2-3 años de edad, siendo severa a la edad de 7 años⁴⁰. Debido a la aparición temprana de la deformidad, es necesario un tratamiento que se anticipe a las deformidades anteriormente descritas. La presencia de oblicuidad pélvica con deformidad a nivel de las caderas afecta el balance espinal. Por ejemplo, contracturas asimétricas de la cadera pueden causar escoliosis lumbar, pelvis oblicua y lordosis anormal en posición de pie y sentado.

A destacar también las deformidades de los pies y de los tobillos. La deformidad *equinovara* es la más frecuente (50%)⁴¹, seguida de La del *calcáneo*, *valgo* y *talus vertical*. Si la deformidad está presente en el recién nacido puede ser debida a su posición fetal. Si la deformidad se manifiesta durante la infancia, los reflejos espásticos pueden tener un papel etiológico, aunque en más del 75% de las deformidades ocurren en ausencia de espasticidad⁴².

La deformidad equinovara puede estar presente en todos los niveles de paraplejia, aunque el tratamiento es distinto en cada nivel según la función del músculo implicado. En el caso de la **deformidad del calcáneo**, con una dorsiflexión anormal (opuesto al equinovaro) se asocia frecuentemente con

valgo de tobillo, otra anomalía del MMC. (Fig. 19). **La deformidad del cavo** suele aparecer en los casos de niños con lesiones sacras.



Fig.18: Imagen de deformidad del calcáneo, con dorsiflexión anormal del pie.

1.9.3.- Úlceras por presión

Las úlceras por presión se deben a sus déficits sensoriales (déficit térmico y doloroso). Se presentan en más del 60% de los niños, sobre todo en los pies, nalgas, sacro, tuberosidades isquiáticas y trocánter mayor. Incluso se pueden infectar⁴³.

1.9.4.- Trastornos urinarios (vejiga neuropática)

Se debe considerar que todos los pacientes con MMC tienen vejiga neuropática, pues tan sólo el 5% no presentará *disfunción vesico-esfinteriana*⁴⁴. Por otra parte, el daño neurológico en estos pacientes es un proceso dinámico, pudiendo producirse cambios durante el crecimiento, debido al anclaje medular, la hidrocefalia o la malformación de Arnold Chiari. Por tanto,

y dado que presentan un alto riesgo de deterioro de la función renal y del tracto urinario, el seguimiento estrecho mediante estudios urodinámicos, pruebas de imagen y el inicio de un tratamiento precoz es fundamental.

El cierre precoz del defecto primario no es sólo importante para la supervivencia del niño sino también para una mejor evolución desde el punto de vista *neurourológico*. Un estudio reciente de 129 niños con MMC muestra que el cierre del defecto pasadas las primeras 72 horas del nacimiento, a los 3 años de edad, tiene una mayor incidencia de ITU febriles, RVU, hidronefrosis en comparación a los niños con cierre más precoz. Además, el cierre precoz se asocia con una mayor capacidad vesical y bajas presiones⁴⁵. Este mismo estudio compara un subgrupo de pacientes operados en las primeras 24 horas y entre las 24-72 horas sin encontrar diferencias significativas en cuanto a la incidencia de ITU febriles o RVU, pero sí en cambio tienen una menor presión vesical los operados en las primeras 24 horas.

1.9.4.1.- Patogenia

La compleja coordinación neurourológica de la micción depende de la interacción de los núcleos medulares *sacros S2-S4* (parasimpático y pudendo), *dorsolumbares D10-L2* (simpático), *los núcleos pontinos* y *los núcleos encefálicos*.

La denervación del músculo detrusor y del esfínter uretral secundario al defecto del canal vertebral, ocasiona una gran variedad de trastornos en la fase de llenado y de vaciado vesical: **hiperreflexia vesical**, **disfunción esfinteriana** o **atonía vesical**. En consecuencia, puede aparecer incontinencia de orina, retención de orina, RVU, infecciones urinarias e incluso insuficiencia renal⁴⁶. **La disfunción vesicouretral** congénita en el niño presenta alguna de estas particularidades:

- Ausencia de correlación entre el nivel de la lesión ósea y el nivel neurológico; este último aspecto no es netamente definible, como pueda serlo en un lesionado medular postraumático.
- Ausencia de correlación entre el nivel neurológico y el tipo de disfunción vesicouretral:
 - Prevalencia de cuadros mixtos, de difícil interpretación.
 - Frecuente disociación electromiográfica entre el esfínter anal y el esfínter externo uretral.
 - No es infrecuente encontrar cuadros graves vesicales con extremidades inferiores normales y viceversa (paraplejía flácida asociada a vía urinaria indemne).
- Posibilidad de empeoramiento de la disfuncionalidad vesicouretral a causa del agravamiento del daño neurógeno por estiramiento mielorradicular secundario al crecimiento.

Los niños con defectos neurológicos en S1 o más inferiores también pueden manifestar distintas alteraciones en las pruebas urodinámicas, que varían desde una función normal hasta lesiones de las neuronas motoras superiores, inferiores o ambas, que afectan la vejiga o el esfínter uretral externo⁴⁷. Por último, los diferentes ritmos de crecimiento de los cuerpos vertebrales y la médula espinal que se alarga, agregan un factor dinámico en el feto en desarrollo que complica aún más el cuadro. Además se superpone a ello la malformación de Arnold-Chiari que puede tener un efecto profundo sobre el tronco cefálico y el centro protuberancial, áreas involucradas en el control de la función de las vías urinarias inferiores⁴.

En resumen, la lesión neurológica producida por este trastorno influye en la función de las vía urinarias inferiores de distintas formas y no puede predecirse sólo observando la anomalía espinal o la función neurológica de las extremidades inferiores.

1.9.4.2.- Clasificación de la vejiga neuropática

Desde el punto de vista de una clasificación, la vejiga neurógena del mielodisplásico presenta el inconveniente de la frecuencia de los **cuadros mixtos**. Mientras que las neurovejigas de las lesiones traumáticas o tumorales tienen, en relación con la topografía del daño medular, una precisa definición neurológica (vejiga automática o hiperrefleja: vejiga autónoma o parálitica motora y/o sensitiva), la neurovejiga de la mielodisplasia no la presenta, debido a la complejidad de la malformación medular.

Por lo tanto, una clasificación funcional que divida este tipo de vejiga en las siguientes tres variedades es, sin duda, más simple, y permite obviar los inconvenientes derivados de un preciso diagnóstico neurológico de nivel, teniendo en cuenta la posibilidad de cuadros intermedios y evolutivos:

- Incapaz de vaciarse
- Incapaz de contener la orina
- Vejiga de déficit mixto

1.9.4.2.1.- Vejiga incapaz de vaciarse

Tiene un *residuo elevado e incontinencia por rebosamiento*. Puede depender de tres condiciones fisiopatológicas:

- Arreflexia del detrusor (vejiga autónoma)
- Hipertonía autónoma cervicouretral (uretra neuropática)
- Disinergia del detrusor-esfínter estriado (vejiga refleja)

- **Arreflexia del detrusor**

Un 1/3 de los pacientes con E.B tiene *arreflexia del detrusor*. Se caracteriza por una lesión completa de la motoneurona inferior que implica una denervación completa del músculo detrusor y del esfínter uretral externo.

Se caracteriza por ausencia de contracciones, incluso después de maniobras de activación del reflejo (variaciones posturales, distensión uretral). La compliance vesical puede ser normal o aumentada. Los episodios infecciosos repetidos (cuando se trata de un niño normal) provocan con el tiempo una fibrosis detrusorial que reduce la elasticidad de la pared. La EMG de los músculos estriados periuretrales muestra una marcada hipoactividad que se traduce funcionalmente por *hipotonía cervicouretral*.

El vaciado vesical puede sobrevenir sólo por un aumento de la presión intraabdominal mediante *maniobra de créde o de valsalva*, documentado, desde el punto de vista urodinámico, por un aumento de presión endovesical sincrónico y paralelo al abdominal con escasa o nula actividad del detrusor. Existe menor riesgo de deterioro del TUS comparado con el grupo disinérgico.

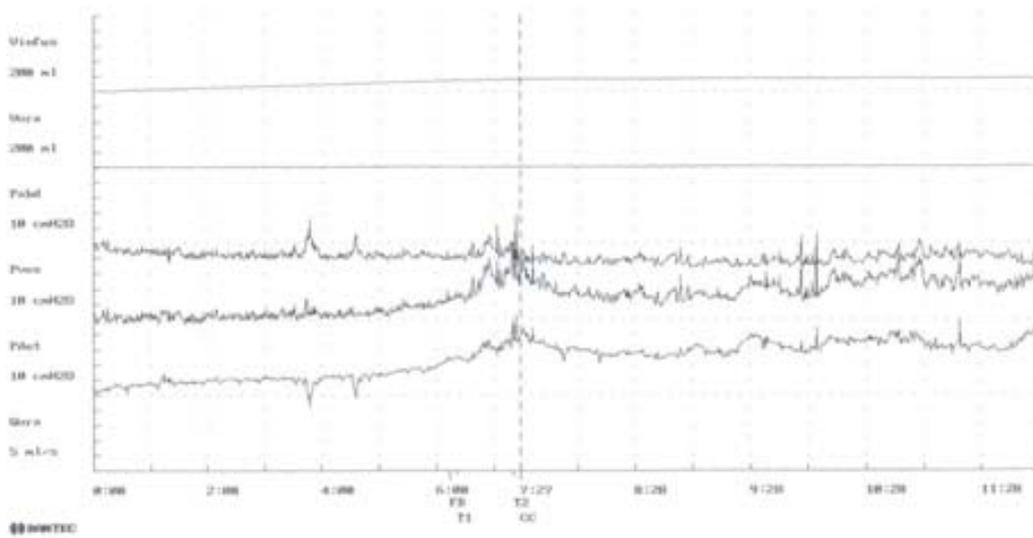


Fig.19 : EUD con vejiga hipocontráctil sin conseguir micción.

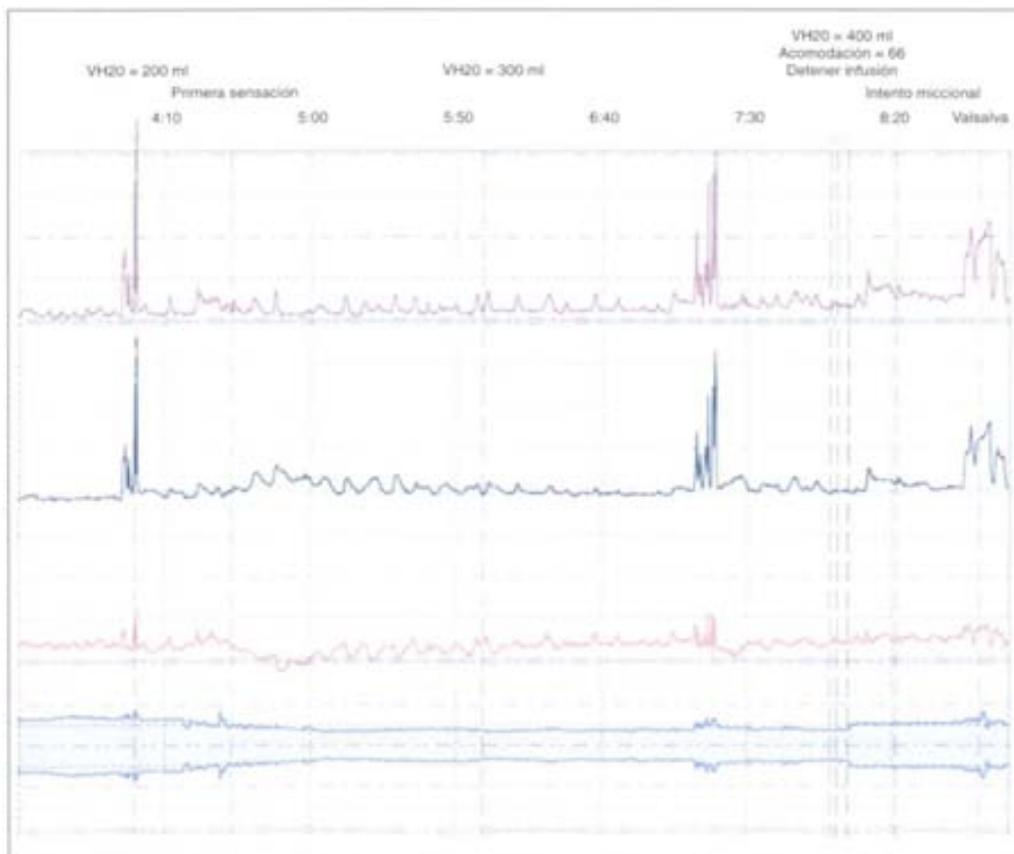


Fig.20 : EUD en el que se observa una vejiga acontráctil, sin relajación del esfínter externo.

- **Hipertonía autónoma cervicouretral**

En algunos pacientes se encuentra un obstáculo a nivel de la uretra posterior determinado por una *hiperactividad alfasimpática* debida, probablemente, al hecho que las terminaciones parasimpáticas de origen sacral (que normalmente equilibran la actividad de las terminaciones simpáticas provenientes de las últimas metámeras dorsales) de los pacientes mielodisplásicos están lesionadas y no ejercen la influencia reguladora sobre el simpático.

El cuadro cistouretrográfico varía de un leve obstáculo uretral sin repercusión a un obstáculo mayor con retroectasias. El diagnóstico diferencial con los demás obstáculos uretrales funcionales se realiza mediante la urodinamia (*silencio electromiográfico del esfínter estriado*) y las pruebas farmacológicas (*test de fenoxibenzamina*) que determinan la desaparición de la hiperpresión uretral en el perfil uretral.

- **Disinergia vesico-esfinteriana**

El esfínter urinario externo no se relaja durante la micción debido a una lesión de la motoneurona superior.

En el 90% de las mielodisplasias se registra un silencio electromiográfico más o menos completo del esfínter estriado. En el 10% (sobre todo en los MMC dorsales) hay un aumento de la actividad, determinando en algunos casos una disinergia del esfínter del detrusor. En otros casos es, simplemente, una hipertonía de base. En la primera eventualidad se observa un aumento de la actividad electromiográfica durante la micción. En la segunda, la hiperactividad electromiográfica es constante, tanto en la fase de llenado como de vaciado.

En estos casos, el EUD muestra un aumento de la presión del detrusor durante el vaciado, pero no necesariamente durante el llenado. *La compliance vesical* suele estar disminuida y el riesgo de lesión del TUS es del 100% en 5 años.

En raros casos de pacientes de alrededor de los 20 años de edad, se ha encontrado una *esclerosis del esfínter uretral externo*, documentada en el curso de una cistouretrografía miccional o de un perfil uretral, con actividad electromiográfica nula.

Todos estos pacientes tienen un denominador común, **el residuo posmiccional**, debido a:

- Falta de presión abdominal.
- Dispersión de dicha presión a nivel vesical debido a la pérdida de tono parietal o al reflujo con gran ectasia ureteral, como sucede frecuentemente. Otra causa puede ser la debilitación del plano perineal debido al cual la presión se ejerce a nivel de la región retrotrigonal y no de la cervicouretral.
- La presencia de un obstáculo cervicouretral (hipertonía alfasimpática, disinergia) que, aunque, sea de escasa cantidad, es significativo, en virtud de las menguadas fuerzas expulsivas.

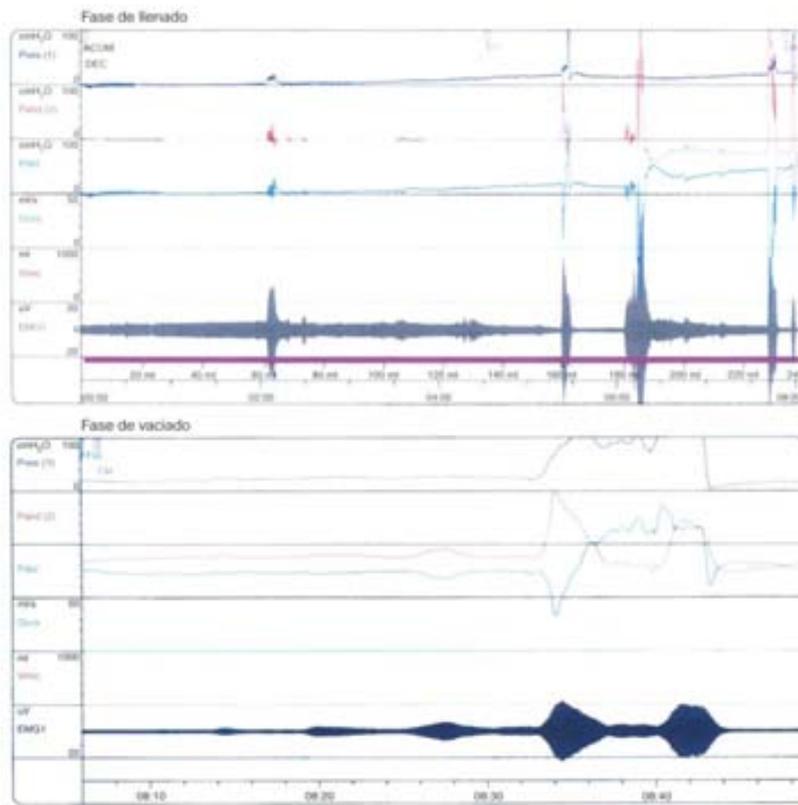


Fig.21: Imagen de un EUD con vejiga de buena capacidad y tono del detrusor, acomodación disminuida, no hiperrefléxica, disinergia del esfínter externo.

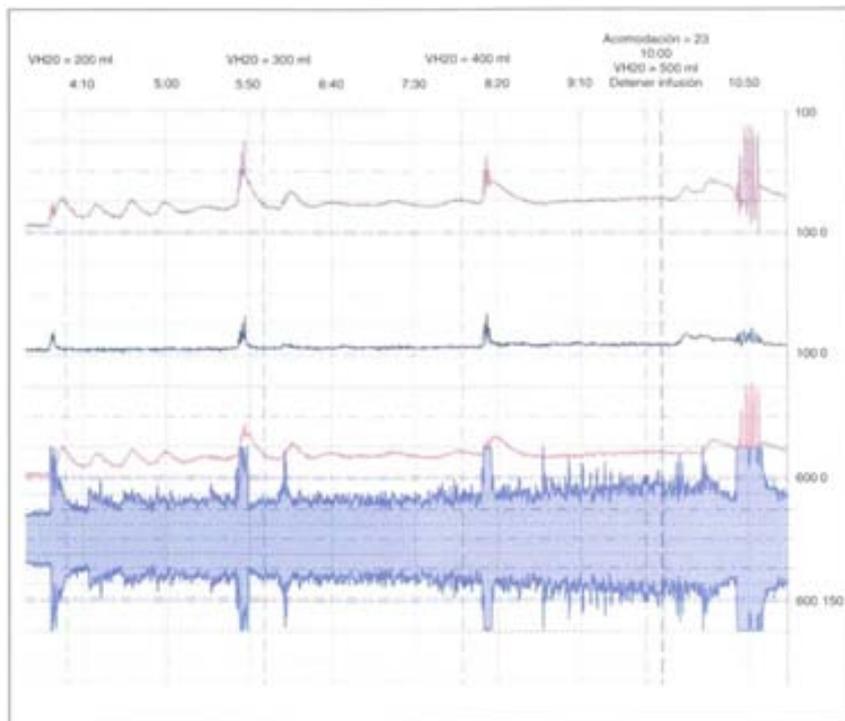


Fig.22 : EUD en el que se observa una vejiga con buena capacidad (23ml/cm) y baja presión (20cm H2O), hiperreflexia a partir de 200ml de llenado con disinergia del esfínter.

1.4.9.2.2.- Vejiga incapaz de contener la orina

Vejiga con residuo escaso o ausente e incontinencia de grado variable. Corresponde al grupo de pacientes con incontinencia verdadera. La función del reservorio está reducida debido a dos factores:

- Hiperreflexia detrusorial
- Hipotonía cervico-uretral

Hiperreflexia detrusorial

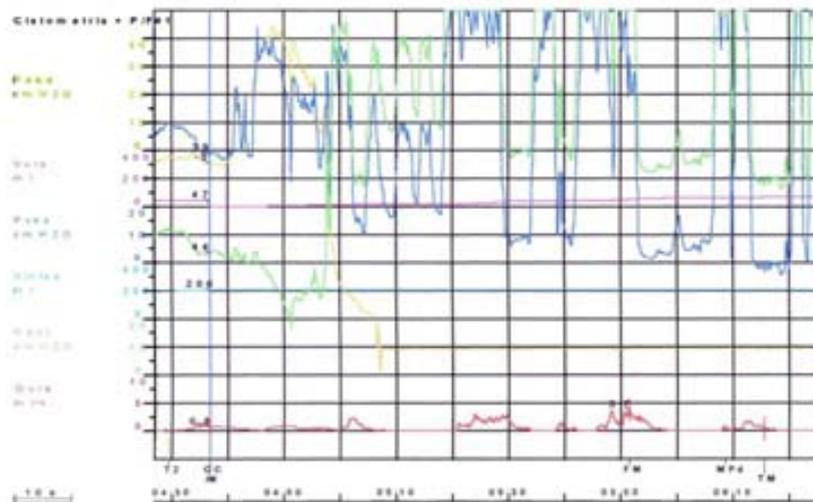


Fig.23: Imagen EUD en el que se observan contracciones no inhibidas del detrusor acompañadas de escapes.

Hipotonía cervicouretral

La cistometría muestra las ondas de contracciones no inhibidas, mientras que la EMG de los músculos estriados periuretrales evidencia signos marcados de hipoactividad.

El vaciado vesical es completo por falta de presión a nivel uretral. La cistografía de eliminación es tan pobre que casi no llega a obtener imagen vesical. Para tener un diagnóstico más preciso es necesario, además realizar una cistografía de relleno haciendo tracción levemente del balón de la sonda foley.

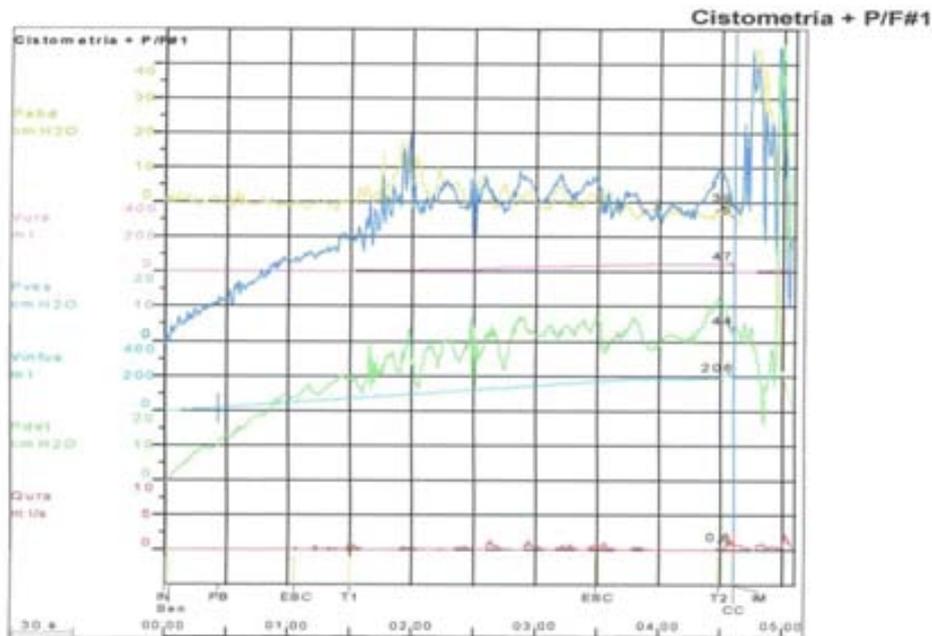


Fig.24: EUD con hipoacomodación vesical y escapes durante la fase de llenado.

1.9.4.3.- Cuadros clínicos

1.9.4.3.1.- Incontinencia

La vejiga urinaria está dominada, sintomatológicamente, por la *incontinencia de orina*, presente en más del 90% de los casos, aunque producida mediante mecanismos fisiopatológicos distintos.

Desde el punto de vista clínico, el diagnóstico de incontinencia puede ser difícil en el neonato, aunque debe de ser sospechado cuando la madre refiere que los pañales están constantemente mojados.

En el niño mayor, el síntoma es reconocido más fácilmente. Es posible, diferenciar dos tipos de incontinencia:

- Incontinencia verdadera, a causa de reducción de función de reservorio de la vejiga.

- Falsa incontinencia, por rebosamiento.

En la primera, la ausencia de resistencia uretral provoca una pérdida de orina continua, influida por el reposo, con micciones voluntarias escasas o ausentes.

Si la vejiga es **hipotónica**, la incontinencia es predominantemente diurna en forma de goteo alternando con escapes más evidentes en ocasión de un esfuerzo, tos o llanto. Durante el sueño se puede recoger en la vejiga una discreta cantidad de orina que es expulsada sin posibilidad de control, al despertarse o al ponerse de pie.

Si la vejiga es **hipertónica**, la incontinencia suele ser diurna y nocturna, con micciones involuntarias, frecuentes y de escasa cantidad.

El goteo permanente crea una *dermatitis* de los genitales y del periné, hace imprescindible que el niño use constantemente pañales absorbentes.

Cuando la lesión nerviosa comporta una retención casi completa de orina, se observa casi una típica incontinencia por rebosamiento con salida de orina involuntaria y en escasa cantidad, durante los golpes de tos y otros bruscos aumentos de presión abdominal. Sólo mediante una maniobra de credé o de

valsalva permite la emisión de una pequeña cantidad de orina, con unos intervalos de continencia más o menos largos, sobre todo en decúbito. La vejiga está distendida y se palpa un voluminoso globo vesical suprapúbico que no se vacía completamente con la expresión manual. Es constante un residuo posmiccional más o menos importante según el grado de compresión vesical y la asociación con fenómenos inflamatorios o reflujo.

Si los pacientes padecen ITU, su sintomatología es atípica, debido a la ausencia de síntomas miccionales (disuria, polaquiuria). Se manifiesta por fiebre de tipo séptico, dolor en la región tipo lumboabdominal y emisión de orina turbia, eventualmente orina purulenta. También pueden tener síntomas vinculados a la insuficiencia renal⁴.

1.9.4.3.2.- RVU- ITU-Insuficiencia renal

Se estima que la incidencia de RVU en pacientes con E.B es del 10-60%. En la mayoría de los casos se asocia con *hipertonicidad del detrusor o disinergia del esfínter del detrusor*⁴⁸. Es raro encontrar RVU en cualquier neonato sin disinergia del esfínter del detrusor o hipoacomodación⁴⁹.

Si el RVU no se trata, su incidencia aumenta con el tiempo hasta que el 30-40% de los niños se encuentran comprometidos a los 5 años de edad. El tratamiento mediante *anticolinérgicos* (reduce las presiones de llenado) y *CI* reduce de manera significativa esta incidencia creciente de RVU⁵⁰.

El manejo de los niños con *RVU de bajo grado* (grado I a III) que evacuan espontáneamente o tienen lesiones completas con poca o ninguna resistencia del tracto de salida y vacían completamente su vejiga, consiste en profilaxis mediante antibióticos para prevenir la infección recurrente. En los niños con *RVU de alto grado* (grado IV o V) se inicia la CI para asegurar el vaciado

completo. Los niños que no puedan vaciar su vejiga espontáneamente, son tratados también mediante CI.

Los niños con hipertonicidad del detrusor y ureterohidronefrosis o sin ella, son tratados mediante anticolinérgicos para reducir la presión intravesical y asegurar una descompresión suficiente de las vías urinarias superiores.

Cuando el RVU se maneja de las formas anteriormente descritas, se consigue resolver en un 30-55% de los casos.

Se observa *bacteriuria* hasta en el 56% de los niños sometidos a CI, habitualmente no es nociva, excepto en el caso de la presencia de RVU de alto grado; la ITU sintomática y la formación de cicatrices renales pocas veces ocurren con grados menores de reflujo⁵¹.

1.9.4.4.- Evaluación clínica según la edad

1.9.4.4.1.- Periodo neonatal

Evaluación inicial

El objetivo inicial en estos pacientes es evitar el deterioro del TUS y la función renal.

La **ecografía renovesical** nos permitirá diagnosticar la hidronefrosis, presente en un 7-30% de los casos, conocer el estado del parénquima renal y medir la orina residual. La capacidad vesical de un recién nacido es de 10-15 ml, por lo que un residuo posmiccional aceptable debe de ser menor de 5 ml⁵².

La **CUMS** y el **EUD** se realizarán de forma simultánea o combinada (videourodinamia). La CUMS nos permite conocer el grosor de la pared, presencia de divertículos, RVU y las posibles anomalías uretrales. El EUD nos

permite conocer la naturaleza de la disfunción, identificar los factores de riesgo e individualizar el tratamiento en cada caso. La utilidad de evaluación urodinámica precoz en el mielodisplásico es actualmente controvertida. Sin embargo, la tendencia actual es ir disminuyendo la edad del primer estudio. Cierto es que en el recién nacido y el lactante hay dificultades técnicas e interpretativas. A pesar de ello, cada vez hay más centros partidarios de un primer estudio precoz, esgrimiendo la siguiente fundamentación:

- Identificar, desde los primeros meses de vida, situaciones de riesgo (sistema endovesical de altas presiones al llenado o vaciado) que la radiología no es capaz de objetivar.
- Instaurar precozmente un tratamiento específico individualizando sobre la base de la disfunción vesicouretral documentada.
- Seguimiento adecuado para observar la respuesta al tratamiento.

Tras el cierre del defecto del tubo neural, igual que ocurre en casos de traumatismo, estos pacientes experimentan un periodo de 6-12 semanas de *shock medular*, que puede artefactuar los hallazgos urodinámicos. Se recomienda posponer su realización hasta las 6-12 semanas del cierre del defecto y repetirse de forma periódica para detectar cualquier cambio de actividad vesico-esfinteriana que pueda poner en peligro el TUS.

La **RMN** es útil ante la sospecha de anclaje medular, cuya manifestación clínica puede ser un empeoramiento de la disfunción vesical en relación con el crecimiento del niño. Otras pruebas que deben realizarse en el periodo neonatal incluyen un **análisis de orina** y un **urocultivo**, una **creatinemia** y un **examen neurológico** cuidadoso de las extremidades inferiores.

Es muy importante la evaluación y el tratamiento precoz de estos pacientes, ya que disminuye la necesidad de intervenciones quirúrgicas y la posibilidad de

deterioro del TUS, además de facilitar la adaptación familiar y del paciente a dichas medidas terapéuticas. Esto es aún más evidente en las vejigas de alto riesgo, en las que el tratamiento precoz de las altas presiones de llenado vesical disminuye la incidencia de hidronefrosis, RVU y la necesidad de ampliación vesical^{53 54}.

Hallazgos clínicos

Del 10 al 15% de los recién nacidos presentan anomalías del TUS en el cuando son evaluados por primera vez. El 3% tiene ureterohidronefrosis secundaria a shock medular, probablemente por el cierre del defecto del tubo neural. El 10% tiene anomalías desarrolladas en el útero como resultado de una función anormal de las vías urinarias inferiores, en forma de una obstrucción del tracto de salida⁵⁵.

Los EUD en el periodo neonatal han mostrado que el 57% de los lactantes tiene contracciones vesicales. Esto también tiene lugar en los niños con lesiones lumbares superiores o torácicas en que la médula espinal sacra está respetada. El 50% de estos niños tienen contracciones del detrusor⁵⁶ y el 43% de éstos tiene una vejiga arrefléxica con buena (25%) o mala (18%) distensibilidad durante el llenado.

En el 40% de los recién nacidos la evaluación EMG del esfínter uretral externo muestra un *arco reflejo sacro intacto* sin evidencia de denervación de las neuronas motoras inferiores, en el 24% se observa una *denervación parcial* y en el 36% se observa una *pérdida completa de la función medular sacra*⁵⁷.

Como ya se ha comentado anteriormente nos encontraremos tres categorías dinámicas de las vías urinarias inferiores: **vejiga sinérgica** (19%), **disinérgica** con hipertonicidad del detrusor y sin ella (45%) y **denervación completa** (36%), que nos pondrá en evidencia de los niños con riesgo de anomalías en

las vías urinarias, que deben ser tratados de forma profiláctica, que requieren una vigilancia cuidadosa o cuáles pueden controlarse con intervalos mayores. Dentro de los 3 primeros años de vida, el 71% de los recién nacidos con disinergia del esfínter del detrusor presenta alteraciones de las vías urinarias en la evaluación inicial o en los estudios ulteriores, mientras que el 17% de los niños sinérgicos y el 23% de los individuos con denervación completa desarrollan cambios similares.

1.9.4.4.2.- Infancia

Evaluación clínica

El seguimiento clínico de un mielodisplásico debe comprender: exploración física neurológica y exploración física urológica.

➤ Exploración física neurológica:

- Tono y coordinación de los miembros inferiores.
- Sensibilidad táctil y dolorosa de los miembros inferiores y del periné. Suelen tener anestesia perineal en silla de montar.
- Reflejos abdominales, cremastérico, rotuliano, aquileo y cutáneo-plantar.
- Tono y contracción voluntaria del esfínter anal. Reflejo bulbocavernoso y anal superficial. Suelen presentar una pérdida del tono y de la contractibilidad del esfínter anal asociada a la ausencia del reflejo bulbocavernoso y del reflejo anal.
- Anomalía de la piel dorsolumbar.

➤ **Exploraciones urológicas:**

La **ecografía renovesical** es el procedimiento ideal para el seguimiento de estos niños. Se valora el residuo posmiccional y el crecimiento renal.

Para valorar el seguimiento del RVU, se realiza la **CUMS** o la **cistografía isotópica** y el **EUD** para la valoración funcional de la vejiga.

En la **CUMS** el aspecto cistográfico puede ser variado. En algunos casos (*detrusor arreflético*), la vejiga presenta paredes finas, lisas, flácidas mientras que en otros, las paredes son espesas, irregulares, por la presencia de *dentelladuras* y *seudodivertículos*, su forma representa la típica "*vejiga en abeto*". También el aspecto del cuello vesical es variable: en algunos casos, aún en reposo, está constantemente abierto, mientras que en otros permanece cerrado tanto en reposo como cuando el detrusor se contrae. En la fase miccional el paso de orina es generalmente escaso, lo que hace que la uretra se opacifique escasamente. Si el cuello está entreabierto en la fase de reposo, se suele observar el resalte del esfínter estriado y el relieve del verumontánium.

La **Rx Simple lumbar** puede mostrar las evidentes lesiones del canal raquídeo abierto (Fig.27): distancias interpediculares aumentadas (sospecha de lipoma) o una calcificación correspondiente a una *diastematomielia*. Las faltas de fusión son más frecuentes a nivel lumbar o sacro y mucho menos en la columna dorsal.



Fig.27: Imagen radiológica de la columna lumbar de un MMC donde se observa ausencia de los arcos vertebrales posteriores.

Si se dispone de **videourodinamia**, en una misma prueba podemos valorar el RVU y la funcionalidad de la vejiga. Se valora la capacidad vesical y las características de la pared (contorno, espesor, presencia de pseudodivertículos, aspecto de la placa de la base), modalidad de la contracción del detrusor, formación del canal trigonal, apertura del cuello y del esfínter estriado uretral, presencia y volumen del residuo posmiccional⁴.

1.10.- Trastornos digestivos

El esfínter anal externo está inervado por los mismos o nervios similares que modulan el esfínter uretral externo, mientras que el esfínter anal interno está inervado por los nervios más proximales del sistema nervioso simpático. De esta manera, el músculo anal interno se relaja de forma refleja en respuesta a la distensión anal. En consecuencia, la *incontinencia intestinal* suele ser

impredecible; a menudo se relaciona con la consistencia de la materia fecal y con la velocidad con que el área anal se vuelve a llenar después de una evacuación, el grado de conservación de la función sensitiva y motora de la médula sacra y la actividad refleja del músculo esfínter anal externo⁵⁸.

Hay que intentar una evacuación intestinal regular y eficiente a partir del año de edad. Son aconsejables los alimentos poco digeribles como las frutas, salvado y ablandadores de heces (en los niños más grandes). Se utilizan regularmente supositorios que ayudan a evacuar el recto y a entrenar el intestino inferior para llenarse y vaciarse. Si estas medidas no son suficientes existen dispositivos de lavado intestinal para ablandar las heces y facilitar la evacuación.

1.11.- Trastornos de la sexualidad

1.11.1.- Información y educación sexual en la E.B

La sexualidad en esta población se está convirtiendo en un problema cada vez más importante a medida que más individuos alcanzan la vida adulta y desean casarse y mantener relaciones prolongadas con el sexo opuesto⁵⁹.

Los investigadores observan las preocupaciones, los temores, las autoimágenes y los deseos de los adolescentes y adultos jóvenes y la capacidad de los hombres para procrear y de las mujeres para tener hijos⁶⁰. Sin embargo, existen pocos estudios que observen críticamente la función sexual de estos pacientes.

El desarrollo sexual depende de la socialización y de la capacidad del niño para hacer amigos y discutir las experiencias compartidas y los pensamientos. Las discapacidades mentales, la escasa destreza manual, la falta de educación y los padres hiperprotectores a menudo impiden una conducta independiente y, como resultado, conducen a un escaso conocimiento de los problemas sexuales⁶¹.

En 1998, un grupo de 51 australianos afectados de E.B (27 mujeres y 24 hombres) fueron interrogados sobre su educación sexual. Un 39% no había hablado nunca con su médico sobre fertilidad, embarazo, métodos anticonceptivos. El 93% no había hablado de este tema si el terapeuta no lo había sugerido.

En varios estudios, investigadores entrevistaron a grupos de adolescentes y observaron que del 28 al 40% de ellos había tenido una o más relaciones sexuales y casi todos ellos tenían deseos de casarse y de tener hijos^{59 65}. En otro estudio realizado, el 72% de los sujetos del sexo masculino afirmó que era capaz de mantener una erección y dos tercios de éstos pudieron eyacular⁶². En los mismos estudios, del 17 al 39% afirmaron que podrían criar a sus hijos.

Cromer et al. comparó un grupo de adolescentes y adultos jóvenes con E.B con un grupo de controles y de adolescentes con fibrosis quística. Más de la mitad del estudio eran chicas con una media de edad de 17 años. El 28% refería ya haber mantenido relaciones sexuales, comparado con el 60% del grupo control y el 43% del grupo de fibrosis quística. Una proporción importante de adolescentes con E.B manifestaron el deseo de casarse y tener hijos, pero menos del 20% tenían información sobre su físico. Los que eran sexualmente activos, el 60% de los controles y el 67% de los adolescentes con fibrosis quística, habían usado métodos anticonceptivos, comparado con el 16% del grupo de E.B. Los autores concluyeron que era necesaria una educación sexual en adolescentes afectados de enfermedades crónicas como la E.B.

Es más probable que los hombres tengan más problemas con la función eréctil y eyaculatoria porque la médula espinal sacra a menudo se encuentra comprometida, mientras que la función reproductiva de las mujeres, que está bajo control hormonal, no se ve afectada. Los hombres con lesiones neurológicas en S1 o más bajas suelen mantener una función sexual reproductiva normal o adecuada, pero sólo el 50% de aquellos con lesiones por encima de este nivel lo logran⁶³.

La sexualidad o la capacidad para interactuar con el sexo opuesto de una forma significativa y duradera es tan importante como el conocimiento de la propia función sexual. Sin embargo, hasta hace poco este tema había sido un tabú. La identidad sexual, la educación y las tradiciones sexuales han sido sacadas del ámbito de la privacidad y en la actualidad se discuten abiertamente y se enseñan a las personas discapacitadas.

A continuación se expone la sexualidad de estos pacientes según sexo masculino y femenino.

1.11.2.- Neuroanatomía de la función sexual masculina

Conocemos que la erección es un fenómeno tremendamente complejo en el que se deben producir la concurrencia eficaz de diferentes controles, de una parte el **orgánico** que supone una adecuada respuesta **vascular**, bajo control **neurológico**, y modulado por un ambiente **hormonal**. De otra parte estos procesos fisiológicos se deben producir en un contexto **psicológico** suficiente para que se produzca la culminación de eventos fundamentalmente hemodinámicos: aumento del flujo arterial peneano, aumento de la presión sanguínea dentro del sinusoides del cuerpo cavernoso y aumento de las resistencias venosas en el tiempo, que permitan alcanzar una tumescencia

adecuada y mantener una rigidez suficiente, según estos tres eventos hemodinámicos mencionados. En este fenómeno vascular resulta clave la actividad de diversas enzimas, entre ellas las de los sistemas dependientes de la vía *guanidilciclase* y de la *adenilciclase* y el *óxido nítrico* que favorecen cambios celulares en el intercambio de iones como el calcio intracelular que desencadenará finalmente la miorelajación necesaria para la entrada de sangre en el sinusoides cavernoso. Todos estos aspectos no debieran, en principio, estar afectados en el paciente con E.B. Sin embargo conviene recordar la necesaria concurrencia de otros hechos como el neurológico.

El control neurológico de la erección es *central y periférico*. El sistema nervioso central controla la erección a través del hipocampo, la circunvalación anterior, núcleo anterior talámico y del tracto mamilotalámico. Estos centros están intactos en los pacientes con E.B ya que su problema es periférico, estando afectados los centros *toracolumbares y los sacros de la erección*. Los axones de estos dos centros se extienden de forma ventral para unirse a los plexos hipogástricos y pélvicos. Paquetes nerviosos de estos plexos, inervan la vejiga, la próstata, el recto y el pene^{61 64}. El sistema autónomo controla la parte vascular de la erección y la detumescencia⁶⁵.

Se han descrito tres tipos de erecciones: *las cerebrales* (psicógenas), las de tipo *reflejo medular* y las *nocturnas*:

- **Erecciones cerebrales** o también llamadas **psicógenas**, recibirán estímulos de los centros nerviosos superiores, de naturaleza visual, olfativa o más complejos (fantasías sexuales, recuerdos, etc.). Estos estímulos descienden hasta el centro medular simpático (D10-L2) donde se enviarán estímulos al centro medular parasimpático (S2-S4) y de éste a los nervios cavernosos. Pueden ser incluso erecciones espontáneas, sin necesidad de estímulo sensorial erógeno ni mediado por contacto sexual.

Podríamos distinguir tres subtipos:

- Puramente psicógenas (por pensamientos o sueños eróticos)
 - Psico-sexuales: provocadas por contacto sexual (táctil, olfativo, etc)
 - Espontáneas
-
- **Las erecciones reflejas** ocurren como resultado de una estimulación directa. Tienen como estímulos aferentes sensaciones recogidas por los receptores periféricos sensoriales genitales que, conducidos por el nervio dorsal del pene y posteriormente por el nervio pudendo, viajan hasta centros medulares sensitivos, motores y parasimpáticos situados en la región correspondiente de S2-S4. Desde estos centros partirían de vuelta impulsos eferentes a los nervios cavernosos desde el centro parasimpático y desde los centros motores a los músculos que participan en la erección (bulbocavernosos e isquiocavernosos)^{66 67}.
 - **Las erecciones nocturnas** coinciden durante el sueño con la fase de movimientos oculares rápidos (REM), su naturaleza no depende de estímulos reflexógenos pudiendo estar conservada en casos de lesión de la vía refleja. No están relacionadas a sueños eróticos, lo que no nos permite asegurar su origen psicológico.

Clásicamente se ha descrito como en la lesión medular completa establecida por encima del nivel neurológico D10-12, la erección será de tipo **reflejo pura** o **espontánea**, merced a la preservación del arco reflejo sacro comentado previamente en este tipo de erección.

Igualmente se ha entendido que la lesión medular completa que afecte a los niveles S2-S4 es de tipo básicamente **psicógena**, mediada a través de la vía simpática tóraco-lumbar. Existiría un amplio grupo de lesionados medulares con lesiones incompletas o situadas en niveles comprendidos entre D10-12 y

S2-4 en los que los trastornos de la erección, o su preservación, podrían ser de tipo mixto, reflejo y psicógeno. Es el caso de la mayoría de pacientes con E.B.

1.11.3.- Actividad sexual masculina y disfunción

La disfunción sexual en los pacientes con E.B está relacionada con el defecto neurológico. Shurtleff clasificó a los pacientes en 3 grupos según el nivel de la lesión espinal: los pacientes con una lesión por debajo de L1 tenían una función sexual normal, entre L3-L5 la función sexual era variable y por encima de L2 no tenían respuesta sexual⁶⁶. Esta división se ha ido manteniendo en posteriores publicaciones^{67 68}. Los hombres con un defecto medular T11-L2 normalmente no tienen erecciones reflejas ni psicológicas.

Respecto a la sensibilidad del pene, se publicó un estudio en hombres con lesiones a nivel de L3-L4-L5 que les habían realizado un by-pass desde el nervio inguinal hasta el nervio dorsal del pene ipsilateral, con resultados excelentes de sensibilidad en el pene. Esto podría ser prometedor para futuras opciones terapéuticas⁶⁹.

La infertilidad puede ser debida a la imposibilidad de penetración, eyaculación, obstrucción ductal y defecto en la espermatogénesis.

El 20% de los MMC con función normal de la vejiga tienen eyaculación normal. No obstante, puede haber fallo en la espermatogénesis.

1.11.4.- Neuroanatomía de la función sexual femenina

El control neurológico de la lubricación, la erección del clítoris y el bulbo vestibular es *central* y *periférico*. Las áreas centrales implicadas son la *hipotalámica anterior*, las *estructuras límbicas* y el *hipocampo*. El *nervio dorsal* (nervio pudendo) proporciona la inervación sensorial. Algunos estudios en ratas han mostrado una función sensitiva adicional que envuelve el nervio vago, podría ser una explicación a respuestas sexuales (rampas durante la menstruación, orgasmo) en chicas con lesiones completas de médula⁷⁰.

Algunos estudios muestran que las mujeres afectadas de MMC pueden tener zonas erógenas en el área periumbilical y en los pezones pudiendo adquirir placer sexual y también orgasmo, en ausencia de sensación genital.

Las pacientes con MMC tienen afectadas la sensibilidad al tacto, presión y vibración, cuyas aferencias sensoriales, en condiciones normales son conducidas a través de la columna dorsal de la médula espinal y de las fibras mielinizadas de los nervios periféricos. Estas alteraciones pueden afectar en su sexualidad.

La pubertad es más precoz y más pronunciada en niñas con E.B que en niños. La elevada incidencia de disfunción hipotalámica y de la pituitaria probablemente es secundaria a la hidrocefalia, provocando una importante liberación de gonadotrofinas. El inicio de la pubertad tiene lugar entre los 6-9 años de edad, un año y medio antes que la población general. No obstante, las chicas pueden tener un retraso en el desarrollo psicosexual y no estar todavía preparadas para los cambios puberales⁶¹.

1.11.5.- Actividad sexual femenina y disfunción

Existe poca literatura sobre la sexualidad en las mujeres afectadas de E.B. El primer estudio fue publicado en la década de los setenta por Shurtleff et al.⁶⁶ Wabrek et al.⁷¹, Pérez-Marrero⁷² y Cass et al.⁶⁷ en los 80, estudiaron la relación entre el nivel de la lesión motora y disfunción sexual y en 1990 fueron Hyrayama et al.⁷³, Vroege et al.⁷⁴ y Sawyer et al.⁷⁵. Todos estos autores investigaron aspectos de la vida sexual de aproximadamente 137 mujeres con E.B, cuyos resultados se exponen en la tabla 2.

	Shurtleff et al. ⁶⁶	Wabrek et al. ⁷¹	Pérez et al. ⁷²	Cass et al. ⁶⁷	Hyarayama et al. ⁷³	Vroege et al. ⁷⁴	Sawyer et al. ⁷⁵	Total
Pacientes	23	10	17	35	24	1	27	137
Edad	16-72	–	18	16-19 4 20-29 22 30-39 9	(25.2) (18- 42)	–	18	
Masturbación	–	2(20%)	1(6%)	7(20%)	–	100%	–	
Orgasmo	–	–	–	13(31%)	–	–	10(37%)	23(16%)
Alteraciones Sensibilidad	–	1(10%)	–	68(17%)	19(81%)	–	–	
Dolor genital	–	–	–	13(31%)	–	–	–	–

Tabla 2. Tabla resumen de los diferentes aspectos de la sexualidad analizados en la literatura.

El estudio de Hirayama⁷³ mostró que el 83% de las mujeres con E.B estaban interesadas en el sexo opuesto y el 75% tenían deseo sexual; en cambio, en la serie de Cass⁶⁷, sólo un tercio de ellas habían manifestado deseo sexual. Un 30% de la serie había mantenido relaciones coitales aunque sólo un 19% con orgasmo pélvico o perineal mediante esta actividad; sólo tenían sensación bulbar. La lubricación vaginal y la erección del clítoris y el bulbo vestibular no fueron investigados.

Hirayama⁷³ no encontró relación entre la función sexual de las pacientes con la edad, el nivel de parálisis de las extremidades inferiores ni la actividad de la vejiga /esfínter.

La disfunción sexual de las jóvenes está relacionada con el nivel del defecto espinal. Según la clasificación comentada anteriormente de Shurtleff⁶⁶, los MMC se pueden dividir en tres grupos según el nivel del defecto espinal: lesiones por encima de L2, lesiones entre L3-L5 y por debajo de S1. Las pacientes con lesiones por debajo de S1 tienen pocas alteraciones neurológicas y pueden tener una función sexual normal. Las mujeres con lesiones entre L3-L5 pueden tener una función sexual variable y las que tienen lesiones por encima de L2 padecen alteraciones neurológicas y anatómicas importantes. No obstante, no significa que estas pacientes no puedan estar interesadas en su sexualidad.

Según el estudio de Joyner et al., el orgasmo puede causar problemas en pacientes con E.B e hiperreflexia. Si el orgasmo se produce con la vejiga vacía puede provocar contracciones dolorosas, mientras que si la vejiga está llena puede causar incontinencia⁶¹.

En general, la disfunción sexual femenina secundaria a trastornos neurológicos ha sido poco estudiada. Los órganos genitales femeninos de las mujeres con E.B, esclerosis múltiple, neuropatías periféricas y neuropatías lumbares tienen una inervación anómala. Actualmente, obtener el umbral vibratorio y térmico de la región clitoral y vaginal es clínicamente posible, válido y repetible. Estas pruebas, en el futuro podrían ser aplicadas en la valoración y diagnóstico de la disfunción sexual neurógena de estas pacientes⁷⁶.

1.11.6.- Embarazo y parto

Las mujeres con E.B tienen la misma fertilidad que la población general. Varias series publicadas refieren un riesgo aumentado del 4% de tener hijos afectados. El riesgo es el mismo si el afectado es el padre o la madre, no obstante, las hijas tienen un riesgo de 1 entre 13 y los hijos de 1 entre 50⁷⁷. Este riesgo puede disminuir si se les administra suplementos de ácido fólico desde 3 meses antes del embarazo hasta la semana 12.

El departamento de salud de Londres recomienda que las mujeres con riesgo elevado de embarazo de un niño con defectos del tubo neural tomen diariamente 4-5 mg de ácido fólico. Esta terapia incluye a todas las mujeres o maridos afectados. En Dinamarca, se recomienda que cada embarazada tome 0.5 mg de ácido fólico diariamente, incluso las que padecen E.B, excepto cuando uno de los hijos ya esté afectado, siendo entonces la dosis recomendada de 5 mg.

Durante el embarazo, se recomienda a las mujeres con E.B realizar ecografías para detectar DTN, además de detectar los niveles de alfa-fetoproteína en sangre. En caso que el feto esté afecto, existe la posibilidad de interrumpir el embarazo, aunque hay países en los que esta opción no está contemplada. Se recomienda la interrupción del embarazo antes de la semana 24.

Se recomienda realizar periódicamente controles con análisis de orina y de la función renal a las gestantes porque pueden padecer pielonefritis aguda recidivantes.

Las pacientes con enterocistoplastia tienen una falsa proteinuria positiva debido a la secreción de moco del segmento intestinal. Para detectar la *pre-eclampsia* se recomienda el análisis del ácido úrico en plasma.

Algunos autores aconsejan en las pacientes con enterocistoplastia con o sin mecanismos de reconstrucción del cuello, la realización de una cesárea electiva para evitar el desgarro de los mecanismos de continencia^{78 79}. En cambio, otros autores, refieren que la indicación de la cesárea debe ser solamente por causa obstétrica⁸⁰.

1.12.- Trastornos psicológicos e intelectuales

Generalmente, el promedio del cociente intelectual de los pacientes con E.B está dentro de la normalidad, aunque por debajo de la población general⁸¹. Suelen estar implicados varios factores: hidrocefalia, malformación de Chiari II, infección del shunt, nivel de la lesión, presencia de epilepsia o malformaciones cerebrales, cierta predisposición genética, presencia de otras morbilidades como la paraplejia, disfunciones genitourinarias y complicaciones oftalmológicas que podrían afectar el desarrollo cognitivo, físico, social y emocional del niño.

Las malformaciones cerebrales y la hidrocefalia pueden provocar alteración de algunas de las funciones corticales, sobre todo a nivel motor, espacial y habilidades no verbales. Los cambios degenerativos derivados de la región subcortical posterior, observados también en la hidrocefalia pueden provocar una desconexión con la parte frontal, con posteriores problemas de ejecución⁸². Estos pacientes a pesar de tener un cociente intelectual normal, pueden tener un déficit neuropsicológico a nivel de la percepción visual y dificultad en las matemáticas⁸³.

En 2001 Jacobs et al. publicó un estudio de casos-control con 19 MMC con antecedentes de hidrocefalia y colocación de una válvula de derivación al año

de vida. Estos niños tenían peores resultados a nivel cognitivo, de memoria y menor capacidad de aprendizaje que los controles a largo plazo⁸⁴.

Rappaport et al. intentó demostrar en su estudio, la relación existente entre la malformación de Chiari II (el cerebelo desempeña un papel en funciones motoras como cognitivas) y alteraciones cognitivas en los niños con E.B. No obstante, si la hidrocefalia y el Chiari coexisten es difícil atribuir quién es el responsable de la alteración cognitiva⁸⁵. El Chiari II también se relaciona con alteraciones supratentoriales como la heteropia cortical y la disgenesia del cuerpo calloso^{86 87}.

Como ya se ha comentado anteriormente, la presencia de déficits neurológicos como la paraplejia o urológicos como la incontinencia, pueden interferir en el desarrollo cognitivo al restringir su capacidad de relacionarse. Si además, existen déficits visuales o auditivos, la capacidad de captar información y en consecuencia de aprendizaje es mucho peor. No obstante, el absentismo escolar secundario a múltiples complicaciones de su enfermedad, no justificaría la severidad de las alteraciones cognitivas en algunos casos.

Existen conclusiones controvertidas entre la correlación del nivel de la E.B y el cociente intelectual. Algunos autores no han encontrado relación entre el nivel de la lesión y bajo cociente intelectual^{88 89}, otros han hallado correlación entre nivel torácico de la lesión y bajo cociente intelectual^{90 91} y otros con nivel alto de la lesión^{88 92}.

En resumen, el impacto de salud que supone el diagnóstico de E.B es muy significativo: hidrocefalia, alteraciones en la movilidad, espasticidad, contracturas, deformidad, escoliosis, epilepsia, alteraciones renales, hipertensión, incontinencia urinaria y fecal, estreñimiento, alteraciones en la función sexual, trastornos cognitivos, dificultades en la integración en la escuela, trastornos sociales, psicológicos, obesidad, dolor crónico...Este grupo de pacientes están expuestos a múltiples cirugías a lo largo de su vida

(neuroquirúrgicas, ortopédicas, urológicas). Estos hechos implican un impacto en su calidad de vida.

Estudios de calidad de vida demuestran que niños con E.B con importante discapacidad física (incluyendo problemas con la continencia) tienen peor calidad de vida^{93 94}. La enfermedad y discapacidad crónica implica un gran impacto en todos los aspectos de funcionamiento y por lo tanto, de calidad de vida. Además de los problemas motores y sensoriales, hay que añadir su adaptación, problemas psicológicos y de baja autoestima⁹⁵. El aislamiento social a veces es debido a poca movilidad, poca autoestima y alteraciones que puedan tener de continencia urinaria y fecal.

1.13.- Tratamiento

El tratamiento del paciente afectado de E.B es multidisciplinar. En primer lugar hay que corregir la patología neurológica de base, posteriormente los trastornos ortopédicos, de espasticidad...y el tratamiento de la disfunción vesical y sexual que se ampliará a continuación.

Desde el punto de vista urológico, el tratamiento debe de ser individualizado, sobre todo teniendo en cuenta la situación fisiopatológica objetivada urodinámicamente.

Los objetivos prioritarios del tratamiento son:

- Preservar la función renal y de la vía superior.
- Obtener un vaciado vesical completo a baja presión, desde el primer año de vida.

- Obtener la esterilidad de las orinas.
- Obtener una continencia socialmente aceptable, sin ayuda de ningún aparato externo. El problema de la continencia suele afrontarse más tarde, en edad preescolar o escolar, cuando los otros problemas han sido resueltos.

Creo que es útil, en relación con el tratamiento, dividir a los pacientes según edad.

1.13.1.- Edad neonatal y lactancia

Durante años, la incidencia de muerte por fallo renal ha sido mayor del 20% en el primer año de vida. La incidencia de lesión renal era casi del 100% en pacientes con hiperactividad del detrusor y esfínter disinérgico si no había sido tratado adecuadamente.

El daño renal empieza ya en los primeros 6 meses de vida, por lo tanto, es importante un tratamiento adecuado en una edad muy temprana ^{96 97 98 99}. Aproximadamente el 50% de los niños con E.B y el 25% de los niños con E.B oculta tienen un detrusor hiperactivo con disinergia esfinteriana (vejiga de altas presiones) que puede provocar riesgos severos de lesión del tramo urinario superior e ITU. Desde este momento, lo más importante es conseguir un aparato urinario a baja presión durante el llenado y el vaciado vesical^{100 101}.

En el lactante y el niño hasta los dos años, los métodos más usados para ayudar a la evacuación vesical son *la maniobra de credé* y el *CI*.

La maniobra de credé es recomendable en los niños con ausencia de obstrucción uretral, con posibilidad de obtener un vaciado vesical completo a presión aceptable, ausencia de reflujo, vía urinaria superior y acomodación vesical normal. *La maniobra de credé* está contraindicada cuando existe una elevada resistencia uretral. En estos pacientes está indicado el *CI* para vaciar la vejiga.

El *CI* se utilizó por primera vez en las vejigas neurógenas en 1972. Introducido por Lapidés, con la idea de que el vaciado completo de la vejiga, asociado a las defensas antibacterianas naturales, era generalmente suficiente para el mantenimiento de la orina estéril. Si está correctamente indicado, el cateterismo intermitente no estéril constituye un medio extremadamente eficaz para salvaguardar el aparato urinario superior (lo protege de la retropresión e incluso obtener la continencia en casos de incontinencia por rebosamiento)¹⁰²¹⁰³. Situaciones en que el cateterismo intermitente es impracticable o no aceptado, cuando existe un importante y precoz compromiso de la vía urinaria superior (con reflujo o sin él), una válida alternativa es una derivación urinaria temporal mediante *vesicostomía tipo Blockstom o lapidés*, de esta forma se protege la vía superior y se posterga la solución del problema. Es útil sobre todo en vejigas grandes y atónicas y está contraindicada en vejigas pequeñas, hipertónicas, en las cuales la descompresión va seguida de estenosis del tramo intramural de los uréteres.

1.13.2.- Primera infancia

A medida que el cuadro clínico comienza a ser más claro, es necesario intentar una educación miccional; a veces, es difícil debido a que estos niños no tienen el concepto de estímulo miccional, de llenado vesical o de continencia.

El CI es el procedimiento empleado en la mayoría de los casos. En determinadas situaciones no es eficaz, como en los casos de incontinencia por déficit esfinteriano completo. No obstante, ofrece el máximo de buenos resultados en los casos de arreflexia del detrusor asociado con obstrucción uretral funcional (hipertonía simpática, disinergia) u orgánica (esclerosis del cuello). En estos casos elude el problema de vaciado vesical, obtiene una continencia proporcional a la capacidad, compliance vesical y a la resistencia uretral en reposo o en esfuerzo. En algunos casos se asocia al CI la terapia farmacológica con *anticolinérgicos*. Puede ayudar a controlar y/o resolver la sintomatología fundamental de incontinencia y retención.

El tipo de incontinencia puede ser activa (detrusora) o pasiva (esfinteriana) y se puede corregir mediante fármacos anticolinérgicos que inhiben la contractilidad del detrusor y/o aumentan la capacidad vesical¹⁰⁴. En un estudio con 41 niños con E.B e hiperreflexia del detrusor, que fueron evaluados urodinámicamente antes y tres meses después de iniciar el tratamiento con *oxibutinina*, aumentó significativamente la capacidad de la vejiga y disminuyó la presión del detrusor a capacidad máxima. La continencia de los niños de 6 años de edad (incontinentes antes de iniciar la terapia) mejoró en el 70% de los casos¹⁰⁵. El tratamiento con *tolterodina*, *fesoterodina fumarato* y *solifenacina succinato*, agentes antagonistas antimuscarínicos, tienen mayor afinidad para los receptores muscarínicos de la vejiga que para los de la glándula salival¹⁰⁶. Producen el mismo efecto que la oxibutinina pero con menores efectos secundarios.

Hay que realizar un EUD de control cada año para control de actividad, capacidad y compliance. Se mantendrá una actitud expectante mientras el niño tenga unas presiones del detrusor al final del llenado menores de 30 cm H₂O. Cuando la acomodación vesical empeora, con presiones del detrusor muy elevadas, la ampliación vesical es el tratamiento de elección para disminuir estas presiones.

1.13.3.- Edad escolar

Si la *educación miccional* y la *terapia farmacológica* no consiguen un buen control de la micción, puede constituir un grave problema social para el niño. En estos casos la actitud del urólogo puede ser arriesgada ya que debe resolver el problema de la incontinencia evitando la retención.

Se han aplicado varios métodos, aunque ninguno ha resultado plenamente satisfactorio. A continuación se van a nombrar algunos de ellos:

1.13.3.1.- Toxina botulínica

Existen cerca de 7 tipos de toxina botulínica para uso clínico. No obstante, la *toxina botulínica "A"* es la más potente y utilizada para el manejo de la espasticidad^{107 108}. La toxina botulínica bloquea la liberación de acetilcolina en la unión neuromuscular. Ha sido utilizada por los oftalmólogos desde hace más de 30 años para el estrabismo.

La inyección de la toxina en el músculo detrusor de la vejiga mejora la capacidad vesical de las vejigas espásticas de los MMC y disminuye la presión máxima del detrusor. Se ha observado mejoría de la continencia en el 73% de los pacientes tratados¹⁰⁹. No obstante, la toxina tiene un efecto medio de 6 meses y se observa en las repetidas inyecciones una disminución de su eficacia.

1.13.3.2.- Agentes formadores de volumen en cuello vesical

La inyección de agentes formadores de volumen en cuello vesical con sustancias biodegradables de copolímeros de dextranómero en ácido hialurónico (*Deflux*) o persistentes como Polidimetilsiloxano (*Macroplastique*)¹¹⁰

pueden aumentar la resistencia del cuello vesical. No obstante, la durabilidad y el éxito de la inyección en el cuello vesical y uretra proximal permanecen en duda. La continencia verdadera conseguida es como máximo del 64%¹¹¹.

1.13.3.3.- Cabestrillos

En los casos de insuficiencia esfinteriana leve o moderada, los cabestrillos son alternativas válidas para aumentar la resistencia del cuello de la vejiga. Existen varios tipos, por ejemplo el *T.O.T* se coloca vía transvaginal y se pasa el cabestrillo a través del agujero obturador, y el *cabestrillo "remeex"*, utilizado en ambos sexos, lleva un manipulador a nivel del pubis para corregir la tensión de la malla según la incontinencia.

1.13.3.4.- Esfínteres artificiales

Constituyen un medio terapéutico más en el tratamiento de casos seleccionados de mielodisplasia. La incontinencia por déficit esfinteriano completo o incompleto, primario o secundario a esfinterotomía, puede tratarse con un esfínter artificial. El manguito se coloca en el cuello vesical. Ahora bien los niños tienen que cumplir una serie de requisitos¹¹² :

- Inteligencia y capacidad manual que permitan un adecuado empleo de la prótesis.
- Buena capacidad vesical y compliance suficiente. Una eventual hiperreflexia debe ser tratada con antelación con fármacos.
- Ausencia de infección urinaria.

- Ausencia de reflujo vesicoureteral. Muchas veces es necesario realizar una plastia antirreflujo antes del implante.
- Ausencia de residuo posmiccional.
- Vaciado vesical eficaz o cateterismo intermitente.

1.13.3.5.- Cistoplastia de ampliación/reservorios continentes

En los casos de vejiga de altas presiones (presión del detrusor mayor de 40 cm de H₂O) debido a la hiperactividad del detrusor o a una hipoacomodación, con riesgo de daño renal, está indicada la cistoplastia de ampliación.

En la cistoplastia de ampliación se consigue mediante la apertura de un segmento intestinal en su borde antimesentérico, lo cual permite destubulizar y reconfigurar el segmento. Su reconfiguración en forma esférica permite el aumento al máximo del volumen obtenido para un área superficial determinada, la disminución de las contracciones intestinales y la mejoría de la capacidad global y de la distensibilidad. La destubulización disminuye la presión contráctil máxima desde 63 a 42 cm de H₂O en el colon derecho y desde 81 hasta 28 cm de H₂O en el íleon¹¹³. Según el volumen requerido, se suelen usar entre 20-40 cm de íleon o alrededor de 20 cm de colon para la cistoplastia.

Después de la cirugía, la duración entre los cateterismos aumenta de forma gradual a lo largo de varias semanas, pero no debe exceder las 4-5 horas durante el día. Algunos pacientes pueden intentar miccionar de forma espontánea. Siempre se deben evaluar los volúmenes residuales posmiccionales y continuar el cateterismo si el residuo es significativo.

Está indicado el control sistemático del TUS a las 6 semanas, a los 6 meses y al año después de la cistoplastia de ampliación mediante ecografías. Estos pacientes pueden desarrollar *acidosis metabólica hiperclorémica*, debido a la absorción del ácido de la orina que está en contacto con el segmento intestinal, por lo que se determinan electrolitos séricos periódicamente instaurando suplementos de bicarbonato.

Los segmentos intestinales siguen produciendo moco después de ser colocados en el tracto urinario y puede servir de nido para las infecciones o la formación de cálculos cuando permanece en la vejiga durante períodos prolongados. Se recomiendan lavados vesicales periódicos para eliminar el moco.

En niños con incompetencia neurogénica del esfínter pueden tener limitaciones neurológicas asociadas que impiden un acceso fácil a la uretra nativa; la derivación urinaria continente con un estoma cateterizable puede ser una alternativa. Mitrofanoff (1980) describió un mecanismo de continencia con el apéndice para crear una válvula por colgajo implantada dentro de un reservorio a baja presión. Se crea un túnel submucoso para un conducto de diámetro pequeño y flexible. A medida que el reservorio se llena, el aumento de la presión intravesical se transmite a través del epitelio y hacia el conducto implantado, coaptando su luz. El apéndice es una estructura tubular natural ideal, que se puede extirpar de forma segura del tracto gastrointestinal sin morbilidad significativa¹¹⁴. Cuando no se dispone de apéndice, otras estructuras tubulares pueden ofrecer un mecanismo similar para el cateterismo y la continencia como un segmento de intestino delgado, la trompa de Falopio, el propio uréter...

Se recomiendan los lavados vesicales con suero fisiológico para eliminar el moco y evitar la formación de cálculos (incidencia 6-52%)¹¹⁵.

1.13.3.6.- Derivación urinaria supravesical permanente

Utilizada en el pasado. Actualmente se usa en casos de compromiso progresivo y no modificable por otros métodos. Si uno de los uréteres está muy dilatado se realiza la *transurétero-ureterostomía cutánea*. Si son muy finos se prefiere el conducto colónico. Actualmente en casos de hipoacomodación muy severa y riesgo de la vía urinaria superior se utilizan las derivaciones continentales (los reservorios).

1.13.3.7.- Esfinterotomía endoscópica

Está indicada en las esclerosis del esfínter estriado. Debe ser practicada en la posición horaria 3 o 6 si no se quiere correr el riesgo de provocar un déficit de erección. El otro riesgo es el de la incontinencia. Algunas veces se practica la esfinterotomía antes de la implantación de un esfínter artificial.

1.13.3.8.- Cervicotomía

La resección endoscópica del cuello vesical (resección del labio posterior o incisión) se realiza en casos excepcionales de fibroesclerosis de cuello.

En las neurovejigas prevalecen los cuadros radiológicos y endoscópicos (signos de Schramm) de incompetencia de la región cervicouretral. Los casos de esclerosis son debidos a la flogosis crónica (infecciones recurrentes).

En ambos sexos existe el riesgo de incontinencia después de una situación a nivel del cuello. En el varón se agrega la eyaculación retrógrada y el riesgo de impotencia, aunque en muchos casos estos pacientes son impotentes e incontinentes con anterioridad. No obstante, hay muy pocos casos de cervicotomía.

1.13.3.9.- El reflujo vesicoureteral

El RVU secundario a una vejiga neurógena puede contribuir a una insuficiencia renal crónica. Es por ello que hay que intentar corregirlo mediante tratamiento médico con anticolinérgicos y si no se consigue, mediante tratamiento endoscópico inyectable con material de *ácido hialurónico, macroplastique...* Si no se resuelve mediante tratamiento endoscópico se reimplantan los uréteres (*reimplante tipo Cohen*), vía abierta o laparoscópica

.

2.- JUSTIFICACIÓN

La idea de profundizar sobre diversos aspectos de la sexualidad en la E.B surgió a raíz de la consulta realizada por un grupo de directivos de la “Asociación de Padres de Hijos con Espina Bífida” de Barcelona, para solicitar información sobre publicaciones, aclarar algunos conceptos de sexualidad en los afectados y poder asesorar a ese grupo que llegaba a la edad adulta y que reclamaba más conocimiento sobre el tema.

Se realizó una búsqueda bibliográfica y se vio que era muy escasa y poco sustentada en casuísticas serias y amplias, es decir, fundamentalmente teórica y se refería mayoritariamente al : culino. En el caso de la sexualidad femenina la literatura hacía referencia a temas de reproducción sin profundizar sobre la sexualidad propiamente femenina.

Este creciente interés por parte de este grupo de pacientes, mi desconocimiento en parte sobre su sexualidad, especialmente en las mujeres y la poca literatura existente me hizo reflexionar sobre la necesidad de conocer nuestra realidad primero y profundizar posteriormente sobre diversos aspectos de la sexualidad en este grupo, poder aclarar conceptos de sexualidad en los afectados y asesorar a ese grupo que llega a la edad adulta que reclama más conocimiento sobre el tema.

Primero, se decidió confeccionar un cuestionario lo más amplio posible con una primera parte sobre los aspectos generales de la E.B para luego profundizar en temas de sexualidad y proseguir con el estudio.

La mayoría de Asociaciones de E.B habían cumplido 25 años y ya contaban con un registro de personas que superaban los 18 años de edad, que entendimos era el límite inferior de nuestros posibles encuestados por no tener que solicitar autorización paterna. Se centró el estudio en tres ciudades:

Barcelona, Madrid y Málaga. La respuesta de las asociaciones de esas tres ciudades fue magnífica y así se empezó a trabajar para obtener unos resultados y un análisis de los mismos hasta entonces no difundidos ni publicados y que desarrollaré a lo largo de esta tesis.

3.- OBJETIVOS E HIPÓTESIS

El objetivo de la presente Tesis Doctoral es contribuir al conocimiento de la sexualidad de la población adulta con E.B. Para ello se ha elaborado un objetivo general y una serie de objetivos específicos.

3.1.- Objetivo general:

- Describir la realidad de la sexualidad en pacientes adultos con E.B y analizar la relación entre las características generales de los pacientes afectos de E.B (sexo, nivel de estudios, vivienda y los aspectos neurológicos, ortopédicos, digestivos, urológicos y psicosociales) y su sexualidad.

3.2.- Objetivos específicos:

- Describir la relación entre la sexualidad de la población adulta con E.B con sus funciones sensitivas y motoras.
- Analizar los aspectos ginecológicos y la sexualidad de la mujer adulta con E.B:
 - Analizar si la función reproductiva y la maternidad se ve afectada en la mujer adulta con E.B.

- Analizar las disfunciones sexuales y si la sexualidad de la mujer adulta con E.B está afectada por las secuelas de su malformación y autopercepción de la misma.
 - Describir el grado de información de la mujer adulta afectada de E.B sobre prevención de la E.B, maternidad y posibilidades de interrupción del embarazo.
-
- Analizar los factores influyentes en la sexualidad de los varones adultos afectados de E.B.
 - Describir las posibles diferencias en la sexualidad de los pacientes adultos afectados de E.B según sexo.
 - Analizar la relación de los factores orgánicos, patológicos, socio-culturales, psicológicos y de autopercepción en el deseo sexual de la población adulta afecta de E.B.
 - Describir las características y expectativas de las relaciones sexuales y de pareja de los pacientes adultos afectados de E.B.
 - Analizar la relación entre la incontinencia urinaria y su repercusión en la vida sexual de la población adulta afecta de E.B.
 - Analizar la influencia del autoexamen en la vida sexual de los pacientes adultos afectados de E.B.
 - Describir el grado de información sobre sexualidad en general de los pacientes adultos con E.B:

- Analizar la influencia de la información específica sexual recibida en la población adulta afecta de E.B en su vida sexual.
- Analizar la autopercepción de los pacientes adultos afectados de E.B respecto a sus relaciones de pareja y vida sexual.

3.3.- Hipótesis:

La población de ambos sexos afecta de EB tiene una serie de características neurológicas, urológicas, psicosociales y de autopercepción que pueden repercutir en los diferentes aspectos de su vida sexual y reproductiva: nivel de información sexual, maternidad, deseo sexual, orgasmo, relaciones de pareja, masturbación, trastornos de la erección y eyaculación.

4.- MATERIAL Y MÉTODOS

Para poder desarrollar el estudio, en primer lugar se confeccionó un cuestionario que tenía una primera parte sobre cuestiones generales de la E.B y una segunda parte sobre temas de sexualidad (Anexo 1).

Según datos facilitados por la Asociación española de E.B, alrededor de 20.000 personas sufren en España esta malformación.

Primero se contactó con las Asociaciones de Espina Bífida. Como se ha comentado anteriormente, la mayoría de ellas habían cumplido 25 años y ya contaban con un registro de personas que superaban los 18 años de edad, que fue el límite inferior de nuestros posibles pacientes del estudio. A pesar de ser conscientes de que la sexualidad comienza mucho antes, se tomó como edad de corte inferior los 18 años (la mayoría de edad en España) ya que la finalidad era indagar sobre aspectos de la sexualidad, con total independencia de los padres y sin necesitar de su autorización.

Dado que hacer una encuesta a nivel nacional (contando con la totalidad de asociaciones) era un proyecto demasiado complejo se decidió centrar el estudio en tres ciudades: Barcelona, Madrid y Málaga, donde están las tres asociaciones con mayor número de afiliados. Por otro lado, se decidió que no fuera una encuesta realizada por médicos sino por personas más cercanas a los afectados por lo que se reclutaron los encuestadores dentro de las asociaciones de afectados. Una vez seleccionados se formó a los encuestadores para que manejaran los temas médicos, de la mejor manera posible. En total fueron seis (cuatro afectados de E.B y dos familiares).

La población diana del estudio no se buscó en la población hospitalaria sino dentro de las respectivas asociaciones con la finalidad de conseguir una mayor

adherencia al estudio al haber una mayor cercanía y más facilidad para aceptar el cuestionario. Sin embargo, cabe destacar como aspectos negativos que los encuestadores no fueran profesionales de la salud y el hecho de no disponer de historia clínica al no buscar la población diana dentro de la población hospitalaria. El cuestionario fue presentado y explicado por los encuestadores entrenados a cada persona con E.B que aceptó ser encuestada.

Una vez comprendido el cuestionario y la forma de contestación, se respondió a continuación, por escrito, de forma presencial (no telefónico, ni por correo) y de forma anónima, sin datos identificativos del paciente. Si tenían alguna duda, consultaban con su encuestador que permanecía en la proximidad pero sin controlar la contestación para asegurar el anonimato y la intimidad.

Algunas preguntas eran suficientemente “íntimas” para que los encuestadores les dieran a los pacientes del estudio la opción de autoresponder sin su presencia. Esta situación fue aceptada en muy reducido número de casos.

Para financiar el trabajo de los encuestadores se requirió una beca a la Fundación para la Investigación en Urología, que fue concedida en junio de 2004 (becas “Rafael Mollá y Rodrigo” y Ayuda de Investigación de la Fundación para la Investigación en Urología).

Se fueron realizando informes semestrales de la evolución del proyecto. La aportación económica sirvió para una exigua compensación económica a los encuestadores y a la empresa Mediagrama a través de la que se canalizó el desarrollo de la base de datos.

Finalmente se realizó el estudio sobre 250 personas nacidas con E.B a partir de los 18 años. Fueron encuestados 253 afectados, habiendo sido desechados 3 cuestionarios por considerarlos insuficientes en el número de respuestas obtenidas.

Por carecer de información de la sexualidad de la población general española, ya que existen muy pocos estudios con seriedad realizados en nuestro país, no ha sido posible establecer una comparación de cada uno de los aspectos analizados, sólo de algunos. No obstante, a través del análisis del cuestionario se detectan déficits específicos, sobre todo en los aspectos informativos, sobre los que podemos incidir para mejorar la calidad de vida sexual de este colectivo.

4.1- Variables de estudio

El primer paso de nuestra investigación, consistió en el análisis minucioso y detallado, para recoger de la manera más exhaustiva posible, toda la información que pudiera ser pertinente y de utilidad en la población de pacientes de E.B.

Dada la cantidad de áreas a las que sería necesario hacer referencia, el primer escalón en nuestra metodología de análisis, fue establecer los bloques que deberíamos considerar con objeto de que todas esas áreas quedasen cubiertas. A grandes rasgos, se dividió el protocolo en 5 grandes bloques que correspondían a:

- **Bloque 1:** Características generales del paciente (sexo, edad, padres, hermanos...).
- **Bloque 2:** Historia clínica: tipo de EB, características (hidrocefalia, escaras, insuficiencia renal, incontinencia, autosondaje, antecedentes de cirugía, patología asociada e historial de enfermedades, fármacos consumidos...).
- **Bloque 3:** Situación familiar y laboral, nivel de estudios.

- **Bloque 4:** Hábitos y aspectos psicológicos.
- **Bloque 5:** Sexualidad, relaciones de pareja, hábitos sexuales e información sexual.

A su vez, cada uno de estos bloques recogía un número amplio de información específica que constituían las variables de la encuesta definitiva.

Todas las variables fueron codificadas, a través de respuestas cerradas para facilitar tanto la contestación del cuestionario, como la posterior informatización y tratamiento estadístico.

Por las características del estudio, la gran mayoría de las variables correspondían a variables de naturaleza cualitativa. En algunos casos eran de tipo ordinal y en otros cuantitativas (discretas o continuas) como la edad, los años de enfermedad, etc.

Una dificultad añadida en este protocolo fue la aparición de una cantidad importante de variables con respuestas múltiples, donde el paciente podía presentar más de una modalidad, por ejemplo el de las complicaciones.

4.2.- Base de datos

Para la información del cuestionario, se diseñó una base de datos en *Excel*. Las diferentes hojas del libro se correspondían con los apartados, anteriormente expuestos, y dentro de cada uno de ellos, las diferentes variables quedaban distribuidas en las columnas respectivas.

Dada la gran cantidad de información recogida, fue necesario hacer un diseño minucioso y preciso para que las personas que debían introducirla en el soporte informático, pudieran hacerlo con absoluta claridad y minimizando los posibles errores.

Una vez introducida toda la información en las diferentes hojas de cálculo *Excel*, se exportaron a formato de fichero *SPSS*. Con este último conjunto de ficheros, se procedió a la unión de todos ellos, formando un único fichero que constituyó la base de datos con la que se ha trabajado.

Sobre este fichero único, se procedió a definir todas las características de las variables que contenían respecto a etiquetas, etiquetas de códigos, formatos, valores perdidos, tipo de escala de la variable, etc.

4.3.- Análisis estadístico

Todo el análisis estadístico correspondiente al estudio se realizó usando el software estadístico *SPSS V15.0* para Windows.

En una primera aproximación, se realizó un análisis descriptivo de todos los campos analizados. Para las variables de tipo cualitativo, se obtuvieron las tablas de frecuencia. Estas distribuciones de frecuencia, son las tablas en las que, para cada una de las modalidades de la variable respectiva, aparecen las siguientes magnitudes:

- **Frecuencia absoluta** cada modalidad/clase c_i : el número n_i , de observaciones que presentan una modalidad perteneciente a esa clase.
- **Frecuencia relativa** de la modalidad/clase c_i : el cociente f_i , entre las frecuencias absolutas de dicha clase y el número total de observaciones,

es decir $f_i = n_i / n$. Obsérvese que la frecuencia relativa (f_i) es el tanto por uno de observaciones que están en la clase c_i . Multiplicado por 100 representa el porcentaje de la población que comprende esa clase.

4.4.- Representaciones gráficas

Esta primera aproximación nos permitió disponer de una idea global y general en cada uno de los aspectos de la población de estudio. Se procedió a representar gráficamente, mediante el uso de las gráficas convencionales: *diagrama de barras, sectores, histogramas...* aquellas características más representativas y generales de la población que permitieran, de una manera visual y rápida, disponer de la misma información.

4.5.- Análisis estadístico de la relación entre variables

El primer análisis que se realizó fue el resultado de comparar cada una de las variables estudiadas respecto a las diferentes regiones de las que los pacientes provenían: Málaga, Barcelona y Madrid.

Tras comprobar que no existían diferencias clínicas relevantes entre los pacientes procedentes de las diferentes regiones en ninguna de las variables principales, se optó por trabajar con un único fichero, unificando todos los pacientes como procedentes de una misma población.

En este momento del estudio se definieron diferentes bloques de ítems o variables atendiendo al fin último desde el que se podía considerar. Así se definieron dos grandes bloques de variables que se denominaron: *variables independientes y variables dependientes*:

- **Variables independientes:** aquellos elementos que podrían actuar como elementos causales o ejercer algún tipo de influencia sobre determinadas conductas, hábitos, enfermedades, situaciones sociales y familiares.
- **Variables dependientes:** de manera complementaria, en este tipo de factores se introdujeron todos aquellos que pudieran ser interpretados como una consecuencia derivada de cualquier otro aspecto del cuestionario.

De entre todas las posibles variables a estudiar se priorizó el estudio de la sexualidad femenina, masculina y su autopercepción, las diferencias en función del género, el deseo sexual, las relaciones sexuales, la incontinencia urinaria y uso de DI y la ISE:

- ***Sexualidad en la mujer***

Nuestra población femenina constaba de 126 mujeres (50.4%) que respondieron a nuestras preguntas relacionadas con la maternidad, aspectos sexuales y ginecológicos, con el objetivo de realizar en primer lugar un análisis descriptivo de la información de las afectadas en cuanto a su maternidad, deseo y realidad, información y valoración de su sexualidad, autopercepción de la misma y análisis de las disfunciones sexuales.

- ***Sexualidad en el hombre***

El análisis sobre los trastornos de la erección se realizó atendiendo de forma independiente a la existencia de erecciones durante las relaciones sexuales, contactos en pareja o durante la masturbación, (en la que

participan los dos tipos de reflejos neurológicos: sacrosensorial y medular-psicógeno) y fuera de ellas. Por lo tanto, se consideraron las erecciones psicógenas, sacras o reflejas y nocturnas además de las erecciones durante las relaciones sexuales. Para desarrollar el análisis de resultados se atenderán aspectos relacionados con la localización anatómica de la lesión por ser este un aspecto fundamental que pudiese influir en la lesión de determinadas vías o arcos reflejos y orientarnos sobre el origen de los trastornos de la erección, pero se hará especial hincapié en diferenciar el tipo de erección: si es durante el transcurso de las relaciones sexuales o fuera de ellas (erecciones psicógenas, sacras o nocturnas), para poder confirmar los conceptos clásicos aportados sobre los lesionados medulares traumáticos y poderlos trasladar a nuestro tipo de enfermo, el afectado por MMC.

Las preguntas del estudio como ya se ha descrito no fue administrada por profesionales sanitarios sino por encuestadores. Es por ello que en el diseño del estudio no se consideró la administración de una escala objetiva (IIEF) para la cuantificación de los trastornos de la erección. Esto constituyó un déficit que no nos permitió apreciar la calidad de la erección y su comparación con la población general. Para la simplificación del estudio general, no dirigido específicamente al análisis de la DE, en la población de varones afectados de E.B, se realizaron preguntas de *respuesta categórica binaria (si/no)*.

La hidrocefalia, por sus implicaciones neurológicas, parece tener la suficiente entidad como para analizarla también como factor condicionante de los trastornos de la erección. Otros factores analizados hacen referencia a la coexistencia de factores extrínsecos no relacionados puramente con los mecanismos *neuro-vásculo-hormonales* implicados en la erección como son: la presencia de lesiones (escaras) en caderas, glúteos, genitales o miembros inferiores, la necesidad de realizar autosondajes, la incontinencia de heces y/o orina, aspectos psicológicos negativos (sentido de

enfermedad, autopercepción, dependencia, etc ...). Por lo tanto los datos aportados son estricta y escrupulosamente obtenidos del análisis estadístico descriptivo.

▪ ***Deseo sexual***

Se realizó un análisis general de la población estudiada distribuida en dos grupos según hubieran referido tener DS o no, comparando los resultados de cada grupo según una serie de parámetros medidos por determinadas preguntas del cuestionario. Los 20 parámetros analizados se clasificaron en 3 grupos:

- **Orgánicos y patológicos:** Género, localización de la E.B, parálisis de miembros inferiores, deambulación, incontinencia de heces, incontinencia de orina, autosondaje vesical, escaras glúteas o sacras y alergia al látex.
- **Socio-culturales:** Independencia familiar, independencia económica, nivel de estudios, ISE y tipo de relación de pareja.
- **Autopercepción y psicológicos:** Sentirse atractivo, sentirse diferente, sentirse rechazado, aspectos psicológicos negativos, asistencia psicológica.

▪ ***Relaciones sexuales***

Se realizó un análisis general de la población estudiada distribuida en dos grupos según hubieran referido tener relaciones sexuales o no, comparando los resultados de cada grupo según una serie de parámetros medidos por determinadas preguntas de la encuesta. Hubo 246 respuestas válidas para

analizar si tuvieron o no relaciones sexuales y los 20 parámetros analizados fueron los mismos que en el DS.

- ***Incontinencia de orina y uso de DI***

Se realizó un análisis general de la población estudiada distribuida en 2 grupos según usaran o no DI, comparando los resultados de cada uno respecto a una serie de parámetros medidos por determinadas preguntas del cuestionario. Hubo 243 respuestas válidas para analizar el factor incontinencia urinaria, que se clasificó prácticamente en: no necesitaban usar DI / sí necesitaban.

- ***Información sexual específica de E.B***

Hubo 250 respuestas válidas para analizar la influencia de la ISE de las personas con E.B que se clasificaron en tres grupos: Sin información, 89 personas (35.6%); información insuficiente, 111 personas (44.4%); información suficiente, 50 personas (20%). Posteriormente, se realizó un análisis general de la población estudiada distribuida en los grupos mencionados anteriormente comparando los resultados de cada grupo respecto a una serie de parámetros medidos por determinadas preguntas del estudio.

Para confirmar en qué situaciones se podía considerar que efectivamente existía una relación causal estadísticamente significativa en todas las variables estudiadas, se hizo uso de los tests estadísticos adecuados. En todos los casos se consideró el nivel de significación estadística en el 5% ($p < 0.05$). Los tests estadísticos utilizados, dependieron de la naturaleza de las variables a relacionar, por lo que nos hemos encontrado con las siguientes posibilidades:

- **Dos variables cualitativas**

Ésta fue la situación más frecuente durante el estudio, ya que la inmensa mayoría de las variables de la encuesta eran de naturaleza cualitativa. Para ello se utilizaron tablas de contingencia.

Desde un punto de vista descriptivo, y a partir de dicha tabla de contingencia, se calcularon las frecuencias absolutas y relativas marginales, que ofrecieron la distribución univariante de cada una de las variables implicadas, así como las frecuencias absolutas y porcentajes, por filas o columnas, de la distribución conjunta.

Como test de contraste de hipótesis, se utilizó el *test chi Cuadrado de Pearson*.

En tablas cuadradas 2x2, en aquellas situaciones en las que no se cumplieron las condiciones de aplicación de la chi cuadrado, se utilizó el *test exacto de Fisher*.

- **Una variable cualitativa y otra cuantitativa**

La variable cualitativa estratifica a la población de estudio en diferentes grupos que se corresponden con el número de modalidades de dicha variable. Así, como ejemplo, la variable sexo, con dos categorías, establece dos grupos independientes en las medidas de cualquier variable cuantitativa que queramos comparar. Por tanto, atendiendo al número de grupos determinados por dicha variable cualitativa, se procedió de la siguiente forma:

➤ **Dos grupos:**

Cuando la variable numérica se consideró que seguía una *Distribución Normal* o *Gaussiana*, para cada uno de los grupos, se calculó la media y la desviación típica como descriptores.

Para determinar si había o no diferencia estadísticamente significativa, se utilizó el *test T Student* para muestras independientes. Previamente, se contrastó la homocedasticidad, mediante el *test de Barlett*, con objeto de determinar si la *t Student* tendría que ser con varianzas ponderadas o separadas.

➤ **Más de dos grupos:**

De manera similar al caso de dos grupos, en primer lugar se comprobó la normalidad de la variable cuantitativa en cada uno de los diferentes grupos y la homocedasticidad o igualdad de varianza mediante el *test de Barlett*.

En los casos en los que no se obtuvieron significación en ninguna de los dos supuestos, es decir no se pudo rechazar ni la normalidad ni la homocedasticidad, se procedió a realizar un análisis de la varianza (*ANOVA*) para determinar el nivel de significación. Cuando el *ANOVA* resultó significativo, se realizó las comparaciones múltiples entre grupos por pares, utilizando el *test de Shefee* o el *test de Tukey*.

Se calculó la *media* y *desviación típica*, como medidas de centralización y dispersión respectivamente.

Dado el elevado número de aspectos y variables recogidas en los cuestionarios, el análisis estadístico arrojó una información demasiado amplia y extensa. Por cuestiones de espacio y simplicidad, de todo el análisis realizado

y conclusiones obtenidas en el transcurso del estudio, ha sido necesario, con objeto de darle una mayor especificidad y facilidad de lectura a la elaboración de este trabajo, realizar un resumen con aquellos hallazgos que han sido considerados más relevantes o llamativos.

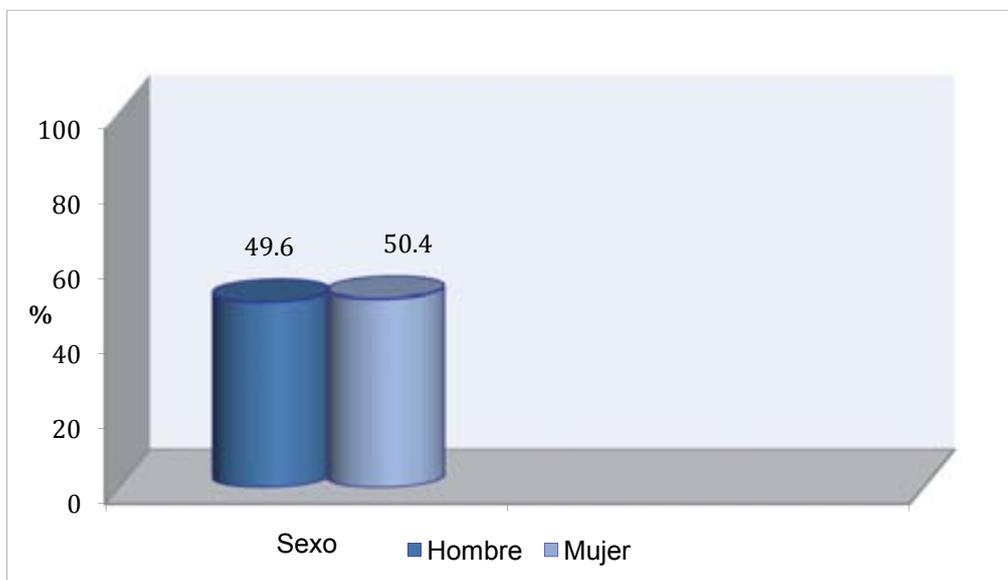
5.- RESULTADOS

Los resultados se dividen en ocho partes, la primera parte se refiere a aspectos generales que se han considerado de posible influencia sobre la sexualidad, y las restantes a los aspectos propios de la sexualidad.

5.1. - Aspectos generales

5.1.1.- Procedencia y sexo

41 encuestados correspondieron a Málaga, 94 a Madrid y 115 a Barcelona. 124 (49,6%) fueron del sexo masculino y 126 (50,4%) femenino. Esta distribución por “mitades” fue absolutamente al azar.



5.1.2.- Edad

La edad media de los pacientes fue de 27 años (Rango: 18-44).

5.1.3.- Aspectos ortopédicos

El 85.1% manifestó tener algún grado de deformidad en los pies, mientras que el 14.9% respondió que no. El 75.6% tenían deformidades en sus miembros inferiores y el 24.4% no los tenía.

Respecto a la movilidad un 29% de los afectados no anda y se debe movilizar con silla de ruedas. Esto constituye casi un tercio que incluye a los parapléjicos (20%), un 29% anda sin ayudas y un 42% con ayudas. El 92% tiene un desplazamiento independiente.

5.1.4.- Aspectos digestivos

El 61.6% manifestó tener problemas con el estreñimiento, necesitando de enemas habituales el 14.5%. Poco más de la mitad manifestó tener incontinencia de heces (57.8%).

5.1.5.- Aspectos urológicos

En cuanto a la incontinencia urinaria, tratamos de diferenciar los que tenían una insuficiencia esfinteriana manifiesta (incontinencia sin esfuerzo) siendo estos aproximadamente la mitad (49.8%). Poco más de la mitad manifestó incontinencia con los esfuerzos (59.2%) por incompetencia esfinteriana parcial, escape por rebosamiento, o hiperreflexia importante. En total, sólo el 11.5% era completamente continente.

El CI lo realizaba en el momento de efectuarse la entrevista el 45.5%. Otro 9.1% lo había realizado y ya no lo efectuaba.

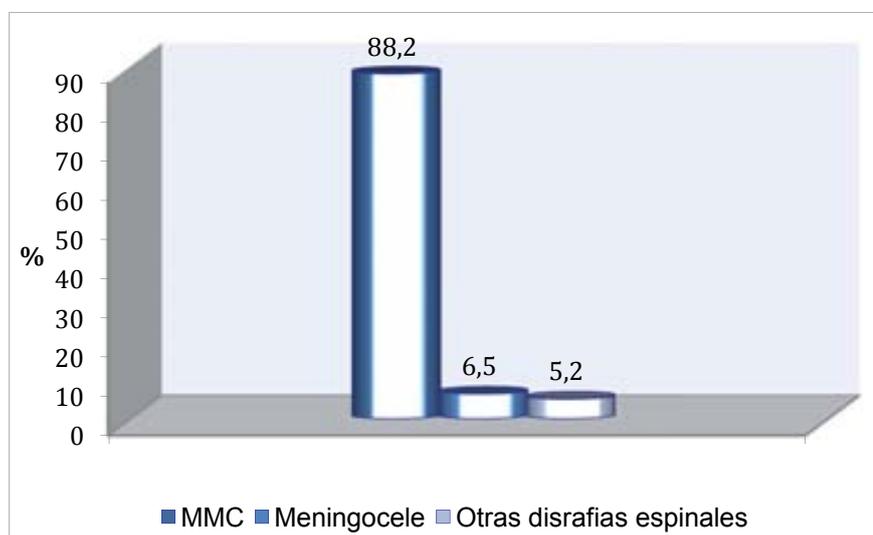
El 11.2% tenía una insuficiencia renal crónica. Seis pacientes habían sido trasplantados.

Un 10% de los pacientes tenían una derivación urinaria externa y un 17.8% había llevado sonda permanente.

14 pacientes (5.7%) eran portadores de un esfínter urinario artificial funcionante. El 15.3% de los afectados tenía una ampliación vesical (cistoplastia).

5.1.6.- Aspectos neurológicos

El 88.2% de los pacientes había nacido con MMC. El 6.5% eran meningoceles y el 5.2%, otras disrafias espinales (lipomeningocele, sinus dérmico con E.B., etc).



En cuanto a la localización, el 94.1% eran lumbares, lumbo-sacras y sacras. El 5.9% eran dorsales o dorsolumbares. El 69.9% había tenido hidrocefalia y ésta había sido tratada con una o varias cirugías. Se preguntó sobre parálisis pero sus respuestas, con algo de subjetividad, nos hicieron dudar sobre lo estricto

de los resultados obtenidos. El 23% respondió que no tenía ningún tipo de parálisis y el 20% eran parapléjicos.

5.1.7.- Alergia al látex

El 30% (75 afectados) eran alérgicos al látex, pero 27 (10.8%) no habían sido estudiados.

5.1.8.- Aspectos farmacológicos

Las medicaciones más habituales, de una lista más o menos larga fueron anticolinérgicos (34.1%) y tranquilizantes que los tomaban ocasionalmente (24.9%).

5.1.9.- Aspectos psico-sociales

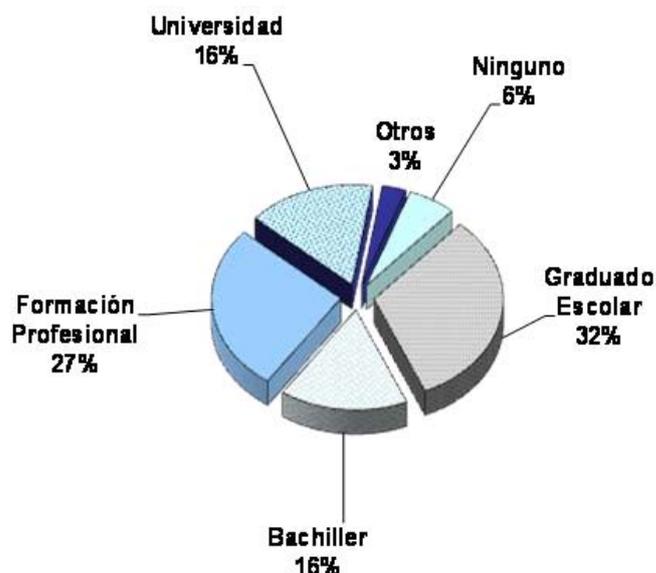
Antes de entrar en el cuestionario sobre sexualidad, se trató de averiguar sobre otros factores psico-sociales que pudieran ser influyentes en relación a la sexualidad.

El 30.4% había recibido atención psicológica profesional por más de tres meses y 20 afectados aún continuaban realizándola (8.1%). Preguntados sobre si percibían aspectos psicológicos negativos el 26.3% manifestó que sí.

El 22.4% tenía independencia familiar en cuanto a vivienda, mientras que el 40% tenía independencia económica.

Los hábitos de consumo de tabaco (29.6%), alcohol (6%) y otras drogas (2%) no llaman la atención dentro de la población general.

El nivel de estudios alcanzado lo vemos representado en el gráfico siguiente:

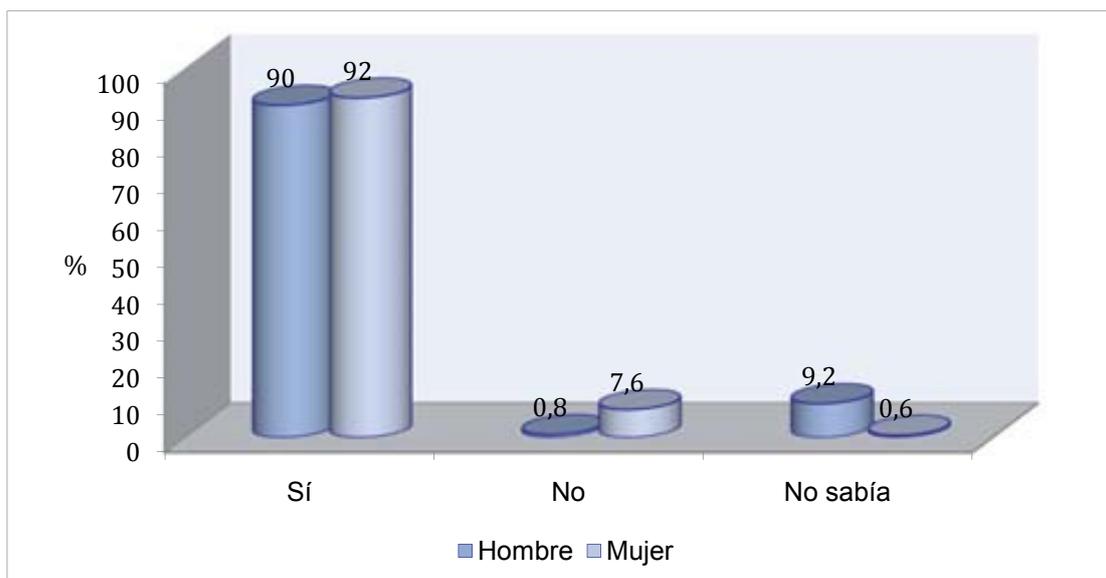


5.2.- Información y percepción de la sexualidad masculina y femenina

5.2.1.- Nivel de información

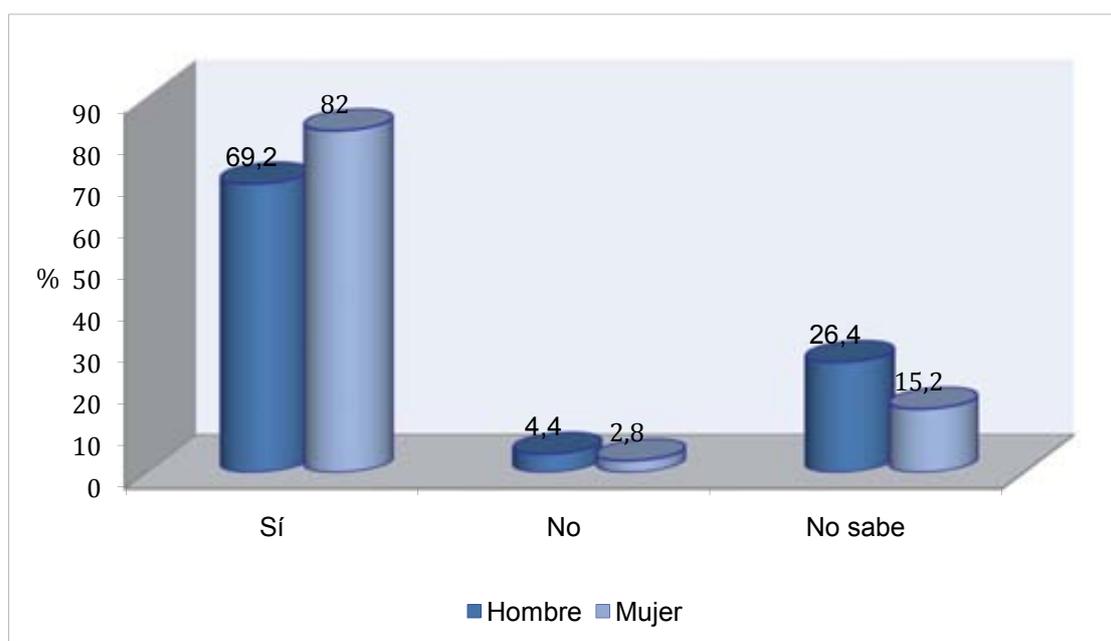
Se comenzó indagando sobre el grado de información de la población en cuestión y así realizamos un análisis de variables cualitativas relacionadas.

A la pregunta hecha a pacientes de ambos sexos de si un hombre con E.B puede tener relaciones sexuales, el 90% contestó que sí y el 9.2% no sabía, mientras un mínimo que no llegaba al 1% (0.8% - 2 personas) contestó que no. La misma pregunta, referente al sexo femenino fue respondida de una forma similar: sí 92%, no 7.6% y sólo una paciente no lo sabía (0.4%).



Existían más dudas en cuanto a la paternidad/maternidad: Un hombre con E.B creía que podía ser padre en un 69.2%, no lo sabía en un 26.4% y creía que no en un 4.4%.

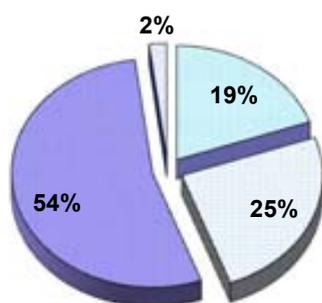
En el caso de la mujer, el 82% de las mujeres creía que podía ser madre, un 15.2% no lo sabía y el 2.8% creía que no.



5.2.2.- Herencia y prevención

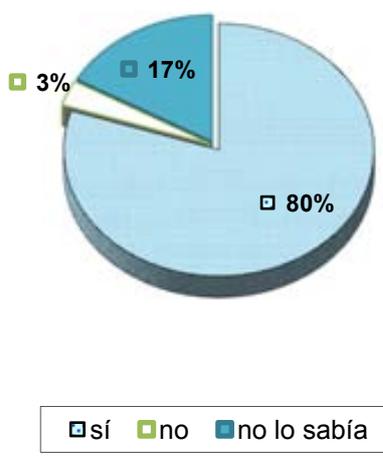
La dispersión de respuestas fue mayor cuando se preguntó sobre descendencia y se obtuvieron los siguientes resultados:

El 19.6% de los pacientes con E.B creía que sus hijos tenían posibilidad de heredar esta patología, no lo sabía el 19.6%, creía que tenía la misma probabilidad que los demás el 24.8%, más posibilidades que los demás el 53.6% y menos posibilidades que los demás el 2%.

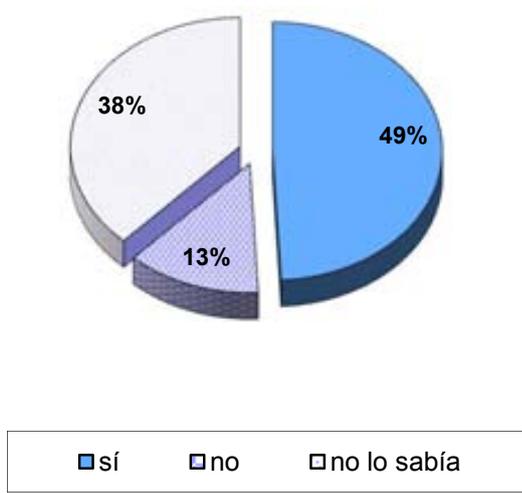


□ no sabe □ igual que los demás □ más posibilidades □ menos posibilidades

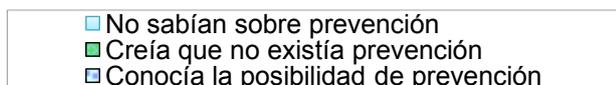
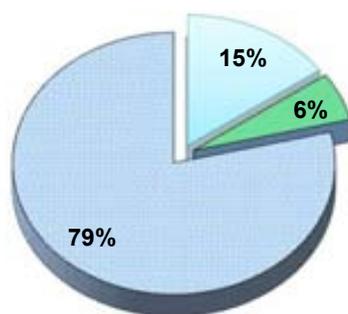
Continuando con el análisis de las variables cualitativas del estudio referente a la información de que disponían los afectados preguntamos si se podía diagnosticar un feto con E.B intraútero y la mayoría respondió acertadamente: sí el 80%, pero el 16.8% no lo sabía y el 3.2% pensaba que no.



Sobre la legalidad de la interrupción voluntaria del embarazo por E.B en España el grado de información era bajo: la mitad sabía que sí (49.2%), mientras que el 38% no lo sabía y 32 afectados (12.8%) creían que no.

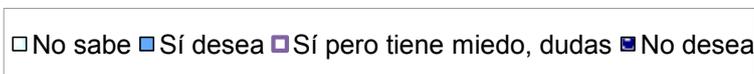
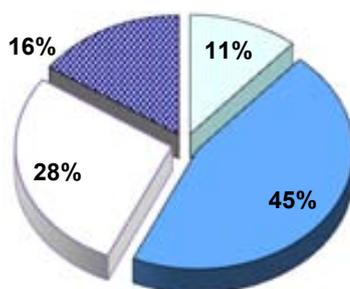


Respecto a la prevención de la E.B se obtuvo que un 15.2% (38 afectados) no sabía sobre prevención de la E.B y un 6% (15 personas) creía que no existía, mientras que un 78.8% conocía la posibilidad de la prevención.



5.2.3.- Intención de procreación

A continuación intentamos conocer los deseos y temores sobre la paternidad/maternidad de este colectivo de afectados respecto al deseo de tener hijos en el futuro: un 11.2% no lo sabía, un 44.4% sí lo deseaba, un 27.2% sí pero tenía miedo y un 14.8% no lo deseaba.



Actualmente, 7 afectados son madres/padres (2.8%), de 8 hijos. Aproximadamente un 70% de los pacientes respondieron con expectativas positivas hacia una futura descendencia. La mayoría de los que tenían descendencia eran mujeres afectadas y habían sido madres (6). Seis afectados tenían un hijo y uno, dos. En total 8 hijos.

5.2.4.- Información general sobre sexualidad

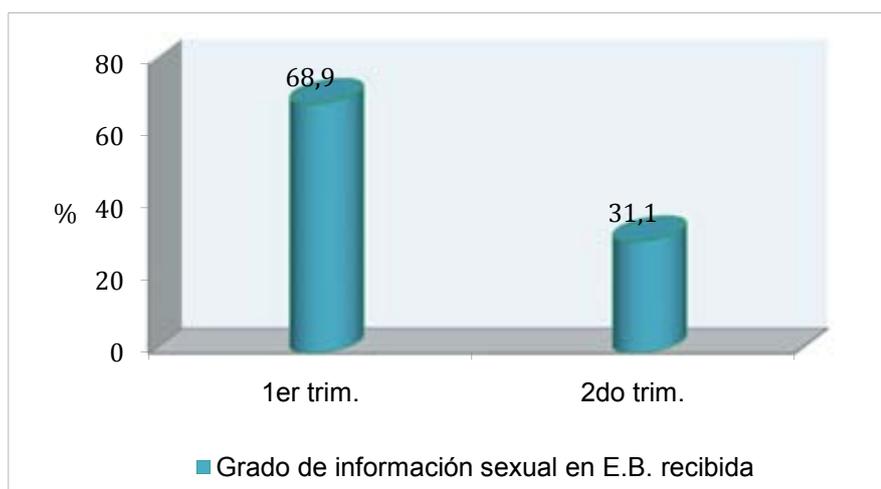
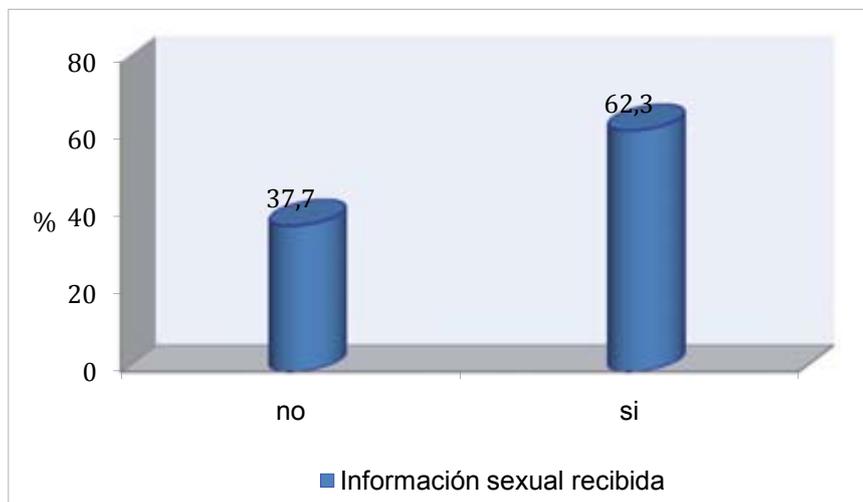
El 16.8% no había tenido a su alcance información sexual general y el 83.2% sí. En cuanto al grado de satisfacción con la información recibida, el 38.4% la consideró insuficiente, el 49.6% estimó que era suficiente, mientras que el 12% la valoró como casi nula.



5.2.5.- Información y atención específica sobre sexualidad en E.B

En lo relativo a la información sobre sexualidad en la E.B, el 37.7% no había recibido información en ese sentido, en tanto que el 62.3% restante sí. De este

62.3%, el 68.9% (111 afectados) la consideró insuficiente, mientras el 31.1% estimó que era suficiente.

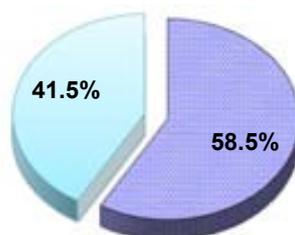


El 83.9% de los pacientes tenía interés en aumentar o mejorar la información específica sobre sexualidad con profesionales (médicos, psicólogos, sexólogos, etc.) y sólo un 16.1% no estaba interesado.

Sólo el 19.2% (48 personas) había consultado con profesionales por aspectos sexuales y/o de procreación. De ellos, el 90% lo había hecho por DE y el 10% por fertilidad.

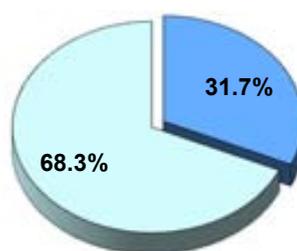
5.2.6.- Valoración de la autopercepción

El 58.5% de los afectados por E.B refirió no sentirse diferente a la población general y el 41.5% sí se sentía diferente.



■ Sí se siente diferente a la población general
■ No se siente diferente a la población general

El 68.3% afirmaba no sentirse rechazado por la población general y un 31.7% sí se sentía rechazado.

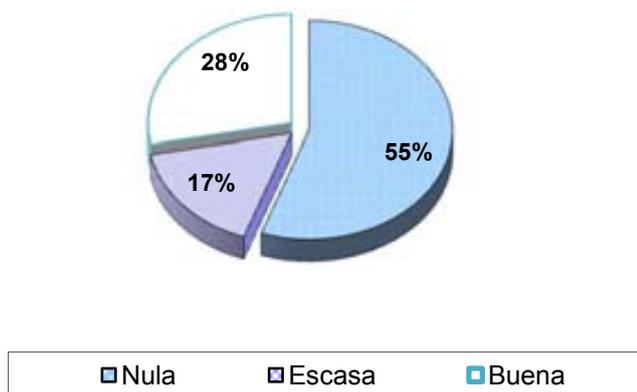


■ Sí se siente rechazado ■ No se siente rechazado

El 59.7% se sentía atractivo para las personas del otro sexo, el 21.8% no y el 18.5% no lo sabía.

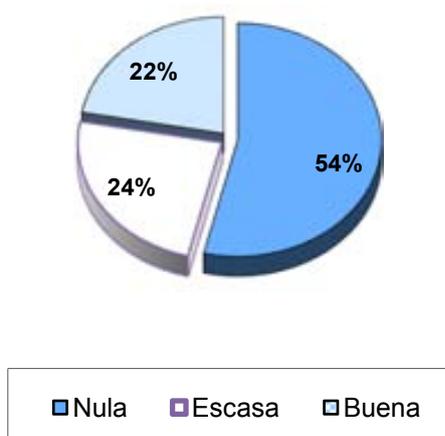
5.2.7.- Autopercepción de relación de pareja

El 55.4% dijo tener una vida de pareja nula, el 16.5% escasa y el 28.1% buena.



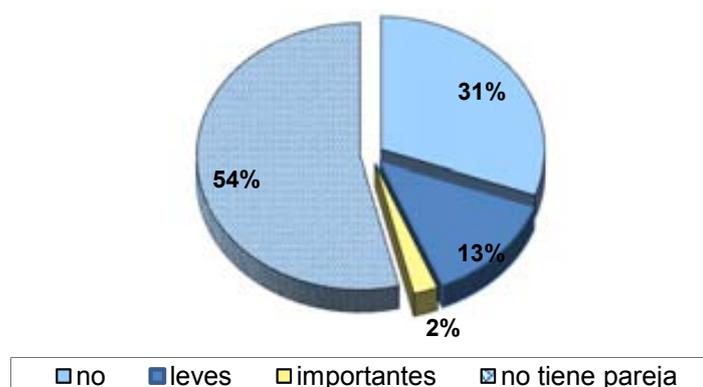
5.2.8.- Autopercepción de vida sexual

El 53.8% refirió tener una vida sexual nula, el 24.1% escasa y el 22.1% buena. Ya se verá que no se trata de una respuesta absoluta que descarte a más de la mitad del estudio. Simplemente, es su autopercepción en la que se excluye en algunos casos, líbido, masturbación, etc.



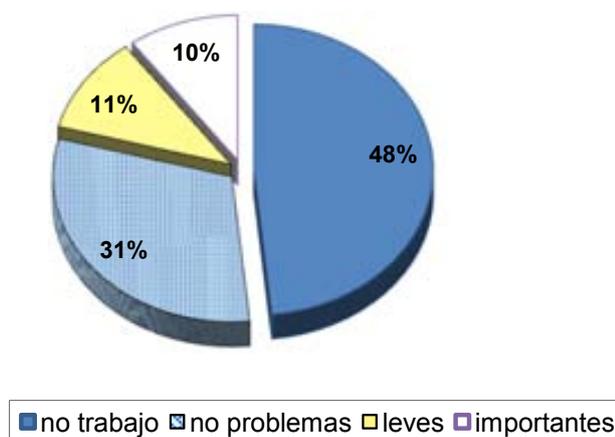
5.2.9.- Autovaloración de factores externos

En primer lugar, profundizamos sobre problemas familiares (no de pareja). El 68.3% refirió no tener problemas, y para el 9.8% eran importantes. El segundo factor a averiguar era si tenían problemas de pareja; un 30.5% no los tenía, un 13.3% eran leves, importantes el 2.4% y el 53.8% no tenía pareja. Esta respuesta coincide exactamente (134 pacientes) con los que en la pregunta de auto percepción manifestaron que su vida sexual era nula.

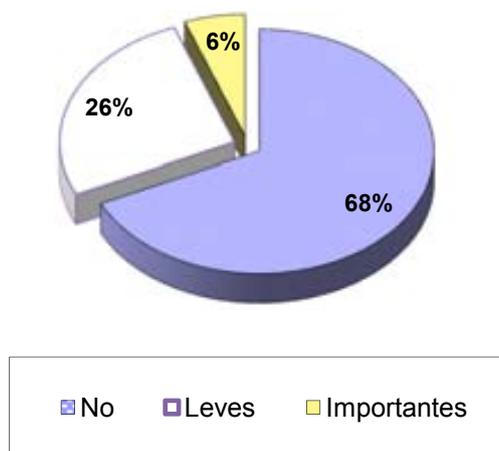


En tercer lugar se indagó sobre si tenían problemas económicos; casi un 60% (59.8%) manifestó no tenerlos, un 28.1% leves, un 12% importantes.

En cuarto término se indagó sobre problemas laborales. Casi la mitad (48.4%) no tenía trabajo en ese momento, el 30.8% no tenía problemas, el 10.8% tenía problemas leves y el 10% importantes.



En quinto lugar al 68% afirmó no tener problemas de relación social, el 26.4% leves y el 5.6% importantes.



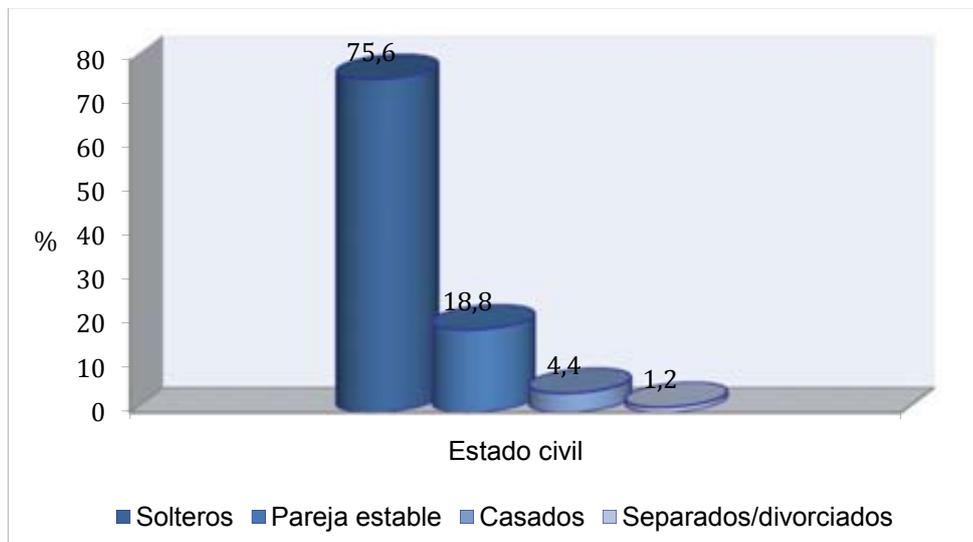
Finalmente, en sexto lugar el 94.7% refirió no tener condicionamientos religiosos, el 4% leves y el 1.2% importantes.

Después de esta etapa previa e imprescindible para conocer lo mejor posible el colectivo que queríamos analizar, siguieron las preguntas sobre la sexualidad propiamente dicha.

5.3.- Descripción de sexualidad

5.3.1.- Relación de pareja

Se comenzó tratando de definir el marco de "pareja". Se preguntó sobre relación de pareja no necesariamente sexual y se obtuvieron los siguientes resultados: solteros (ampliamente mayoritarios) 75.6%, pareja estable sin matrimonio 18.8%, casados 4.4% y separados o divorciados 1.2%



El 41% había tenido dificultad para iniciar una relación de pareja, el 27.8% en alguna ocasión y el 31.8% nunca. Por otro lado, 190 pacientes del estudio respondieron no haber tenido dificultad para mantener relaciones de pareja en ninguna ocasión, el 34.7% alguna vez y el 32.1% frecuentemente.



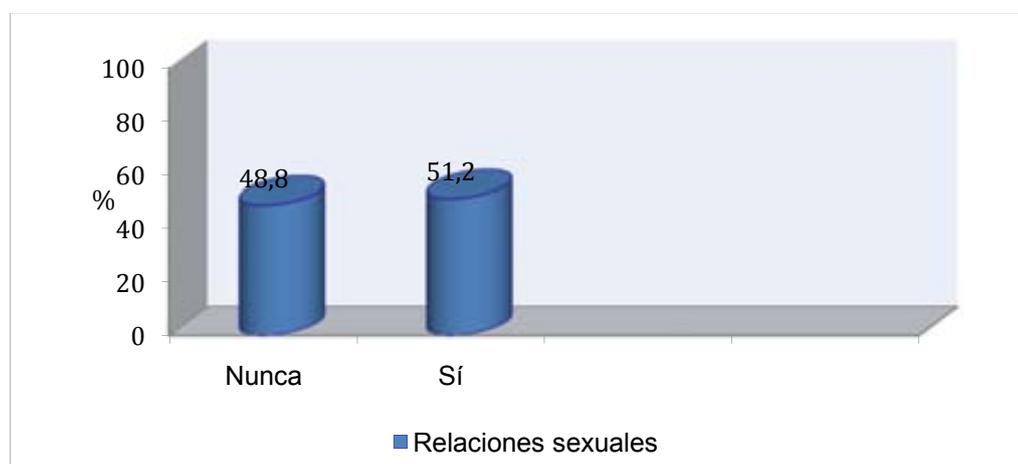
Una pregunta especialmente importante fue si habían dado a su pareja explicaciones sobre sus peculiaridades, el 29.9% (de 104 respuestas) contestó que no y el 69.9% que sí.

5.3.2.- Masturbación

Adentrándonos más en la vida sexual, se preguntó globalmente a la totalidad del estudio (250 entre mujeres y hombres) sobre masturbación. El 49.2% afirmó que sí se masturbaba y el 50.8% nunca lo había hecho. El 63.4% lo hacía una o más veces al mes. El 7.3% de estos nunca había alcanzado el orgasmo, un 34.1% menos de la mitad de las veces, el 36.6% más de la mitad de las veces y el 22% siempre lo conseguía. Averiguamos si durante la masturbación tenían incontinencia y el 51.7% nunca les había ocurrido, el 43.3% tenía incontinencia de orina, el 1.7% tenía incontinencia de heces y el 2.5% de ambos. La edad de comienzo medio era de 15.3 años.

5.3.3.- Relaciones sexuales

Transmitimos la idea de que las relaciones sexuales no significan necesariamente el coito. Pueden ser catalogadas como relaciones sexuales los juegos eróticos de la pareja con obtención de orgasmo o no por parte de uno o de los dos. En ese sentido, mantuvimos el término de relaciones poniendo entre paréntesis *actividades sexuales*. El 48.8% respondió que nunca había tenido y el 51.2% sí. En cuanto a frecuencia, el 37.1% de los que respondieron afirmativamente contestó que lo practicaba menos de una vez al mes y el 62.7% una o más veces al mes.

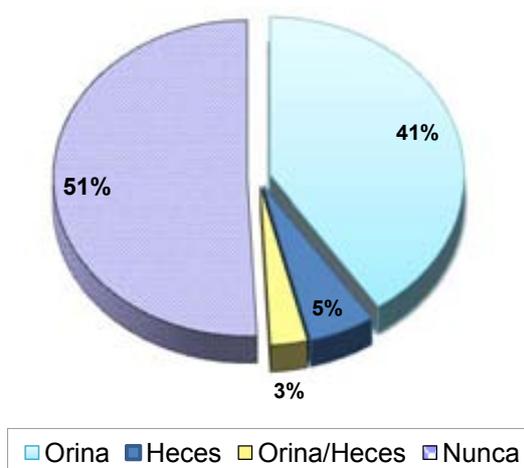


La mayoría de sus relaciones eran con parejas heterosexuales (96.8%) siendo homosexuales en el 1.6% y bisexuales en igual proporción.

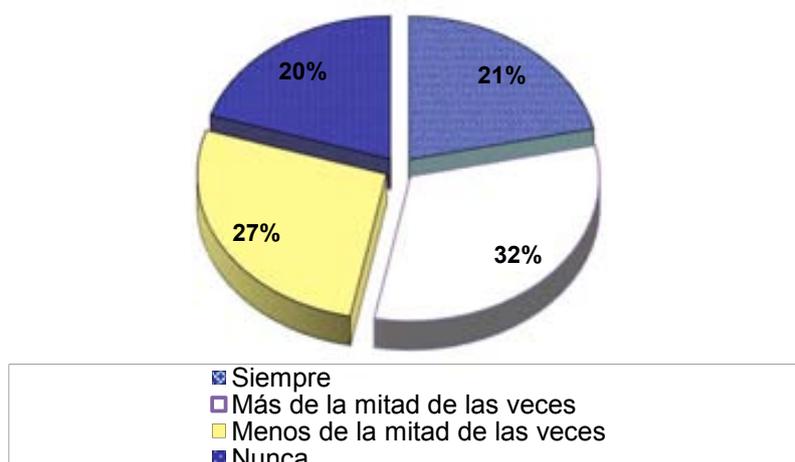
El 20.9% siempre había alcanzado el orgasmo con sus relaciones sexuales siempre, menos de la mitad de las veces el 30.2%, más de la mitad de las veces el 35.7% y nunca lo habían hecho el 13.2%.



Tenía incontinencia de orina durante las actividades sexuales el 40.6% del estudio, de heces el 5.5%, de ambas el 3.1% y el 50.8% nunca había tenido incontinencia.



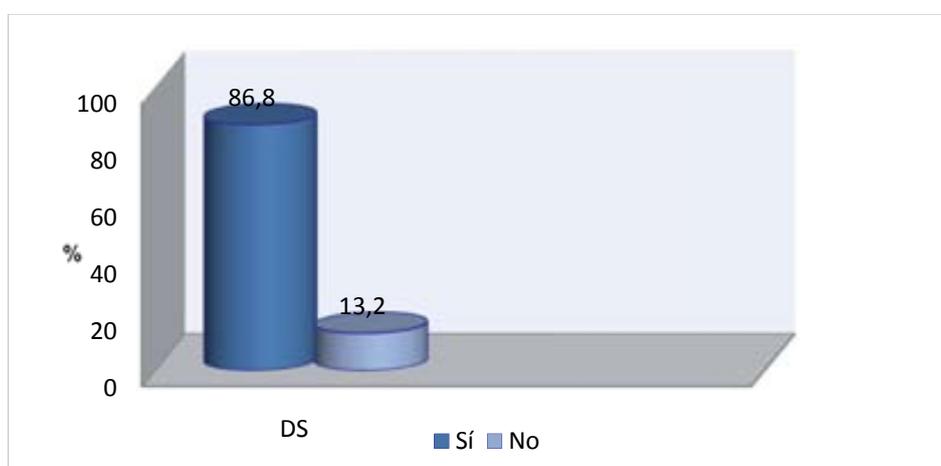
Durante sus relaciones sexuales un 21.5% siempre incluían penetración, más de la mitad de las veces un 31.5%, un 26.9% menos de la mitad de las veces y nunca incluían penetración un 20%. Es decir, en una quinta parte nunca había un coito.



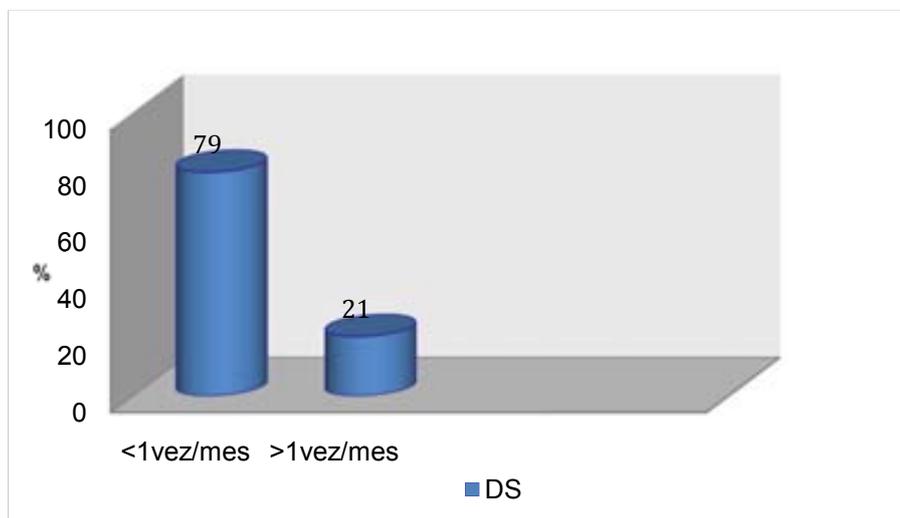
También se les preguntó si habían tenido dificultades de acoplamiento a lo que se obtuvieron las siguientes respuestas: nunca 45.5%, sí solucionables el 49.6% y sí no solucionables en un 4.9%.

5.3.4.- Deseo sexual

El 86.8% tenía DS y el 13.2% no.

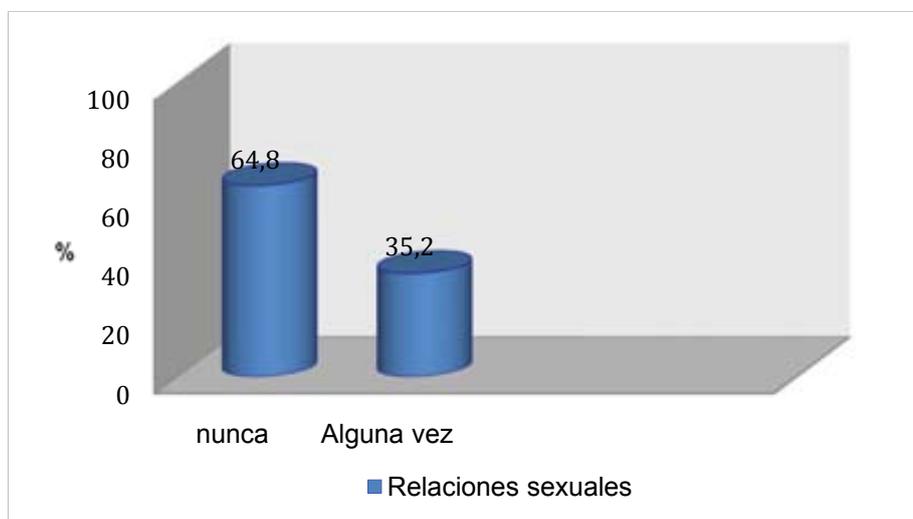


La pregunta de frecuencia del DS no fue fácil de contestar: el 21% tenía deseos menos de una vez al mes y el 79% más de una vez al mes. Los porcentajes de frecuencia de fantasías sexuales son parecidos: 36.2% y 63.8%.



5.3.5.- Aspectos preventivos

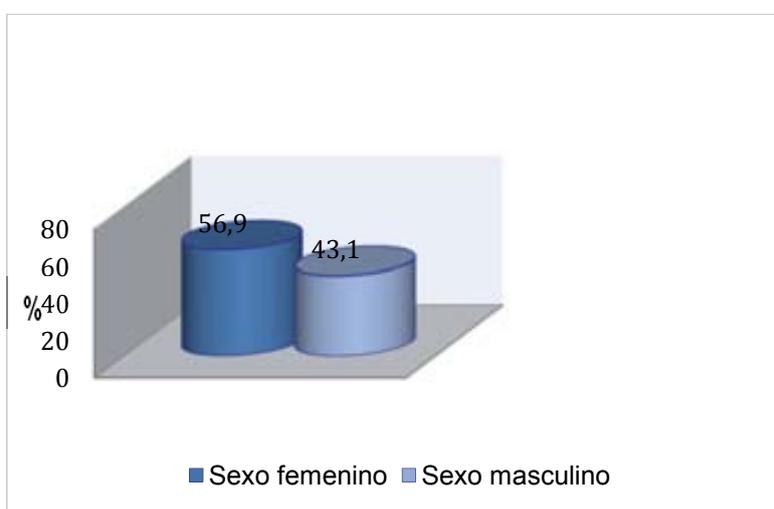
Los pacientes que manifestaron mantener relaciones sexuales, el 64.8% usaba o había usado métodos anticonceptivos y el 35.2% no. El 40.8% nunca había utilizado el preservativo para evitar enfermedades de transmisión sexual, el 30.8% alguna vez y el 28.7% siempre.



A continuación se expondrán los resultados a una serie de cuestiones según el sexo femenino o masculino.

5.3.6.- Influencia de la incontinencia urinaria y el uso de DI en la sexualidad

El grupo de autosondaje se componía de 109 personas (45.4%). Su distribución por sexos era 62 del sexo femenino (56.9%) y 47 del masculino (43.1%).

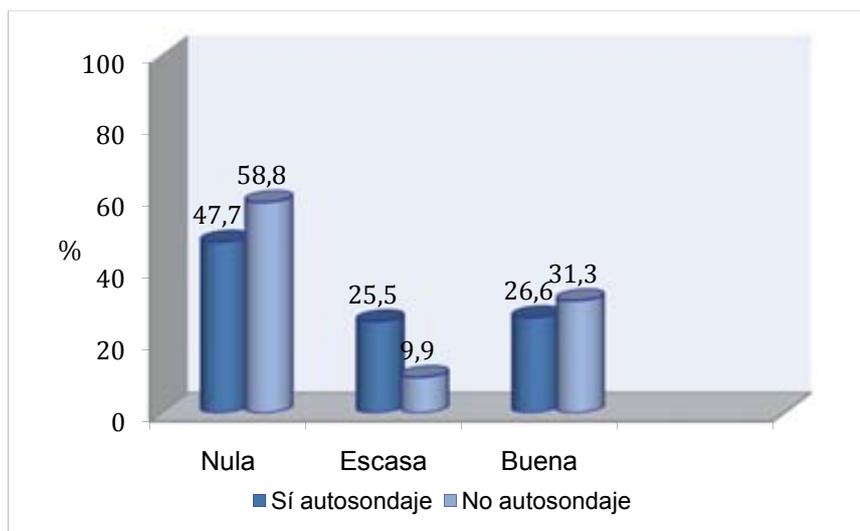


5.3.6.1.- Variables estadísticamente significativas ($p < 0.05$)

5.3.6.1.1.- Autovaloración o autopercepción de la vida en pareja en función del autosondaje ($p = 0.005$)

El 47.7% de los pacientes que se autosondaba valoraba su relación de pareja como nula, el 25.5% como escasa y el 26.6% como buena.

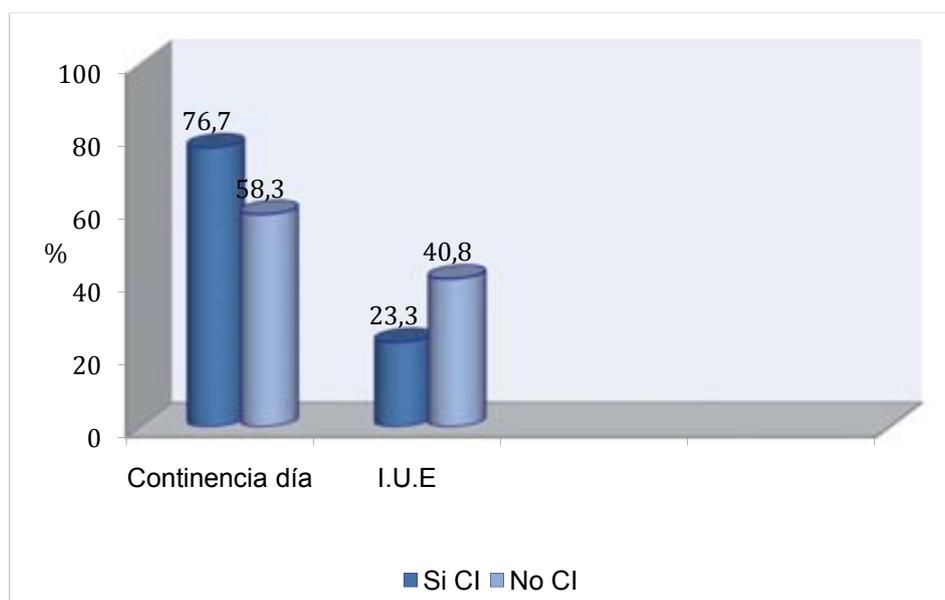
Los que no se autosondaban la valoraron como nula el 58.8%, escasa el 9.9% y buena el 31.3%.



5.3.6.1.2.- Incontinencia de orina en función del autosondaje ($p = 0.012$)

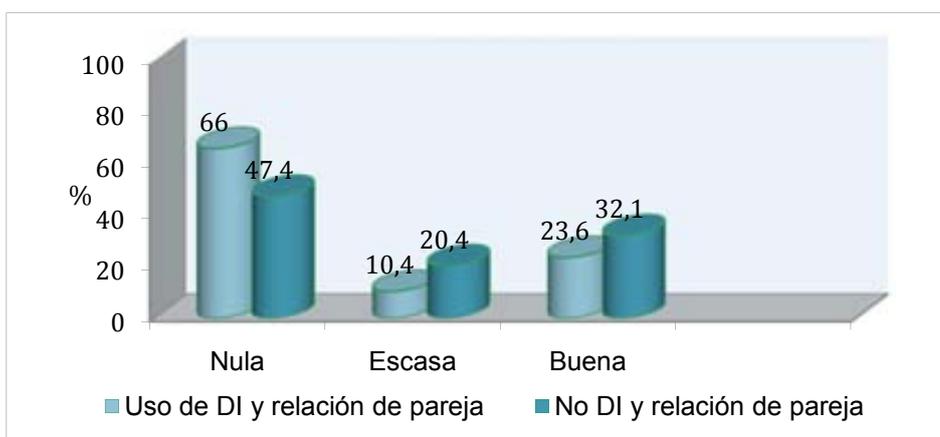
El 76.7% de los que se sondaba refirió continencia al menos durante el día, frente al 58.3% de los que no se sondaba. El 23.3% del grupo que se sondaba contestó tener incontinencia de esfuerzo, que fue del 40.8% entre los que no se sondaban.

En el grupo de autosondaje hubo diferencia significativa según el sexo, el 54.3% del sexo masculino tenía incontinencia de esfuerzo y el 78.7% del sexo femenino, con $p = 0.007$.



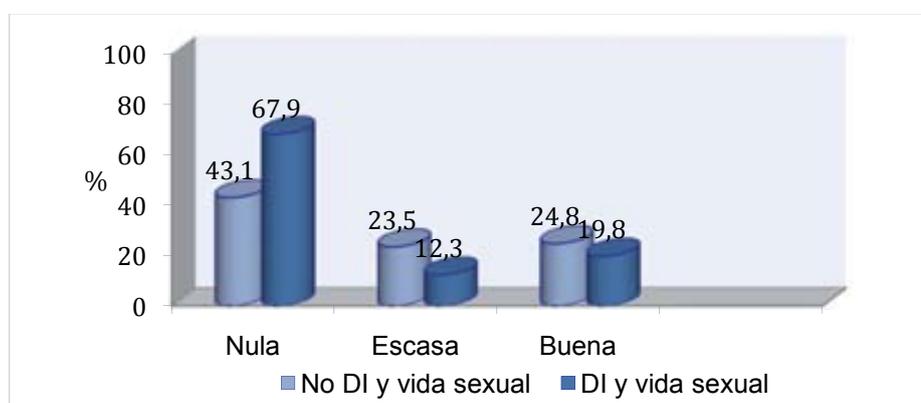
5.3.6.1.3.- Autopercepción de la vida de relación de pareja y uso de DI (p = 0.011)

En quienes no usaban DI, el 47.4% consideraba como nula su relación de pareja, el 20.4% como escasa y 32.1% como buena. Por el contrario en quienes sí necesitaban DI las proporciones fueron significativamente peores: la nula ascendió al 66%, escasa al 10.4% y buena al 23.6%.



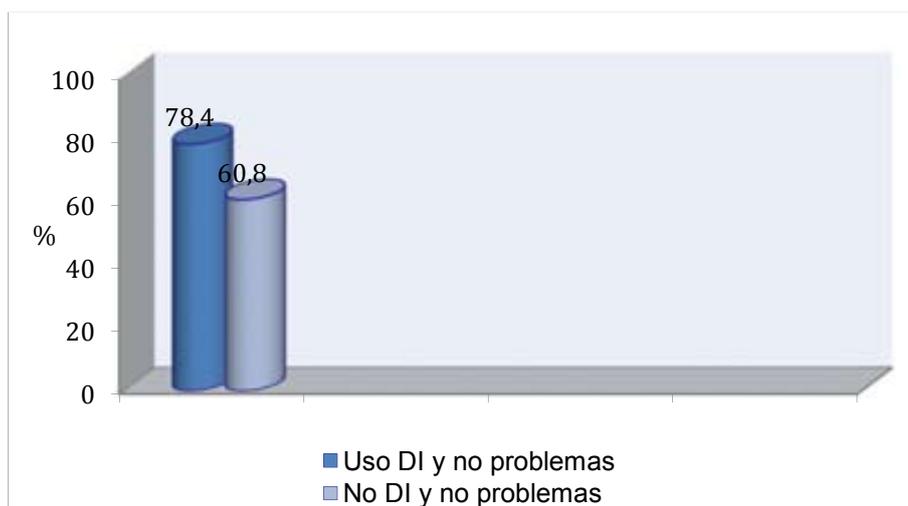
5.3.6.1.4.- Autopercepción de la vida sexual y uso de DI (p = 0.0001)

El 43.1% de los pacientes que no se autosondaba consideraba su vida sexual como nula, el 23.5% la consideraba escasa y el 24.8% buena, mientras que quienes necesitaban DI los resultados fueron bastante peores: el 67.9% contestó que era nula, el 12.3% la consideraba escasa y el 19.8% contestó que era buena.



5.3.6.1.5.- Problemas de pareja y uso de DI ($p = 0.010$)

Entre quienes no usaban DI tuvieron pareja 74 pacientes (51.1%). De ellos no tuvieron problemas el 60.8%. Sin embargo en el grupo que si necesitaba DI sólo tuvieron pareja 37 pacientes (34.9%) y no tuvieron problemas el 78.4%.

**5.3.6.1.6.- Limitación de la actividad sexual por algún motivo y uso de DI ($p = 0.001$)**

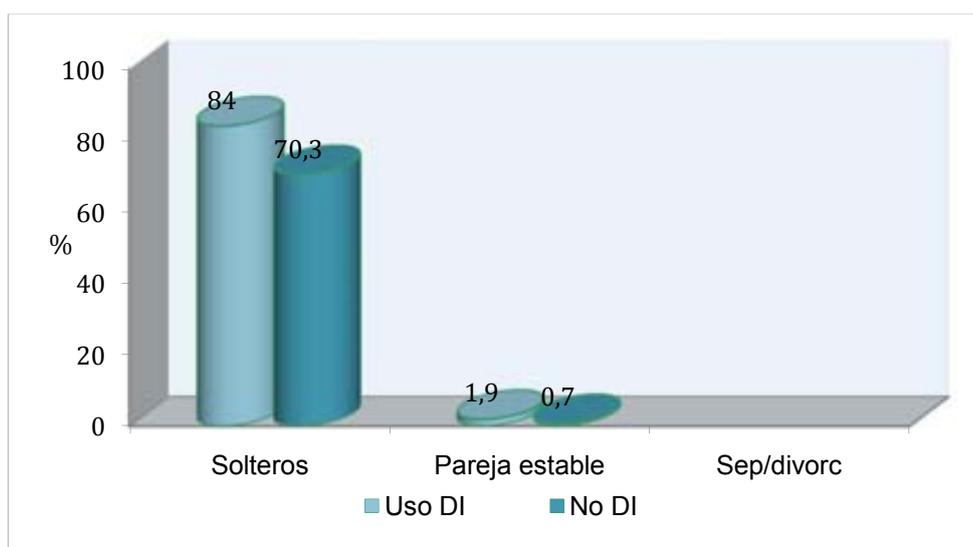
En el grupo sin DI el 74.6% refirió limitación de la actividad sexual frente al 52.3% del grupo que necesitaba DI.

Más de la mitad de las personas (65.8%), expresó tener algún tipo de limitación en su vida sexual; la proporción de personas con limitaciones es significativamente mayor entre los que tenían mejor continencia: 74.6% frente a 52.3%.



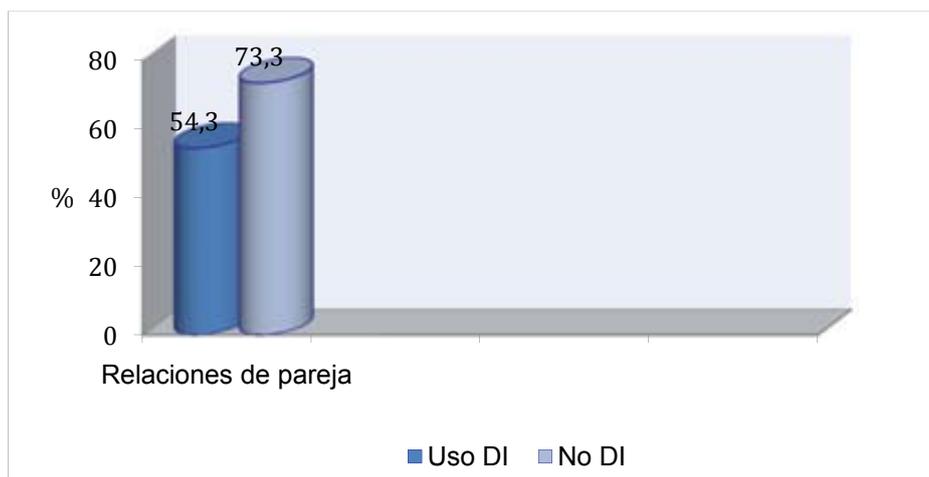
5.3.6.1.7.- Tipo de relación de pareja y uso de DI ($p = 0.046$)

La proporción de solteros fue menor en el grupo sin DI, (70.3%) que en el grupo con DI (84%). Entre quienes usaban DI, la proporción de separados o divorciados fue del 1.9% frente al 0.7% de grupo sin DI, pero en total sólo fueron 3 casos y por lo tanto no se deben sacar conclusiones en este aspecto concreto.

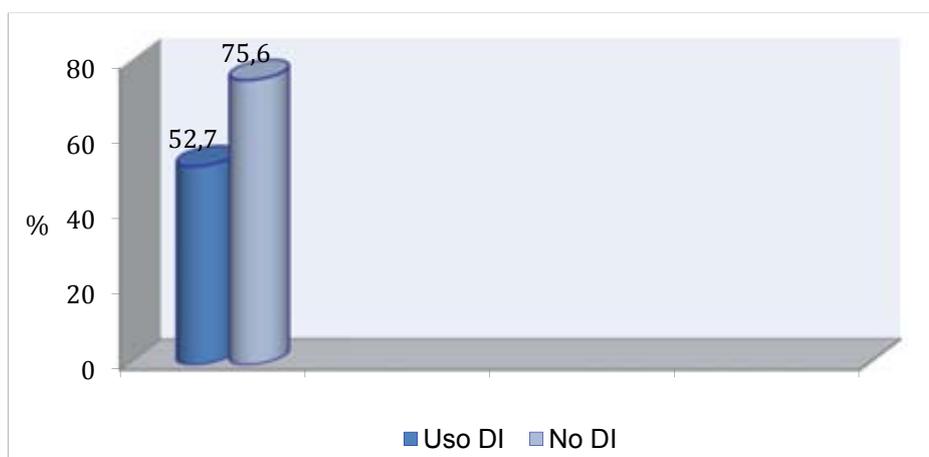


5.3.6.1.8.- Relación de pareja y uso de DI ($p = 0.002$)

En el grupo sin DI el 73,3% había tenido una o varias relaciones de pareja frente al 54,3% en el grupo con DI.

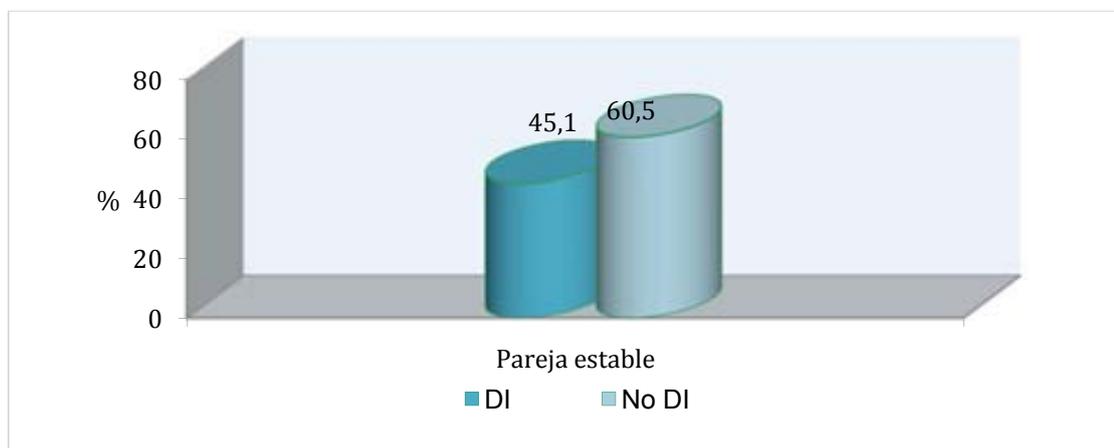
**5.3.6.1.9.- Dificultad para mantener la relación de pareja y uso de DI ($p = 0.001$)**

El 75,6% de los pacientes que no usaba DI manifestó tener o haber tenido dificultad para mantener una relación de pareja, mientras que sólo el 52,7% de los que usaba DI manifestó tenerlas.

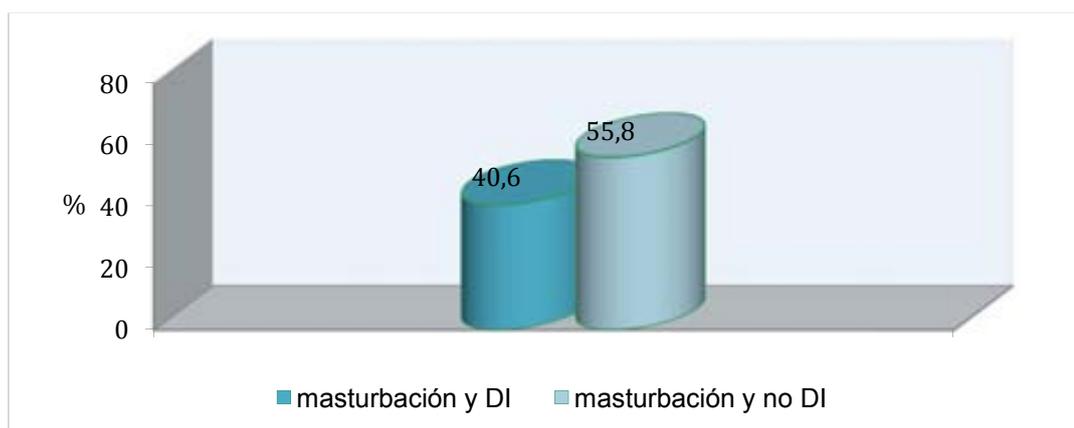


5.3.6.1.10.- Parejas estables y uso de DI ($p = 0.026$)

Esta proporción fue de 60.5% en el grupo sin DI, mientras que bajó a 45.1% en el grupo con necesidad de DI.

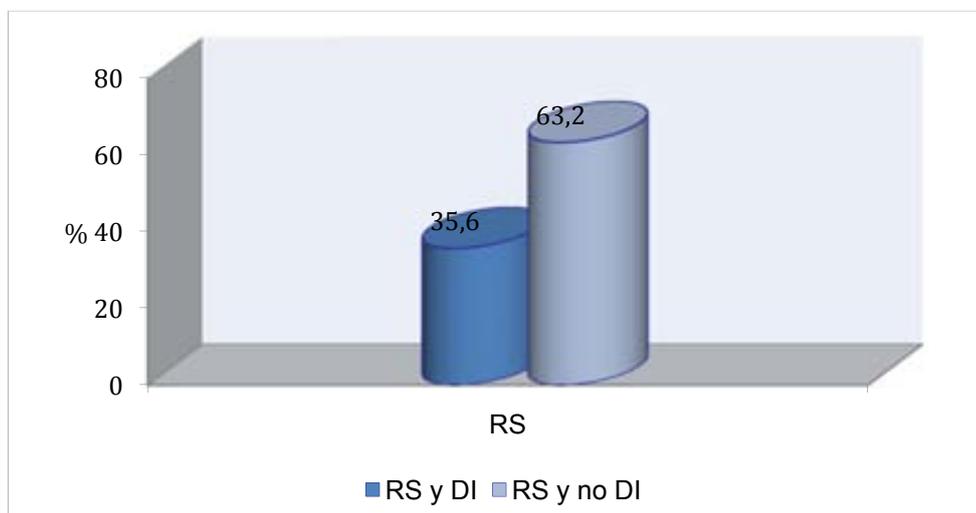
**5.3.6.1.11.- Masturbación y uso de DI ($p = 0.018$)**

El 55.8% de los que no usaba DI se masturbaba (cifra superior a la media), mientras que en el grupo con DI fue significativamente inferior, 40.6%.

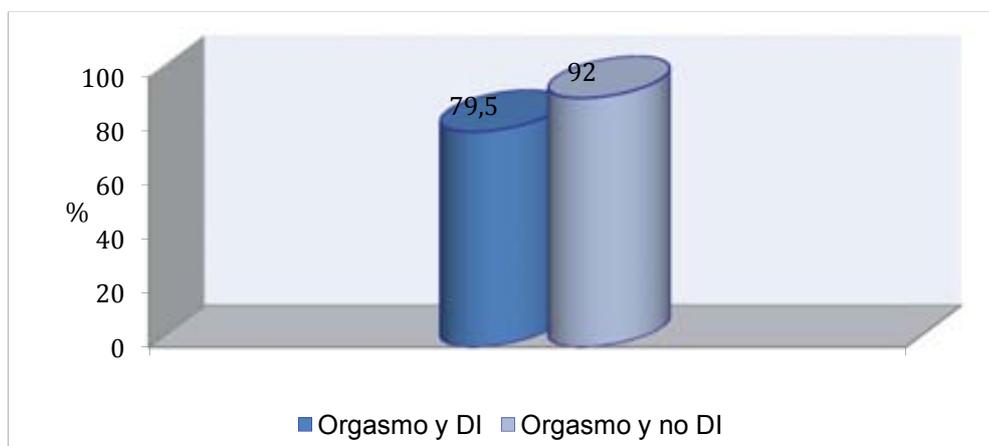


5.3.6.1.12.- Relaciones sexuales y uso de DI ($p = 0.0001$)

El 51.3% del total afirmó haber tenido relaciones sexuales. En el grupo sin DI el 63.2% tuvo relaciones y en el grupo con DI sólo el 35.6%.

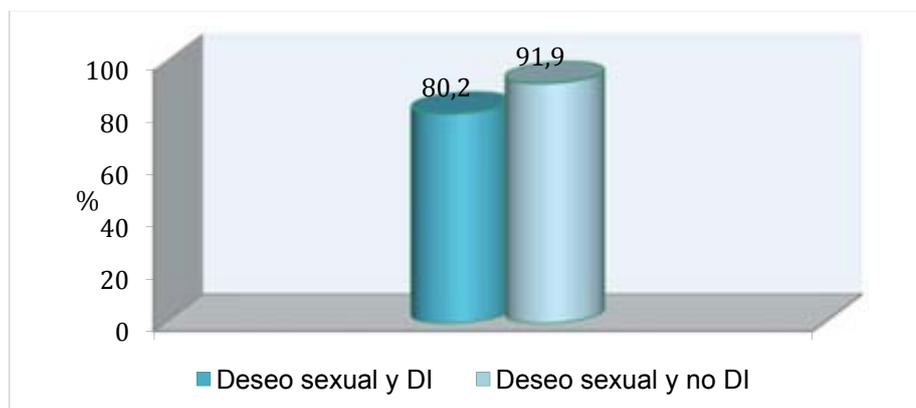
**5.3.6.1.13.- Orgasmo en las relaciones sexuales y uso de DI ($p = 0.043$)**

En el grupo sin DI respondieron tener orgasmo el 92% frente al 79.5% de quienes usaban DI.

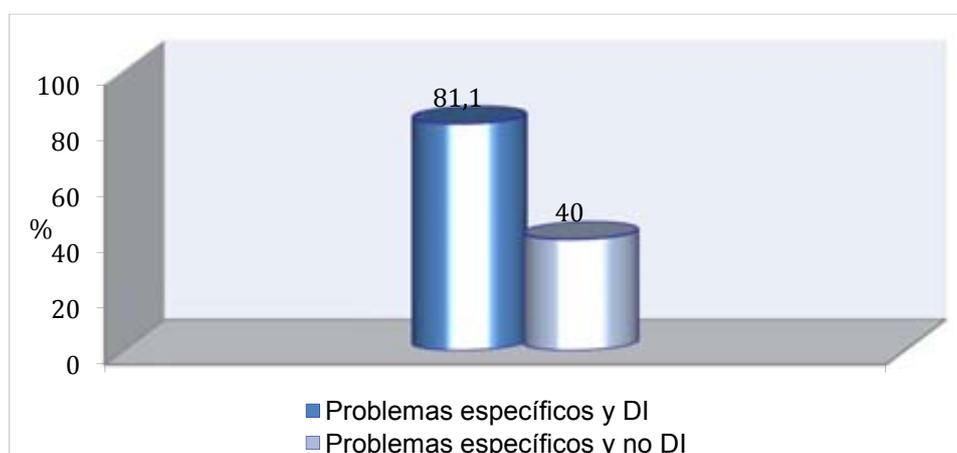


5.3.6.1.14.- Deseo sexual (Libido) y uso de DI ($p = 0.009$)

Hubo una diferencia significativa entre las personas que no usan DI, el 91.9% expresó tener DS, frente a quienes usaban DI con un 80.2% de personas con DS.

**5.3.6.1.15.- Problemas específicos secundarios a la E.B en las relaciones sexuales y uso de DI ($p = 0.0001$)**

El 52.5% reconoció tener problemas específicos debidos a las secuelas de su E.B. Al analizar el factor continencia se observó que en el grupo sin DI el 40% de las personas refirió este tipo de problemas, la mitad que en el grupo con DI donde llegó al 81.1%.



5.3.6.2.- Variables estadísticamente no significativas

5.3.6.2.1.- Relaciones sexuales satisfactorias con orgasmo ($p = 0.088$)

La diferencia está en los que respondieron que siempre tenían orgasmo en las relaciones sexuales, el 28.4% del grupo que no se sondaba, frente al 13.1% de los que sí lo hacía. Aproximadamente el 13% de ambos grupos contestó que nunca tuvo orgasmo en las relaciones sexuales, el 13.4% de los que no se sondaba y el 13.1% de los que sí lo hacía. El resto tenía orgasmo, aunque no siempre: el 58.2% de los que no se sondaba y el 73.7% de los que se sondaba. En el grupo de los que se sondaban hubo una diferencia valorable, aunque no estadísticamente significativa, entre el sexo masculino y el femenino, pues los hombres contestaron que siempre tenían orgasmo en el 21.4% de los casos y las mujeres en el 6.1%; por el contrario, las mujeres contestaron que nunca sentían orgasmo en el 21.2% frente al 3.6% de los hombres ($p=0.09$).

5.3.6.2.2.- Problemas específicos debidos a la E.B en las relaciones sexuales ($p = 0.062$)

El total de los pacientes que tuvieron relaciones sexuales con respuestas válidas a esta pregunta fue de 125: 59 se autosondaban (47.2%) y 66 no (52.8%). La diferencia, no significativa, estaba en que el 57.6% de los que se sondaban respondió que no tenía problemas específicos, frente al 59.1% de los que no se sondaban y tenían problemas específicos.

5.3.6.2.3.- Sensibilidad erógena por autoestimulación ($p = 0.076$)

El total de los pacientes con respuestas válidas a esta pregunta fue 109: 51 se autosondaban, (46.8%) y 58 no (53.2 %). La diferencia está en que el 60.8% de los que se sondaban respondió que no tenían sensibilidad erógena en ninguna

parte, frente al 77.6% de los que no se sondaban. Respondió tener sensibilidad erógena en algunas partes de su cuerpo cuando se autoestimulaba el 39.2% de los que se sondaba, frente al 20.7% de los que no lo hacía.

5.3.6.2.4.- Autovaloración o autopercepción de la propia vida sexual ($p=0.1$)

Los resultados fueron parecidos en ambos grupos. Consideraba nula su vida sexual el 49.5% de los que se autosondaban frente al 55.5% de los que no lo hacían, escasa el 26.6% de los que sí se sondaban y el 22.9% de los que no lo hacían, buena el 23.9% de los que se sondaban y el 22.1% de los que no lo hacían. No hay diferencia estadística, pero el grupo de autosondaje valora su vida sexual como nula en menor porcentaje y como buena en mayor porcentaje que el grupo que no se sondaba.

5.3.6.2.5.- Limitación de la actividad sexual por algún motivo ($p=0.12$)

El 67.7% del total contestó tener limitaciones de algún tipo para sus actividades sexuales, con porcentajes similares en el grupo que se sondaba, 68.9% y 66.7% en el que no.

5.3.6.2.6.- Relación de pareja ($p=0.08$)

Sólo el 67.1% del total tuvo alguna relación de pareja. Aunque la diferencia no es estadísticamente significativa el grupo que se sondaba tuvo más relaciones de pareja (71%), que el que no se sondaba (63.8%).

En el grupo de autosondaje hubo alguna diferencia aunque no significativa, según el sexo, pues en el femenino el 32.7% respondió que nunca tenían

dificultades para mantener una relación de pareja frente al 16.7% en el masculino ($p = 0.085$).

5.3.6.2.7.- Vida en pareja ($p=0.17$)

El 74.7% del total eran solteros, con porcentajes casi idénticos entre los que se sondaban 74.5% y los que no 74.8%. Entre los que no se sondaban el 6.1% estaban casados y 2.3% estaban separados, mientras que entre los que se sondaban sólo un 2.7% estaban casados pero sin ninguna separación. Con tan pequeños porcentajes las diferencias no pueden valorarse.

5.3.6.2.8.- Masturbación ($p=0.15$)

El 49.4% del total respondió que nunca se había masturbado, con porcentajes similares entre los que se sondaban (51.8%) y los que no (47.3%).

5.3.6.2.9.- Relaciones sexuales ($p=0.16$)

El 52.5% del total respondió haber tenido relaciones sexuales, con proporciones similares entre los que se sondaban (53.6%) y los que no lo hacían (51.6%).

5.3.6.2.10.- Orgasmo con la masturbación ($p=0.12$)

De los que tenían experiencia en la masturbación el 92.6% del total refería tener orgasmo, aunque sólo el 21.3% manifestaba que lo tenía siempre que lo intentaba.

En el grupo que se sondaba contestó que tenía orgasmo siempre el 13.2%, frente al 27.5% en el grupo que no se sondaba. El orgasmo ocurría a veces en algunas masturbaciones en el 79.2% de los que se sondaba y en el 65.2% de los que no. Un 7.2% de los que se sondaba y un 7.5% de los que no, nunca tenía orgasmo con la masturbación.

No hubo diferencia valorable entre el sexo masculino y el femenino dentro del grupo de autosondaje.

5.3.6.2.11.- Eyaculación anterógrada durante la masturbación ($p=0.15$)

No hubo diferencias importantes. Entre los que se sondaban manifestaron tener eyaculación hacia el exterior el 62.9% y los que no se sondaban el 58.9%.

La eyaculación fisiológica, anterógrada o hacia el exterior no se vio disminuida ni alterada entre los que se autosondaban, incluso es algo mayor el porcentaje 62.9% entre ellos, que entre los que no se sondaban (58.9%).

5.3.6.2.12.- Sensibilidad erógena por estimulación de otra persona ($p=0.18$)

Sólo el 14.5% del total contestó tener sensaciones erógenas en alguna parte por estimulación de otra persona, el 10% entre los que se sondaban y el 18.3% en los que no lo hacían.

5.3.6.2.13.- Sensibilidad en la zona genital sexual, no necesariamente erógena ($p=0.17$)

El 21.2% del total tenía sensibilidad en alguna parte de esta zona, con poca diferencia entre ambos grupos: el 18.2% de los que se sondaban y el 24.1% de los que no.

5.3.6.2.14.- Sensibilidad en genitales externos ($p=0.18$)

No hay diferencias importantes. Las personas que se sondaban tenían sensibilidad en genitales externos en el 41.8%, y las que no lo hacían en el 45.3%.

5.3.6.2.15.- Sensibilidad erógena por autoestimulación ($p = 0.192$)

El 70% reconoció no tener sensibilidad erógena en ninguna zona, sin diferencia significativa según la continencia urinaria. Esta proporción fue algo menor (67.1%), en el grupo sin DI que en el grupo con DI (75.7%).

5.3.6.2.16.- Sensibilidad erógena por estimulación de otra persona ($p = 0.319$)

El 84.5% reconoció que no experimentaba sensibilidad erógena cuando la estimulación era por otra persona. No hay diferencias según continencia, pues este dato en el grupo sin DI es del 86.8% y en el grupo con DI del 79.4%.

5.3.6.2.17.- Sensibilidad no erógena en la zona genital ($p = 0.768$)

De un total de 112 respuestas, el 78% manifestó no tener sensibilidad de ningún tipo en la zona genital. No hubo diferencia según la continencia pues en el grupo sin DI hubo un 77% y en el grupo con DI un 78.9%

5.4.- Sexualidad en la mujer con E.B**5.4.1.- Introducción**

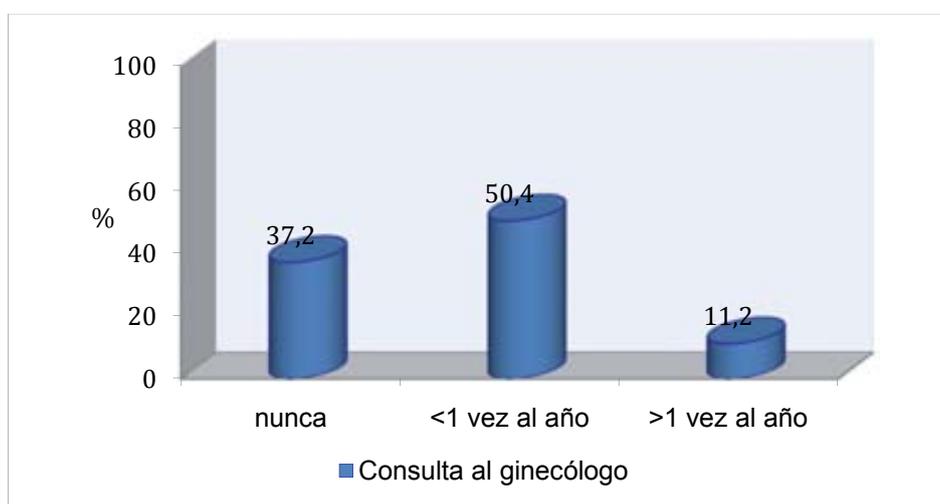
Nuestra población femenina estudiada estaba formada por 126 mujeres (50.4%). Se realizó un análisis descriptivo de la información de las afectadas en cuanto a su maternidad, deseo y realidad, información y valoración de su sexualidad, autopercepción de la misma y análisis de sus disfunciones sexuales.

5.4.2.- Menarquia y menstruación

En primer lugar averiguamos sobre su menarquia, ya que existe el concepto extendido de retardo en el desarrollo sexo-hormonal femenino. Un 97.6% de las mujeres de nuestro estudio tenían la regla, con una edad media de menarquia en nuestra población de 11.2 años, lo que coincide con las cifras de la población general. 3 mujeres afectadas manifestaron padecer de amenorrea primaria.

La frecuencia de las menstruaciones fue regular en un 66.4% de los casos e irregular en el 33.6%. Las reglas fueron dolorosas en un 66.9% e indoloras en un 33.1%. Luego se preguntó sobre frecuencia de consulta ginecológica: menos de una vez al año 50.4%, más de una vez 11.2% y nunca 37.2%.

Cabe destacar que cuando se les preguntó sobre su frecuencia a la consulta al ginecólogo, un 37.2% no había consultado nunca, un 50.4% menos de una vez al año y un 11.2% una vez al año.



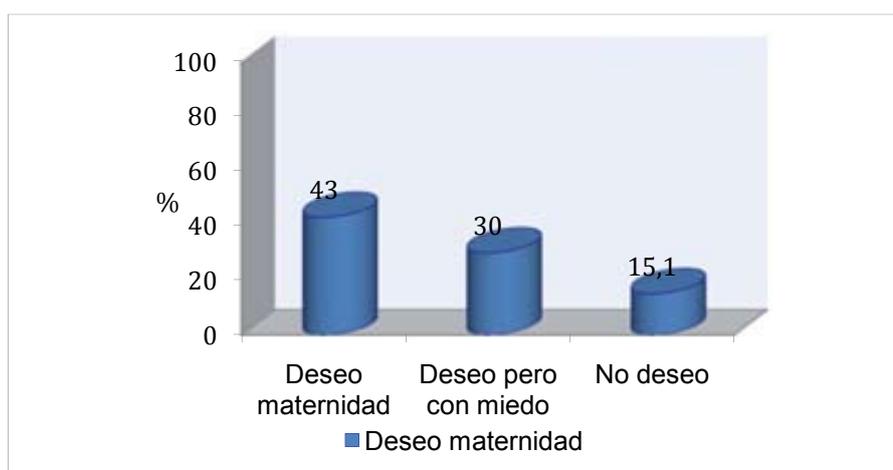
5.4.3.- Maternidad/Hijos

Seguimos indagando sobre la maternidad. Un 89.7% creía que podría ser madre, un 3.2% creía que el hecho de tener E.B se lo impedía y un 7.1% no lo sabía.



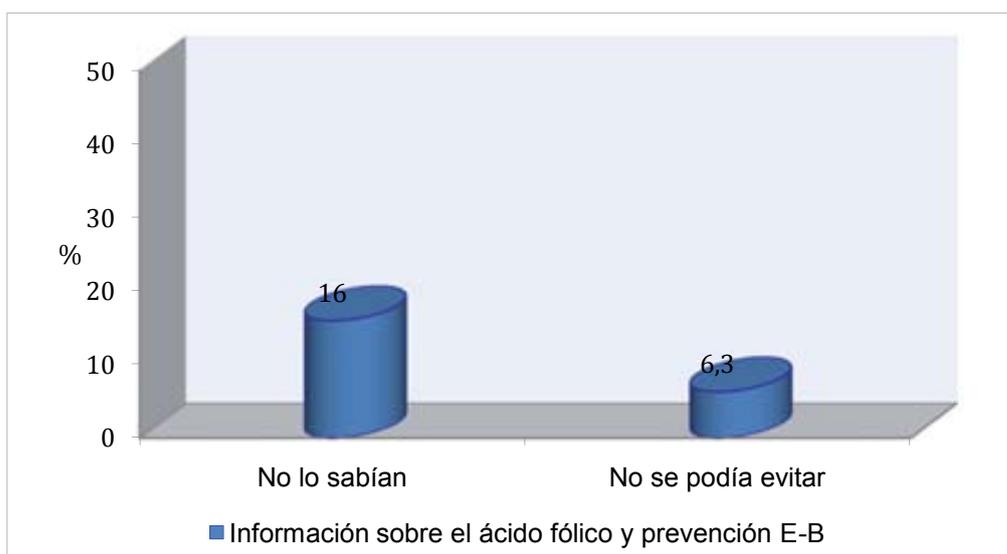
Seis (4.8%) mujeres del estudio ya eran madres, 4 (3.2%) habían tenido un hijo y las otras 2 (1.6%) 2 hijos. Durante el embarazo todas habían tomado ácido fólico como prevención de la E.B. Ningún hijo nació con E.B.

A continuación, se analiza el deseo de maternidad: casi la mitad lo deseaba (43%), sin embargo un tercio de ellas quería tener hijos pero dudaba porque tenía miedo. Sólo un 15.1% de las mujeres manifestó su negativa a ser madres.



Continuando con el análisis sobre descendencia, se les preguntó sobre las posibilidades de que sus hijos heredasen también la E.B respondiendo un 19% que no lo sabía, un 33% creía que tenía igual posibilidad que los demás, un 46% que tenía más posibilidades que los demás y un 1.6% contestó que creía que tenían menos posibilidades.

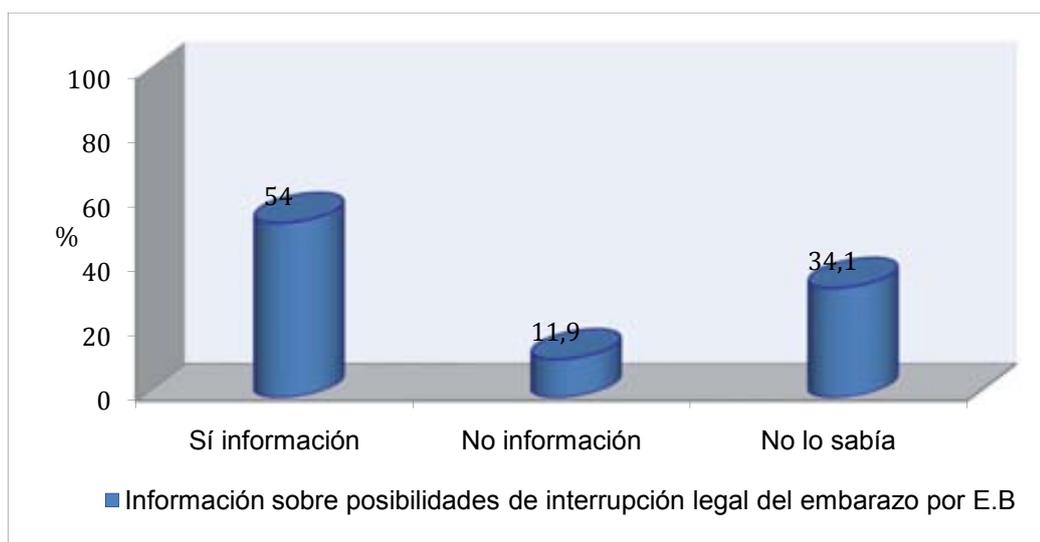
La introducción del ácido fólico periconcepcional durante el embarazo en los años 90, ha supuesto una disminución muy importante de los recién nacidos con E.B. No obstante, en la población estudiada un 16% de las mujeres desconocía esta información y un 6.3% creía que no se podía evitar.



Un 84.9% de las mujeres del estudio creía que la E.B era posible diagnosticarla en un feto intraútero. Un 12.7% desconocía la información y un 2.4% creía que no era posible.



Disponían de poca información acerca de las posibilidades de interrupción legal del embarazo por E.B en España. Sólo la mitad de las mujeres sabía que era un supuesto legal (54%), un porcentaje no despreciable de mujeres (34.1%) desconocía la información y un 11.9 % creía que no.



5.4.4.- Anticoncepción

La mitad de las mujeres sexualmente activas no usaba ni había usado ningún método anticonceptivo durante sus relaciones sexuales. En la otra mitad, el preservativo era el método más utilizado (58.8%). En un 23.5% lo asumía la propia mujer mediante anticonceptivos orales, DIU, o diafragma. Sólo un 13.7% utilizaba el coito interrumpido como prevención y un 3.9% el método Ogino.

5.4.5.- Aspectos específicos sobre la sexualidad

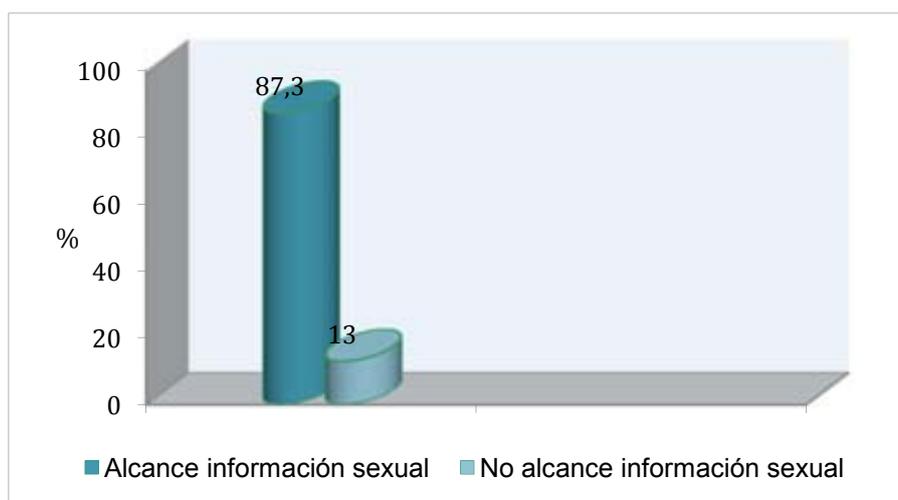
5.4.5.1.- Nivel de información

Se abordó el tema de la sexualidad indagando sobre su grado de información y así realizar un análisis de variables cualitativas relacionadas.

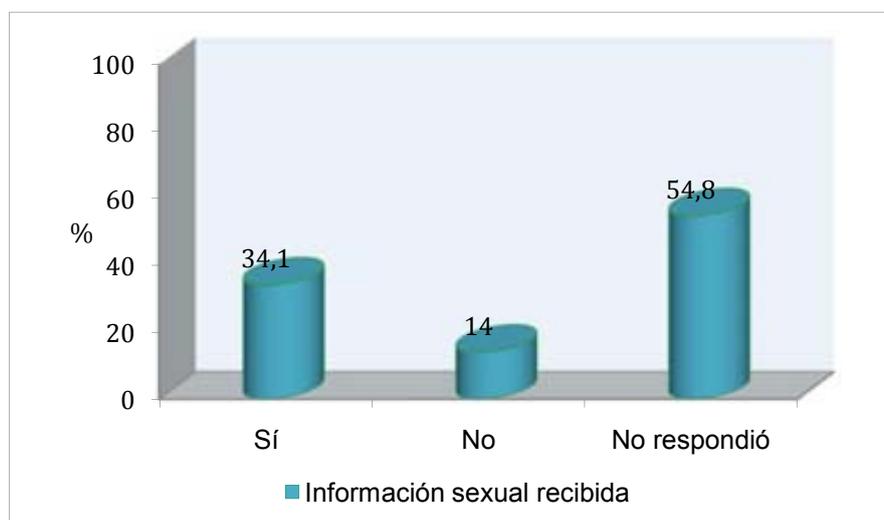
La primera pregunta que se les realizó fue si creían que podían mantener relaciones sexuales, respondiendo afirmativamente el 92%, no el 7.6% y un caso no sabía la respuesta (0.4%).



Sobre si habían tenido a su alcance información sexual en general el 87.3% de las mujeres respondió que sí mayoritariamente a través de la escuela, amigos, Internet y padres y un 13% no había tenido información sexual. Un 43.7% de las mujeres la consideraron suficiente y estaban satisfechas con la información recibida, no obstante casi el mismo porcentaje, un 42.1% lo consideró insuficiente.



Cuando abordamos específicamente por la información sexual en la E.B recibida, el 34.1% había recibido información respecto a otras afecciones de su vida pero no respecto a la sexualidad; un 14% no respondió y un 54.8% sí la consideraba buena.

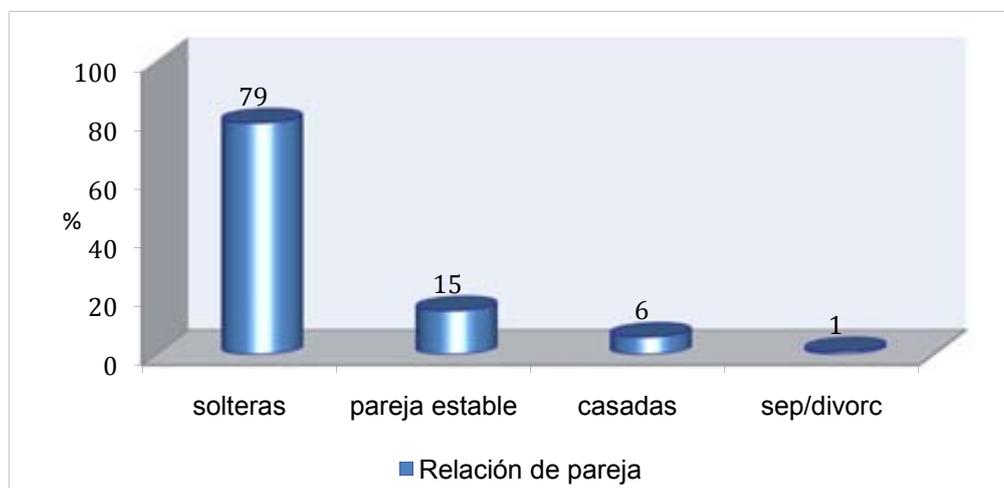


Sus fuentes de información procedían principalmente de la Asociación Española de la E.B. (21.6%), asistencia a cursos y congresos (18.9%), profesionales médicos o psicólogos (16.7%) y libros o revistas (13.1%). Casi la mitad de ellas (46.8%) consideraba la información recibida insuficiente, un 35.7% no estaba satisfecha porque no habían recibido información y sólo un 17.5% se consideraba debidamente informada.

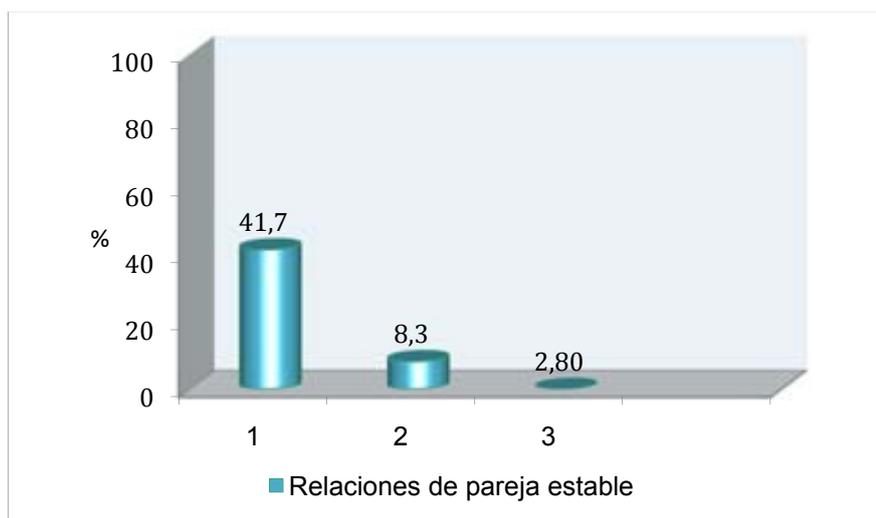


5.4.5.2.- Relación de pareja

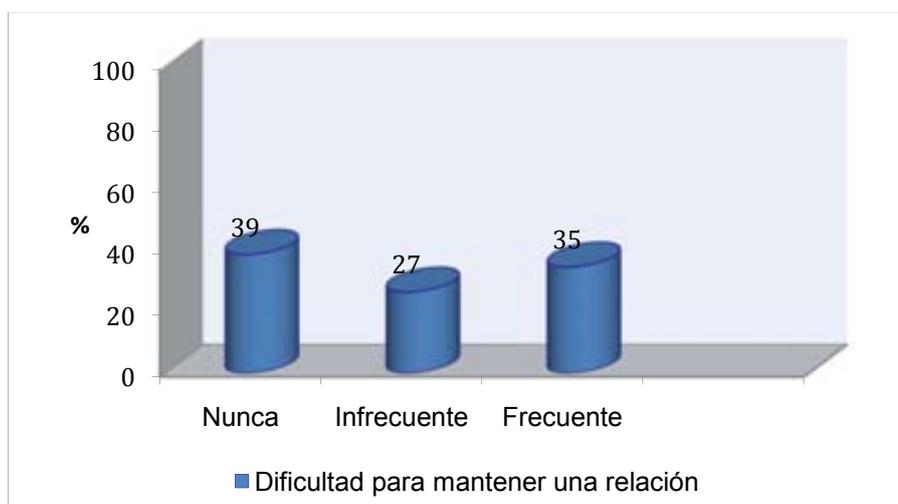
Se trató de definir el concepto de “pareja”. Un 78.6% eran solteras, un 15.1% tenían pareja estable sin matrimonio, un 5.6% estaban casadas y un 0.8% estaban divorciadas o separadas.



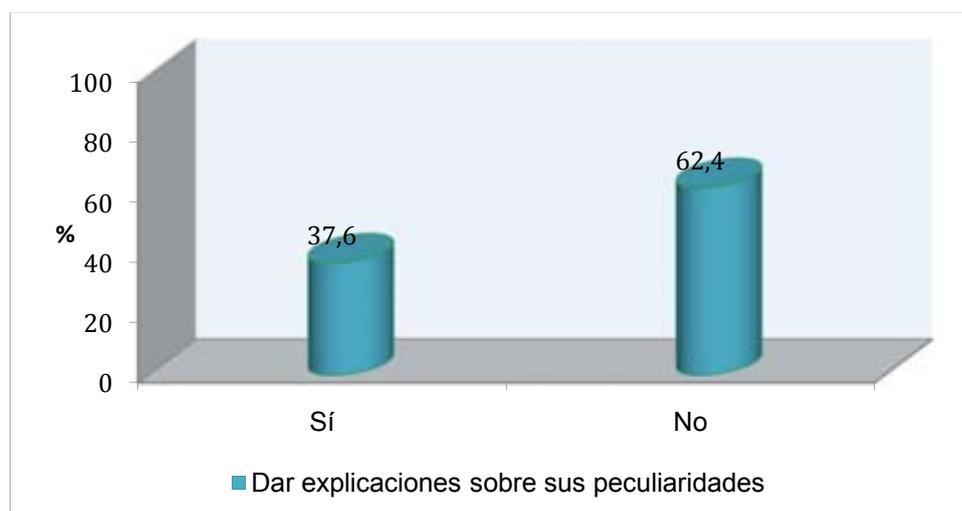
Respecto a las relaciones de pareja estable (1año) la mayoría había tenido una sola pareja (41.7%), un 8.3% había tenido 2 parejas y un 2.8% había tenido 3.



Un 38.1% nunca había tenido dificultades para iniciar una relación de pareja, un 22.3% infrecuentemente y un 39.2% frecuentemente. A continuación analizamos si tenían dificultad de mantenerla, un 38.8% nunca había tenido dificultades, un 26.5% infrecuentemente y un 34.7% frecuentemente.



Un 37.6% no había dado explicaciones sobre sus peculiaridades y un 62.4% sí lo había hecho.



5.4.5.3.- Vida sexual

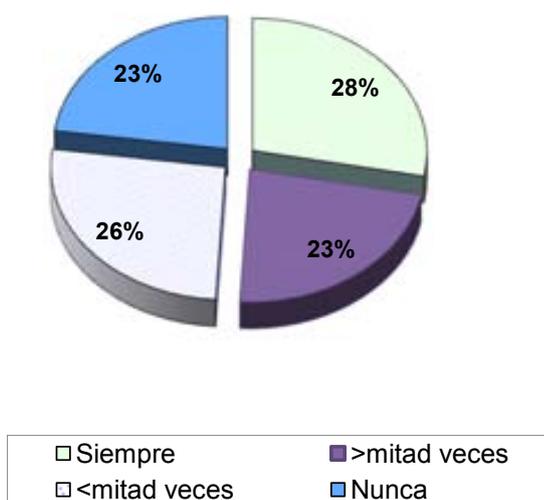
Se les transmitió la idea de que las relaciones sexuales no significaban necesariamente coito. También podían ser juegos eróticos de la pareja con obtención de orgasmo (actividades sexuales).

Un 64.8% de las mujeres nunca habían mantenido relaciones sexuales, mientras que un 35.2% manifestó que sí. Un 18.4% calificó su vida sexual como escasa y un 16.8% estaba satisfecha.

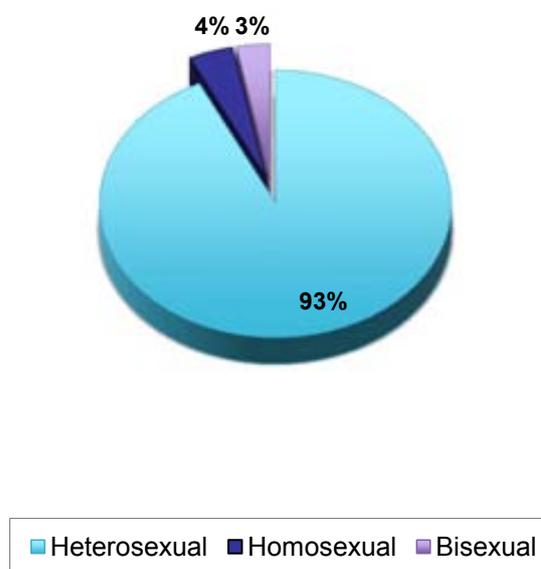


El 58.2% de las que mantenían relaciones sexuales lo hacían con una frecuencia de una o más veces al mes y el 41.8% menos de una vez al mes. Se les preguntó sobre su líbido, un 81% contestó que tenía DS y un 15.9% que no.

Respecto al tipo de relación sexual, si incluía la penetración, un 28.1% respondió que siempre, un 22.8% más de la mitad de las veces, un 26.3% menos de la mitad de las veces y un 22.8% nunca.

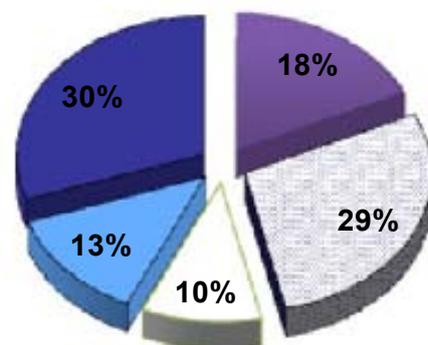


En relación al sexo de sus parejas casi todas eran heterosexuales (93.4%), un 4.2% eran homosexuales y un 3.4% bisexuales.



5.4.5.4.- Problemas específicos

La sexualidad de las mujeres con E.B está condicionada por las secuelas de su malformación. Entre las que habían tenido relaciones sexuales, intentamos averiguar los problemas específicos durante el acto sexual. Un poco más de la mitad de las mujeres (55.5%) refería tener problemas relacionados con las secuelas de la E.B como dolor durante la excitación (17.9%) y la penetración (28.2 %), sequedad vaginal (10.3%), contracción vaginal que dificultaba la penetración (12.8%) y un tercio de las pacientes se quejaba de no tener sensación de placer.



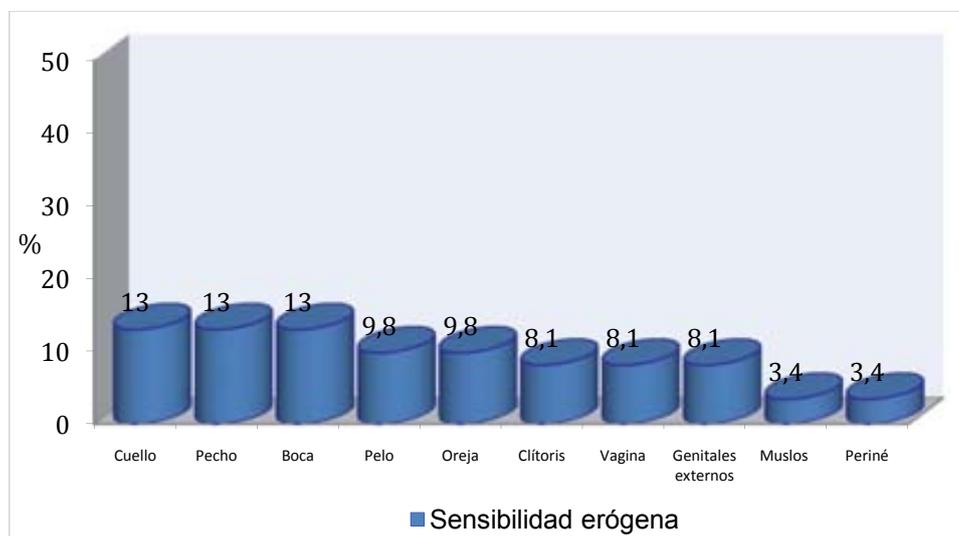
A continuación se analizaron las limitaciones de las actividades sexuales por algún motivo. La inseguridad personal (73.4%) era su limitación más importante, temor al fracaso (48.1%), incontinencia de orina (46.8%), dependencia familiar (36.7%), problemas psicológicos (34.2%), incontinencia de heces (24.1%) y uso de bolsas y sondas (7.6%).

5.4.5.5.-Sensibilidad erógena y sexual

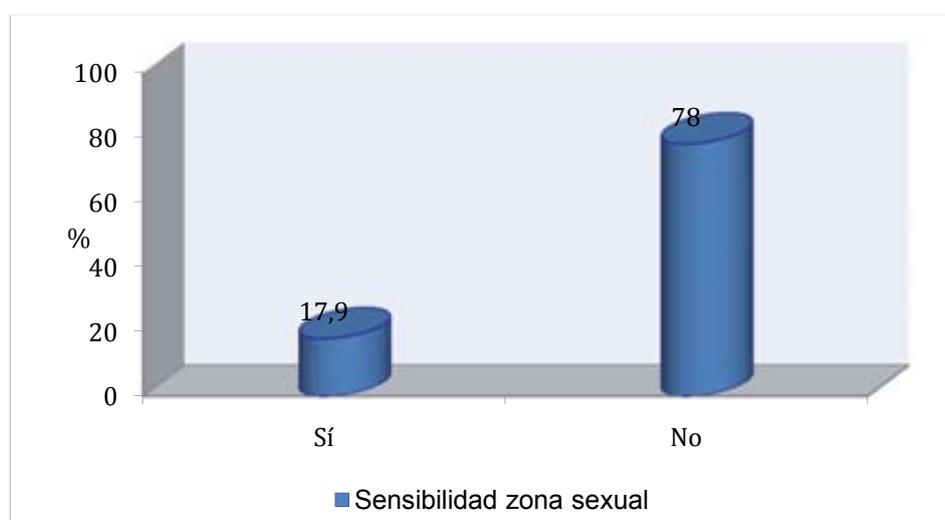
Se analizó de forma exhaustiva sobre la sensibilidad femenina en zonas placenteras, no necesariamente sexuales, debido sobre todo a su poca sensibilidad en la zona de los genitales por la inervación “en silla de montar”. Mediante la autoestimulación una tercera parte de las mujeres conseguía tener sensibilidad erógena.

Cuando se preguntó específicamente por la sensibilidad producida por otra persona sólo un 14.8% tenía sensibilidad y tenía lugar en zonas no sexuales como cuello, pechos y la boca (13% en cada uno), pelo y la oreja (9.8%), en

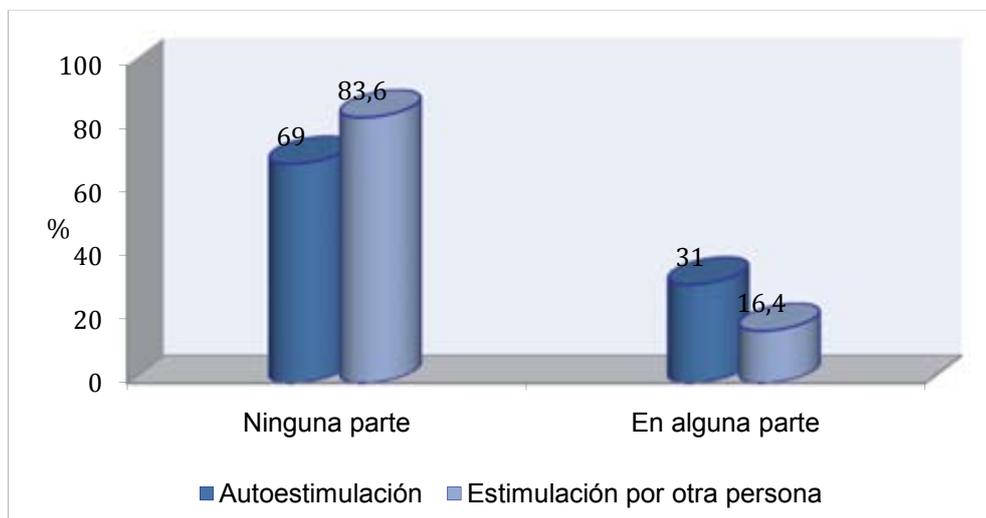
zonas genitales como clítoris, vagina y genitales externos (8.1%) y con menor frecuencia en muslos y periné (3.4%).



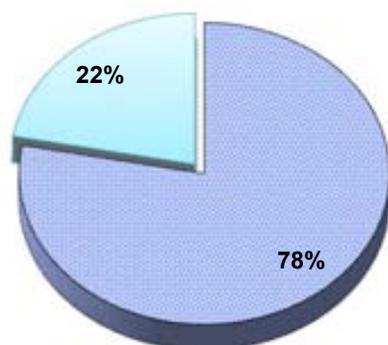
Al estudiar explícitamente su sensibilidad en la zona sexual, sólo el 17.9% afirmó tener sensibilidad en los genitales externos, un 78% no sentía nada y un 22% tenían sensibilidad en alguna parte. Afirmaban tener importantes limitaciones de sensibilidad en la zona sexual.



Mediante autoestimulación el 69% no tenía sensibilidad erógena en ninguna parte y el 31% en alguna parte . Por estimulación de otra persona el 83.6% no conseguía sensibilidad erógena en ninguna parte y el 16.4% en alguna parte.

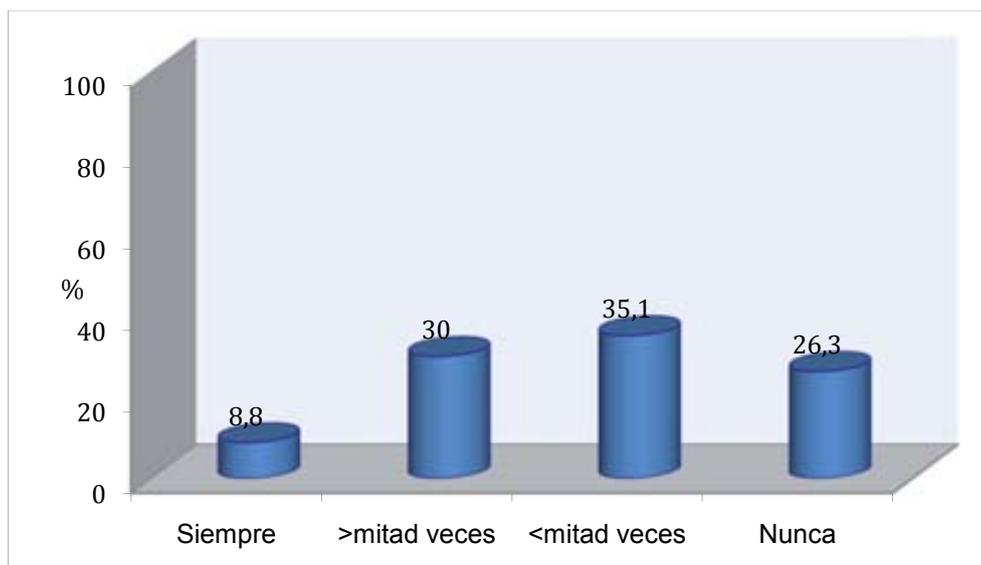


Sobre su sensibilidad en la zona sexual (no necesariamente erógena) el 78% no la tenía en ninguna parte y el 22% afirmó tenerla en alguna parte.



5.4.5.6.- Masturbación y orgasmo

Sólo un 8.8% de las mujeres tenían orgasmo siempre que mantenía relaciones sexuales, casi un tercio de ellas más de la mitad de las veces, un 35.1% menos de la mitad de las veces y un 26.3% nunca habían llegado al orgasmo.



Respecto a la pregunta sobre la masturbación, sólo el 27% afirmó que se masturbaba, llegando al orgasmo en el 60% de los casos. Respecto a su frecuencia, un 73% no contestó a la pregunta, un 14.3% respondió que lo hacía menos de una vez al mes y un 12.7% una o más veces al mes.

5.4.5.7.- Incontinencia

La mitad de las mujeres manifestó tener escapes de orina durante el acto sexual, un 43.6% no los había tenido nunca, un 1.8% escapes de heces y un 3.8% escapes de orina y heces.

Respecto a la incontinencia durante la masturbación un 13.5% dijo que tenía escapes de orina y un 12.7% que tenía una continencia total.

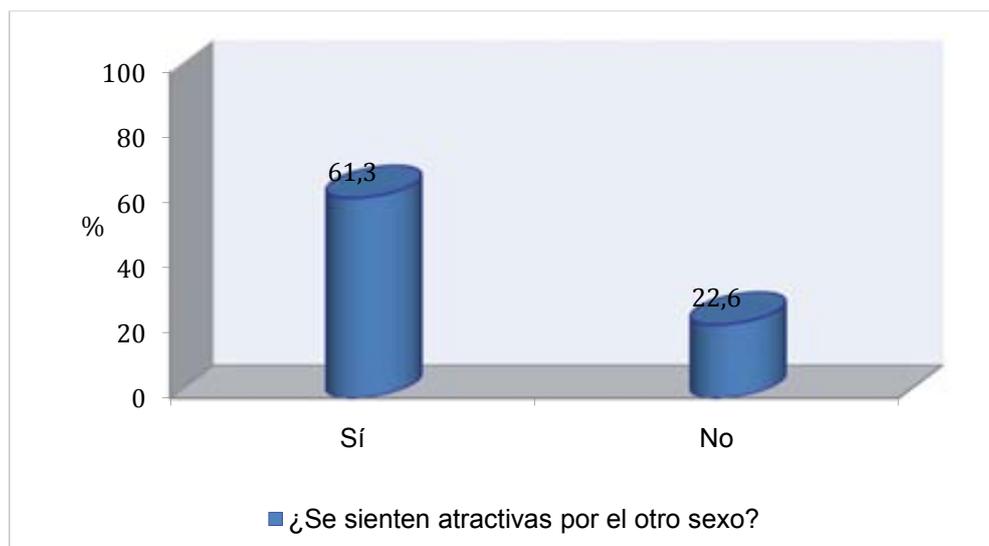


5.4.5.8.- Valoración de la autopercepción

5.4.5.8.1.- Autopercepción de pareja

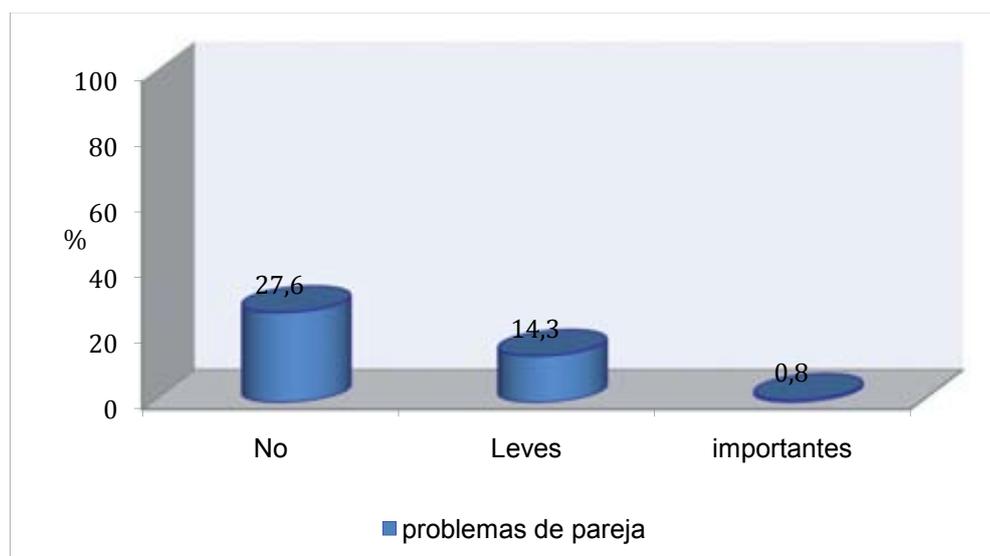
Analizamos la autopercepción de este grupo de mujeres. El 61% de las mujeres no se sentía diferente a la población general y el 39% sí se sentía diferente. Sobre si se sentían rechazadas por la población general, un 65% dijo que no y un 35% contestó que sí.

Un 61.3% afirmaba sentirse atractivas para las personas del otro sexo mientras que un 22.6% respondió todo lo contrario.

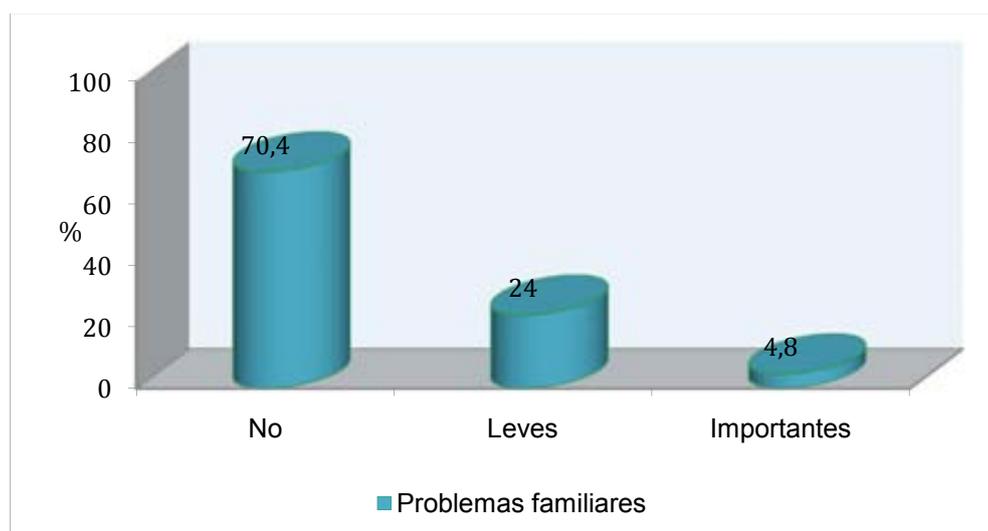


5.4.5.8.2.- Autovaloración de factores externos

Se continuó con la valoración de factores externos, preguntando en primer lugar sobre la existencia de problemas de pareja respondiendo un 27.6% que no lo tenía, un 14.3% leves y un 0.8% importantes.

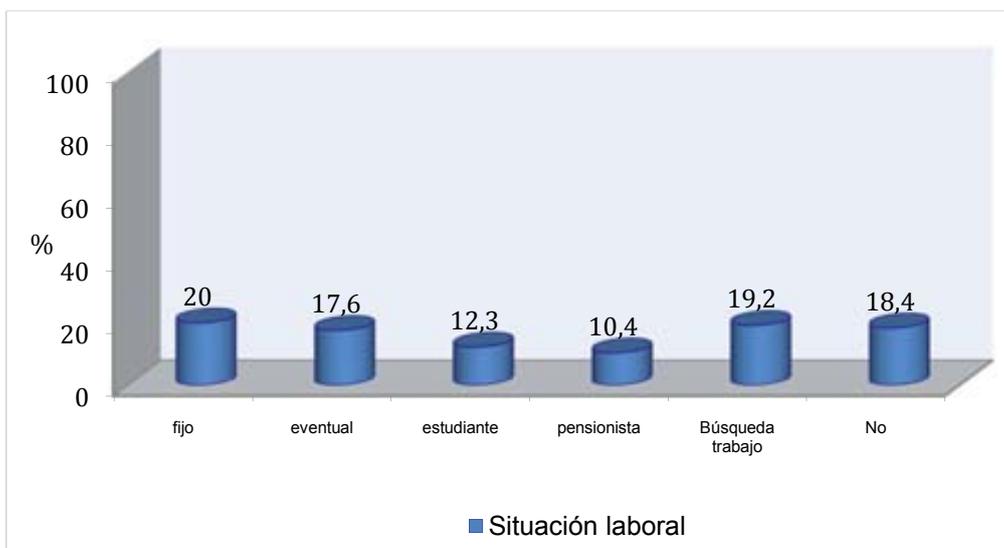


Se siguió con los problemas familiares, un 70.4% no tenía, un 24% leves y un 4.8% importantes; una mujer encuestada no tenía familia. Un 71.6% era independiente mientras que un 28.4% tenía dependencia familiar.

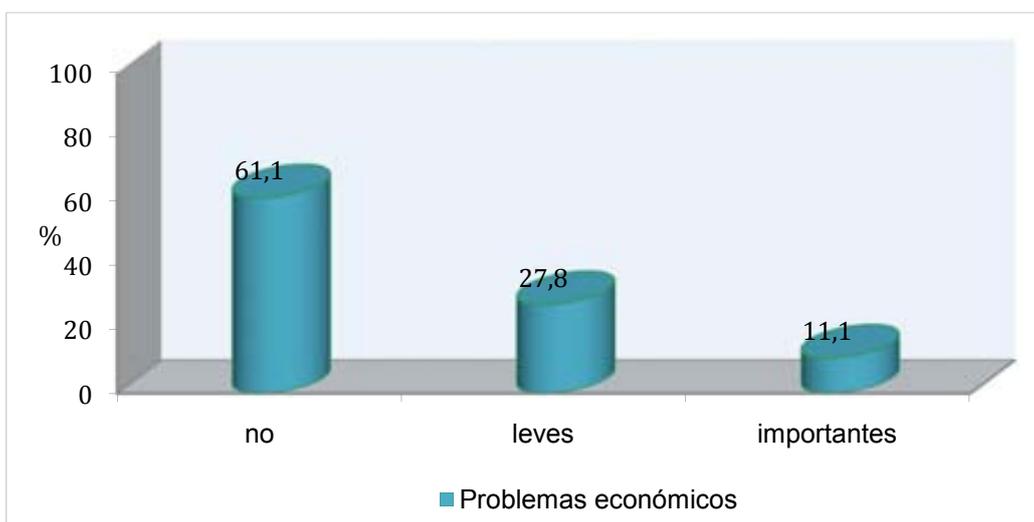


En tercer lugar averiguamos sobre el NE: un 38.8% tenía ES, la mitad de las mujeres tenía EM y un 10.7% no los tenía.

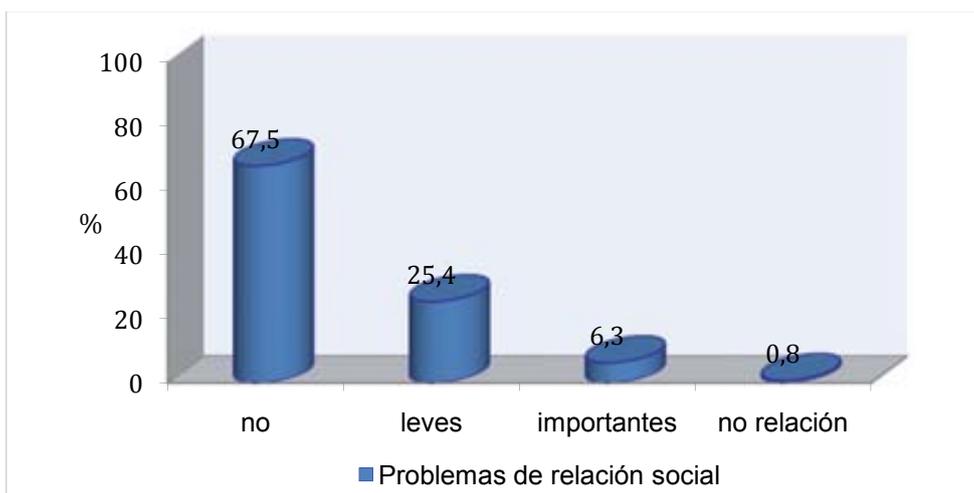
Preguntamos sobre su situación laboral actual, un 20% tenía trabajo fijo, un 17.6% trabajaba de forma eventual, un 12.3% era estudiante, un 10.4% era pensionista, un 19.2% estaba buscando empleo porque se encontraba en paro y un 18.4% no trabajaba. Sobre si tenían problemas laborales un 24.6% respondió de forma negativa, un 10.3% manifestó que eran leves, un 11.1% importantes y un 54% no trabajaba.



Se siguió preguntando sobre problemas económicos, más de la mitad de los casos negaron tenerlos (61.1%), un 27.8% refirió que eran leves y un 11.1% los manifestó como importantes.

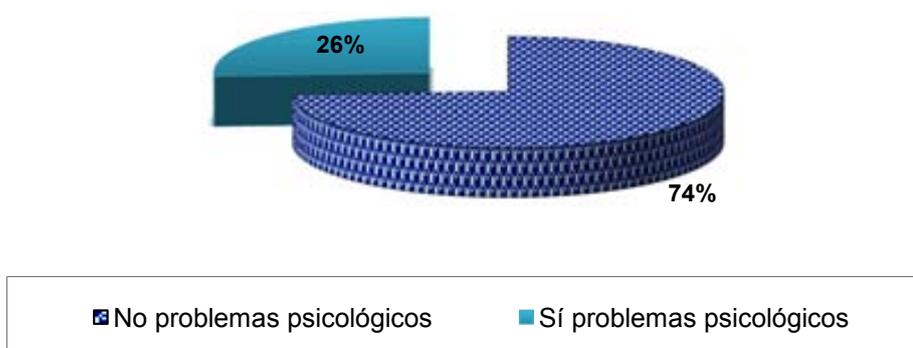


También se analizó la existencia de los problemas de relación social, más de la mitad de los casos refirieron no tener problemas de relación social (67.5%), un 25.4% los manifestó leves, un 6.3% importantes y un 0.8% no tenía relaciones sociales.



5.4.5.8.3.- Problemas psicológicos

Analizamos también si tenían problemas psicológicos: un 26% refería tenerlos mientras que un 74% lo negó. Un 47.3% manifestó inseguridad personal y un 35.2% temor al fracaso.



5.5.- Sexualidad en el hombre

5.5.1.- Erección



El 72% de los hombres del estudio tenía erecciones psicógenas con libido (por pensamientos o películas eróticas, etc.) y el 28% nunca o casi nunca las había tenido.

Para completar el estudio sobre erecciones, se preguntó si tenían erecciones nocturnas involuntarias (sin libido). Se consideró que ésta era también una pregunta de difícil respuesta, pues no era fácil de constatar este hecho. Contestaron que no el 50.8% y que sí el 49.2%. También se preguntó por las erecciones reflejas: no estaban presentes en un 62.7% y sí en un 37.3%.

Del total de los varones estudiados, 92(74%) respondieron adecuadamente a la pregunta que hacía referencia a la erección. El 15.9% de ellos manifestaron no haber tenido nunca o casi nunca una erección durante las relaciones sexuales. Cuando se discriminó en función de la localización de la lesión, alta o baja, los

porcentajes respectivos fueron del 40% y del 9.3% ($p=0.004$). Estos datos se relacionaron con la existencia de algún tipo de parálisis, observándose que aquellos que no padecían parálisis no manifestaron ningún trastorno de la erección durante las relaciones sexuales, no así los que sí la padecían baja (7.1%) o alta (37.5%) ($p<0.001$).

El 87% de los pacientes tuvo erecciones con la masturbación y el 84.9% con las relaciones sexuales, pero no se pudo evaluar la calidad de la erección. Cuando fueron considerados los distintos tipos de erecciones descritas en nuestra población de estudio, el 26.3% de los varones manifestaban presentar erecciones psicógenas, y aunque eran más frecuentes entre los varones con lesiones medulares bajas frente a las lesiones medulares altas (28.6% vs 18.5%), las diferencias no resultaron estadísticamente significativas ($p=0.33$).

Sobre la duración de estas erecciones un 12.1% manifestaba que era superior a un minuto. El resto de los varones o no tenían erección psicógena o ésta era inferior a un minuto de duración. Estas diferencias se tornan estadísticamente significativas cuando se realiza la discriminación de los pacientes en función de su capacidad de deambulación; así, entre los pacientes que deambulaban con o sin ayuda, la erección psicógena se presentaba positivamente en un 33 y 37% respectivamente, frente a un sólo 5.6% ($p<0.002$) de los pacientes con incapacidad absoluta para la deambulación.

No se encontraron valores con diferencia significativa ($p=0.3$) cuando se preguntó sobre la presencia de erecciones reflejas sacras tras estímulo sensorial, en función de la localización de la lesión. Tampoco estas diferencias existían si se discriminaba los pacientes en función de la presencia de parálisis o de trastornos de la deambulación.

La erección nocturna en nuestro grupo no resultó estadísticamente modificada por la localización de la lesión ($p=0.6$) refiriéndose como existente en el 44 y 50% de las lesiones altas y bajas, respectivamente. Al igual que en la erección sacra, en las erecciones nocturnas no se encontró variabilidad estadística en

función de la imposibilidad parcial o total para la deambulación o de la existencia de parálisis.

5.5.1.1.- Erección e hidrocefalia

Los pacientes afectos de hidrocefalia en el contexto de una E.B, tratados en nuestro grupo de estudio de forma precoz mediante derivación ventrículo-peritoneal, padecían trastornos de la erección durante las relaciones sexuales, de forma global en un 14%, sin que este valor fuera estadísticamente significativo con respecto al resto de la población de pacientes con E.B ($p=0.75$). Igualmente no existieron diferencias entre los distintos tipos de erección, psicógena, sacra o nocturna, en este grupo específico de pacientes.

5.5.1.2.- Factores externos influyentes destacados

Los pacientes con erecciones normales durante la actividad sexual así como aquellos en los que existía erección psicógena, sacra o nocturna, no presentaban diferencias estadísticamente significativas, con aquellos que reconocían padecer algún factor psicológico negativo frente a los que sí lo presentaban, no sólo en referencia a sentimientos de autopercepción y enfermedad sino también a la dependencia personal familiar, económica o social.

Comparando los varones con E.B que presentaban lesiones y escaras en genitales frente a los que no las padecían (12% vs 50%) e igualmente en caderas, glúteos y sacro (4.3% vs 34.6%) encontramos más trastornos de erección que en aquellos otros que no las padecían ($p<0.01$). Estas diferencias no se repitieron en los que padecían escaras sólo en miembros inferiores (16.7% vs 12.9% $p=0.6$).

Los autocateterismos constituyen un elemento importante a analizar por las implicaciones que de su uso se derivan (disconfort, lesiones por rozamiento, dependencia, trastornos psicológicos por su uso). Los varones que precisaban de autosondaje presentaban el mismo porcentaje de trastornos de la erección que aquellos que no lo precisaban (14.6% vs 14.8% $p=0.93$), sin encontrarse tampoco diferencias en los distintos tipos de erección ni en la duración de las mismas atendiendo a este posible factor influyente. Es decir, el 85% de los pacientes sometidos a autocateterismo intermitente diario no presentaban trastornos de la erección durante las relaciones sexuales.

Los trastornos de la erección en los pacientes que a su vez padecían de I.U.E, se encontraban en el 8.3% y aunque los pacientes sin I.U.E presentaban mayores índices de trastornos de erección (21.7%), las diferencias no resultaron estadísticamente significativas ($p=0.11$) siendo además un grupo muy reducido para su análisis (9 pacientes en total I.U.E pura). Los datos cambian sin embargo en lo que se refiere a la presencia de DE en pacientes con incontinencia urinaria de tipo mixto, en los que existía clínica de hiperactividad vesical, elevándose drásticamente el porcentaje de pacientes afectados de DE hasta el 25% de todos estos varones frente al 7.3% de los que no la padecían ($p=0.036$). Este hecho contrasta con la ausencia de significación estadística de la influencia de trastornos de la erección, en cualquiera de sus tipos, psicógena, sacra o nocturna, entre aquellos pacientes que por incontinencia urinaria precisan del uso de dispositivos de continencia durante el día.

De los 124 varones entrevistados, 73 respondieron en el cuestionario en el dominio específico sobre la incontinencia de heces y sus erecciones durante las relaciones sexuales, refiriendo no alcanzar erección nunca o casi nunca uno de cada cuatro (25.6%) de los pacientes que padecían incontinencia de heces, frente al 2.9% de aquellos que no la padecían ($p=0.007$). Cuando se discriminaba según el tipo de erección en estos pacientes el porcentaje de

aquellos que manifestaba no tener erecciones nocturnas era del 59.5%, de no tener erecciones psicógenas el 78% y de no tener erecciones sacras el 67%.

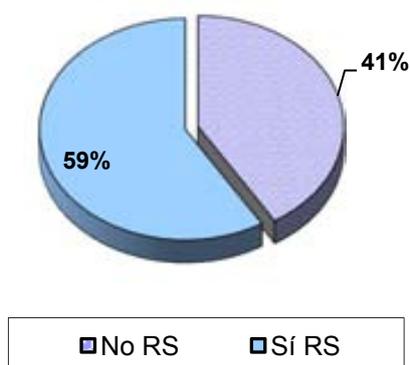
5.5.2.- Masturbación

El 73% de los pacientes afirmaron masturbarse, teniendo erección con la masturbación el 87% de estos. Interesó conocer datos de eyaculación anterógrada con la masturbación, que es la situación más claramente objetivable: nunca o casi nunca 40.2%, sí 59.8%.



5.5.2.1.- Masturbación, relaciones sexuales y eyaculación anterógrada

El 73% de los varones estudiados respondieron afirmativamente a la pregunta sobre masturbación. De entre ellos el 60% manifestó tener eyaculación anterógrada y el 40% nunca o casi nunca. El 59% había tenido relaciones sexuales (coitales o no). Dentro de este grupo, el 89.9% manifestó tener erecciones previamente al inicio de su contacto sexual, el 78.1% con penetración coital y el 54.8% refirió eyaculación anterógrada.



La duración del coito (hasta orgasmo) es difícil de estimar con precisión. Estas fueron las respuestas que se obtuvieron: menos de un minuto 16.2%, más de un minuto 70.3%, sin orgasmo 13.5%.

De los que manifestaron masturbarse y haber tenido además relaciones sexuales, obtuvimos los siguientes resultados, estadísticamente significativos ($p = 0.009$) (tabla 3).

	NO RS	SI RS
No eyaculación anterógrada	43.2 %	56.8 %
Sí eyaculación anterógrada	18.2 %	81.8 %

Tabla 3. Eyaculación anterógrada según relaciones sexuales (RS)

En el mismo grupo (masturbación) el 3.6% de los que tenía eyaculación anterógrada no presentaba erecciones por pensamientos o películas eróticas,

mientras que esta proporción era de 21.6% y 78.4% entre los que no tenían eyaculación anterógrada ($p= 0.007$).

El 22.7% de los que no tenían eyaculación anterógrada no presentaban erecciones adecuadas para mantener relaciones sexuales. Esta misma cifra es del 8.9% entre los que sí tenían eyaculación anterógrada con la masturbación. Entre los que no presentaban eyaculación anterógrada, el 77.3% tenía erección con las relaciones sexuales, y entre los que sí este porcentaje se elevaba al 91.1%.

En el grupo que tenía eyaculación anterógrada con la masturbación las relaciones sexuales eran frecuentes y normales en un 86.4%, mientras que en los que no tenían eyaculación anterógrada con la masturbación sólo lo eran en un 15.4% ($p= 0.0001$).

5.5.3.- Eyaculación anterógrada y otros factores

5.5.3.1- Incontinencia

Relacionando la eyaculación anterógrada con otros factores no sexuales había una diferencia que no llegaba a ser significativa en los afectados que tenían incontinencia. De los que no tenían eyaculación anterógrada con la masturbación, el 43.2% tenía incontinencia y el 56.8% no. De los que sí tenían eyaculación anterógrada, el 54.5% tenía incontinencia y el 45.5% no. Esta relación no tiene significación estadística ($p= 0.288$).

5.5.3.2.- Hidrocefalia

Más diferencia, aunque sin significación estadística, parecía existir en los casos de hidrocefalia. Entre los que no tenían eyaculación anterógrada con la masturbación, el 25% no había tenido hidrocefalia y el 75% sí, en tanto los que sí tenían eyaculación anterógrada, el 43.6% no había tenido hidrocefalia y el 56.4% sí ($p= 0.071$).

5.5.3.3.- Auto percepción

En lo referente a la auto percepción obtuvimos un resultado aparentemente paradójico (tabla 4). Los que no tenían eyaculación anterógrada con la masturbación se sentían menos diferentes a la población general ($p = 0.006$). No llega a ser una variable estadísticamente significativa.

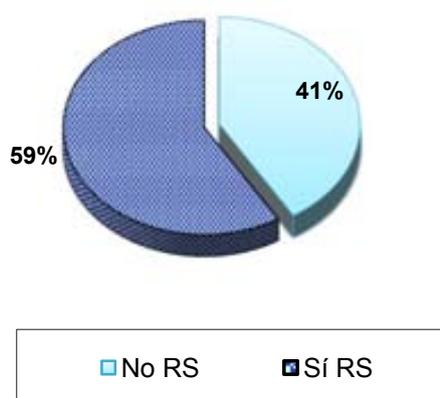
¿Se siente diferente a la población general?

	NO	SI
No eyaculación anteróg con masturbación	73.0 %	27.0 %
Sí eyaculación anteróg con masturbación	43.6 %	56.4 %

Tabla 4. Eyaculación anterógrada con masturbación/ ¿Se siente diferente a la población general?

5.5.3.4.- Relaciones sexuales

El 41.2% de los hombres del estudio respondió no haber tenido relaciones sexuales con anterioridad y el 58.8% sí. Dentro de este grupo, el 89.9% manifestó tener erecciones previamente al inicio de su contacto sexual, el 78.1% con penetración coital y el 54.8% refirió eyaculación anterógrada.



La duración del coito (hasta el orgasmo) es difícil de estimar con precisión. Éstas fueron las respuestas que se obtuvieron: menos de un minuto el 16.2%, más de un minuto el 70.3% y sin orgasmo el 13.5%.

5.6.- Diferencias en función del género

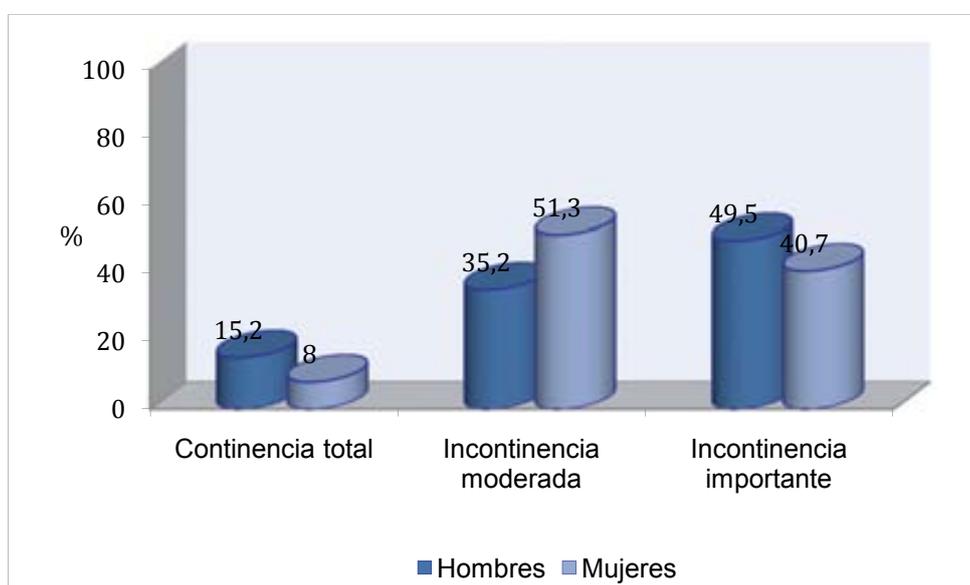
5.6.1.- Variables estadísticamente significativas ($p < 0.05$)

5.6.1.1.- Incontinencia sólo de esfuerzo ($p = 0.036$)

El 59.2% de los pacientes tenía incontinencia urinaria sólo de esfuerzo, pero fue más frecuente en el sexo femenino con un 65.8% que en el masculino, con un 52.5%.

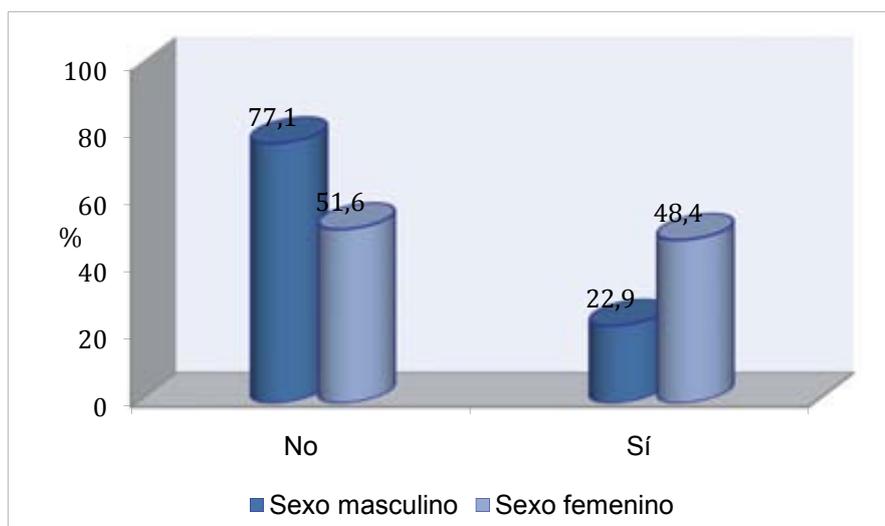
5.6.1.2. Continencia de orina diurna ($p = 0.035$)

Sólo el 11.5% tenía continencia total durante el día. En este grupo hubo más hombres con un 15.2% que mujeres con un 8%. El 43.6% manifestó tener una incontinencia moderada; las mujeres un 51.3%, los hombres un 35.2%. El resto, 45%, la incontinencia fue más importante, con poca diferencia entre hombres, 49.5%, y mujeres, 40.7%.



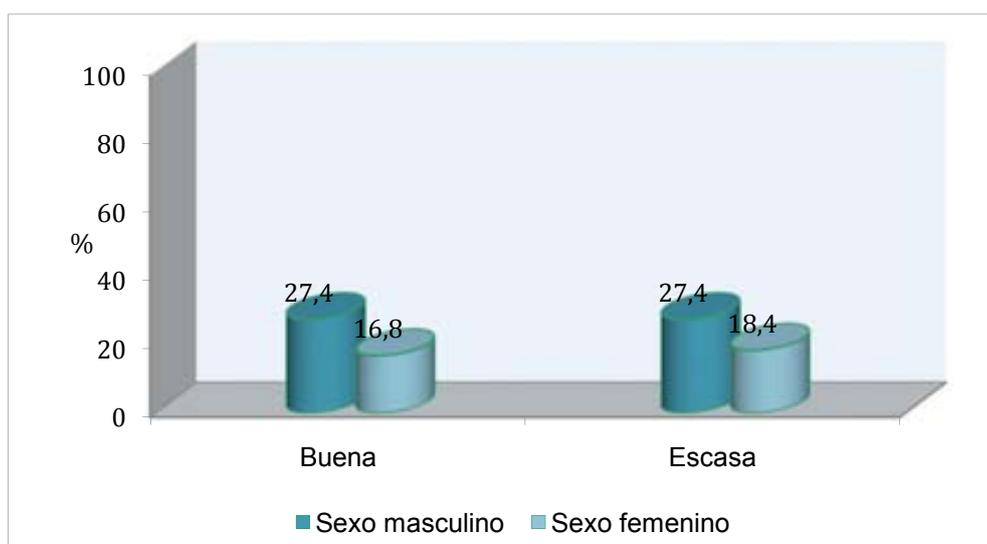
5.6.1.3.- Sensibilidad en Genitales Externos ($p = 0.009$)

En el sexo masculino hubo un 77.1% que no tenía sensibilidad y un 22.9% que sí, mientras que en el sexo femenino estas proporciones estuvieron mucho más igualadas: 51.6% y 48.4%.



5.6.1.4.- Autopercepción de la vida sexual (p=0.002)

Un 53.8% no tenía ni había tenido vida sexual, siendo más frecuente en las mujeres, un 64.8%, que en los hombres, un 42.7%. El 27.4% de los hombres calificó su vida sexual como buena, frente al 16.8% de las mujeres. El resto, 29.8% de los hombres y 18.4% de las mujeres, la calificó como escasa.

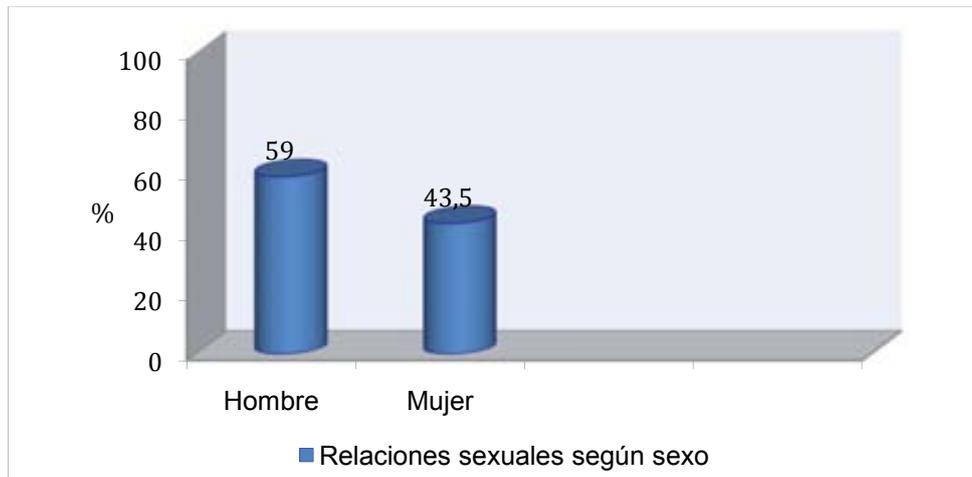


5.6.1.5.- Masturbación (p=0.0001)

Aproximadamente la mitad de la población estudiada (50.8%) manifestó que no se había masturbado nunca, con una gran diferencia según el sexo, ya que el 28.2% fueron del sexo masculino y el 73% del femenino. Entre los que sí se masturbaron la proporción fue la inversa: 71.8% fueron del sexo masculino y 27% del femenino.

5.6.1.6.- Relaciones sexuales (p=0.015)

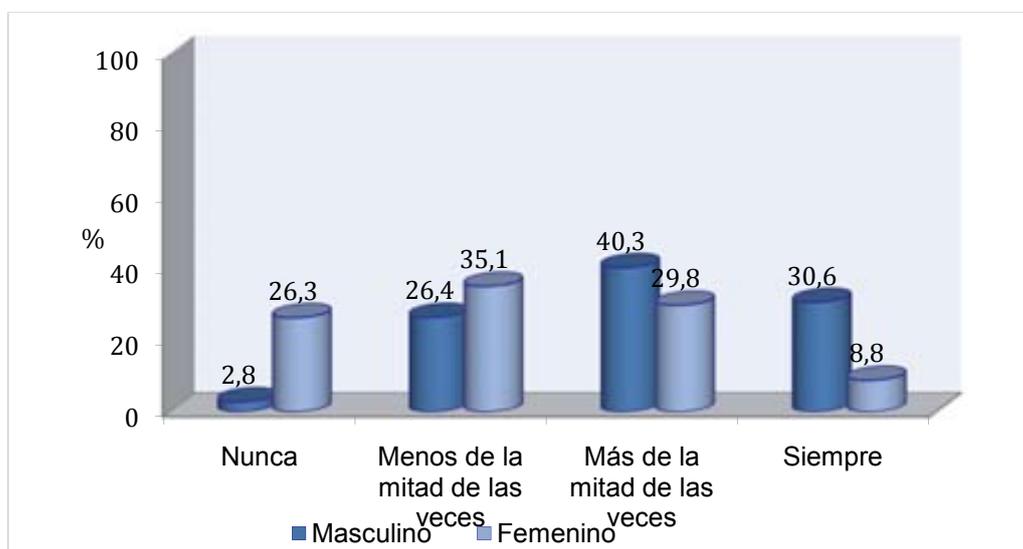
Algo más de la mitad de las personas estudiadas, el 51.2%, tuvo relaciones sexuales con otra persona, siendo del sexo masculino el 59% y del femenino el 43.5%.



5.6.1.7.- Orgasmo con las relaciones sexuales (p=0.001)

El sexo masculino afirmó llegar siempre al orgasmo en el 30.6% de los casos, más de la mitad de las veces en el 40.6%, menos de la mitad de las veces en el 26.4% y nunca en el 2.8%. Hay una diferencia muy significativa con las

respuestas del sexo femenino: siempre en el 8.8%, más de la mitad de las veces en el 29.8%, menos de la mitad de las veces en el 35.1% y nunca en el 26.3%.



5.6.2.- Variables estadísticamente no significativas

5.6.2.1.- Dificultades para mantener relaciones de pareja (p=0.051)

Las posibles respuestas a las dificultades para mantener relaciones sexuales fueron: nunca dificultades, dificultades poco frecuentes y dificultades con frecuencia. En total, se repartieron de forma muy similar en cada grupo: 32.6%, 34.7% y 32.1% respectivamente. En el sexo femenino nunca tuvieron dificultades para mantener relación de pareja el 38.8%, frente al 26.1% de los hombres; pero también el 34.7% de las mujeres tuvieron dificultades con frecuencia frente al 29.3% de los hombres. Éstas fueron poco frecuentes en el 26.5% de las mujeres frente al 43.5% de los hombres.

5.6.2.2.- Sondaje intermitente (p=0.1)

No hubo diferencia significativa entre ambos sexos en la realización del sondaje intermitente, aunque entre los que no lo realizaban hubo más hombres, un 44.1%, que mujeres, un 25.6%.

5.6.2.3.- Bolsas y/o sondas (p=0.12)

Un 10.4% llevaba bolsa o sonda sin diferencia según sexo.

5.6.2.4.- Autopercepción de la vida de relación de pareja (p=0.1)

El 44.6% respondió tener o haber tenido relación de pareja, en proporción similar en ambos sexos. La calificaron como buena el 32.3% de los hombres y el 24% de las mujeres.

5.6.2.5.- Problemas familiares (no de pareja) (p=0.12)

El 68.3% respondió no tener problemas familiares sin diferencia entre sexos. De los que tuvieron problemas, el 84.6% los calificó como leves, también sin diferencia entre sexos.

5.6.2.6.- Problemas de pareja (p=0.15)

No tuvieron pareja el 53.8% del total con proporciones similares entre ambos sexos. De ellos, tuvieron algún tipo de problema de pareja el 34.78%; 35.84% de las mujeres y 32.78% de los hombres con pareja.

5.6.2.7.- Limitación de la actividad sexual por algún motivo (p=0.1)

Un 66.2% respondió haber tenido limitaciones sexuales, correspondiendo al 65% de los hombres y al 67.6% de las mujeres.

5.6.2.8.- Situación de pareja (p=0.12)

Un 75.6% eran solteros con igual proporción entre hombres y mujeres. El 18.8% tenía pareja estable sin matrimonio, el 4.4% estaban casados y el 1.2% separados o divorciados, sin que existieran diferencias valorables entre hombres y mujeres.

5.6.2.9.- Parejas (p=0.15)

El 65.4% respondió haber tenido alguna relación de pareja, prácticamente igual entre hombres y mujeres: 65.9% y 65%.

5.6.2.10.- Orgasmo con la masturbación (p=0.17)

El 49.5% respondió que se había masturbado: el 72.3% fueron hombres y 27.64% mujeres, con una diferencia significativa entre ambos como ya se ha mencionado antes.

Sin embargo, no existe esa diferencia de género respecto a la consecución del orgasmo con la masturbación, que contestaron haberlo sentido un total del 92.7% de los que se masturbaron. Respondieron que tenían orgasmo siempre que se masturbaban el 22% de las personas encuestadas: 24.7% de los hombres y el 14.7% de las mujeres.

5.6.2.11.- Orgasmo con la masturbación. Deseo sexual o libido (p=0.1)

El 86.8% de las personas estudiadas manifestó tener deseo sexual. En el sexo femenino un poco menos que en el masculino, 83.6% y 90% respectivamente, pero, como vemos, la diferencia es mínima y no valorable.

5.6.2.12.- Problemas específicos, debidos a la E.B durante las relaciones sexuales (p=0.15)

El 51.2% de las personas con relaciones sexuales tuvo problemas relacionados con las secuelas de la E.B. No hubo diferencia valorable entre ambos sexos, pues en el sexo masculino tuvo dificultades el 46.7% y en el femenino el 55.5%.

5.6.2.13.- Sensibilidad erógena por autoestimulación (p=0.12)

El 30.2% refirió tener sensibilidad erógena cuando se estimulaba personalmente con este fin, sin diferencia entre hombres y mujeres: 28.6% y 30.9% respectivamente.

5.6.2.14.-Sensibilidad erógena por estimulación de otra persona (p=0.1)

Sólo tuvieron sensibilidad erógena por estimulación de otra persona el 16.4% del total sin diferencia valorable entre hombres y mujeres: 20% y 14.8% respectivamente.

5.6.2.15.- Sensibilidad zona sexual, no necesariamente erógena ($p=0.058$)

Sólo el 21.2% de las personas afirmó tener sensibilidad en la zona sexual de los genitales externos, el 29.4% de los hombres y el 17.9% de las mujeres. Esta pequeña diferencia no es estadísticamente valorable.

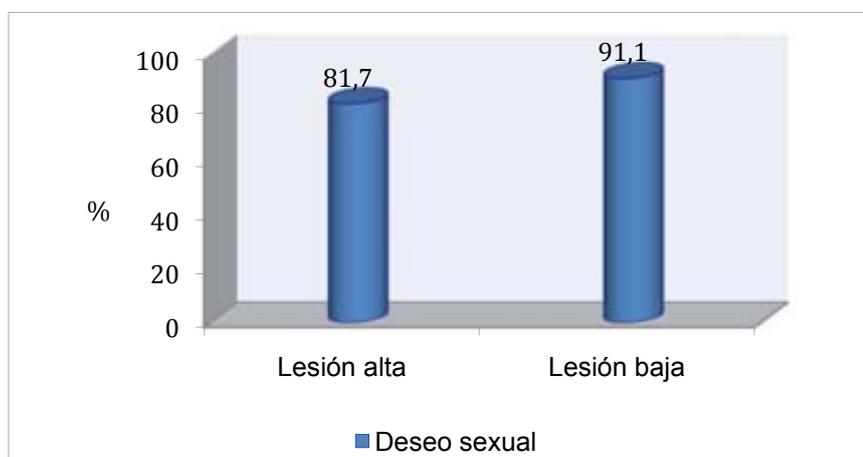
5.7.- Deseo sexual en función de otras variables

En este capítulo vamos a investigar la existencia de DS en la población con E.B y cómo influyen algunos factores referidos en el estudio.

5.7.1.- Variables estadísticamente significativas ($p < 0.05$)

5.7.1.1.- Localización de la lesión ($p = 0.047$)

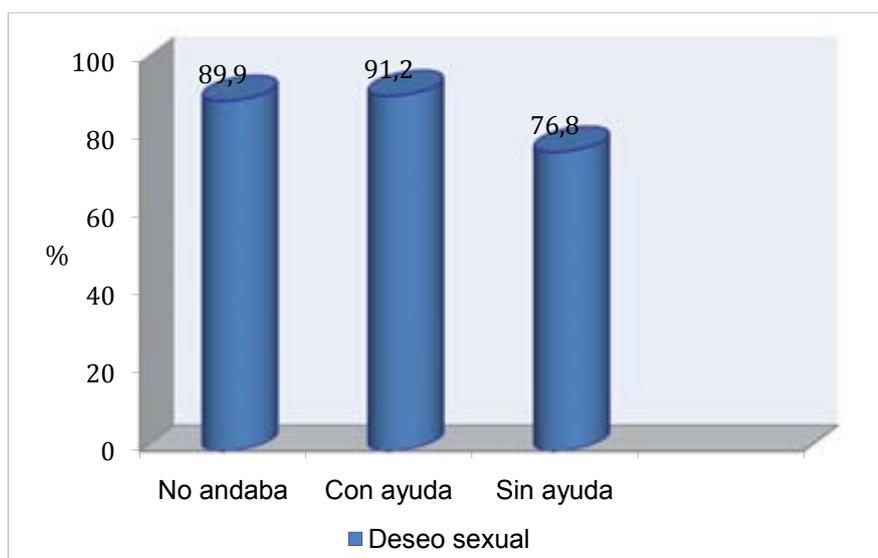
Tuvieron DS el 88.6% de los pacientes. La proporción de personas que manifestó tener una localización alta de su lesión y DS fue del 81.7%, pero cuando la localización fue baja, del 91.1%.



5.7.1.2.- Deambulaci3n (p = 0.017)

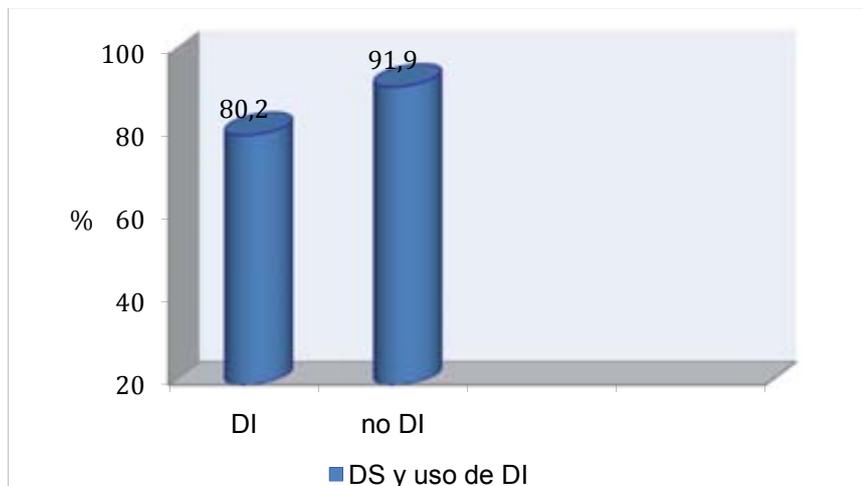
La deambulaci3n se clasific3 en “no andaba” cuando no podían andar ni con ayuda y, generalmente, usaban silla de ruedas para desplazarse; “andaba sin ayuda” cuando andaban sin necesidad de muletas ni bastones; y “andaba con ayuda” cuando para andar necesitaban muletas o bastones.

El 89.9% de las personas que andaban sin ayuda tuvo DS, el 91.2% de los que andaban con ayuda tuvo DS y el 76.8% de los que no andaban tuvo DS. La diferencia significativa se observa al comparar a quienes no andaban con quienes andaban, con o sin ayuda: tuvieron DS el 76.8% de los que no andaban frente al 90.6% de los que sí lo hacían.



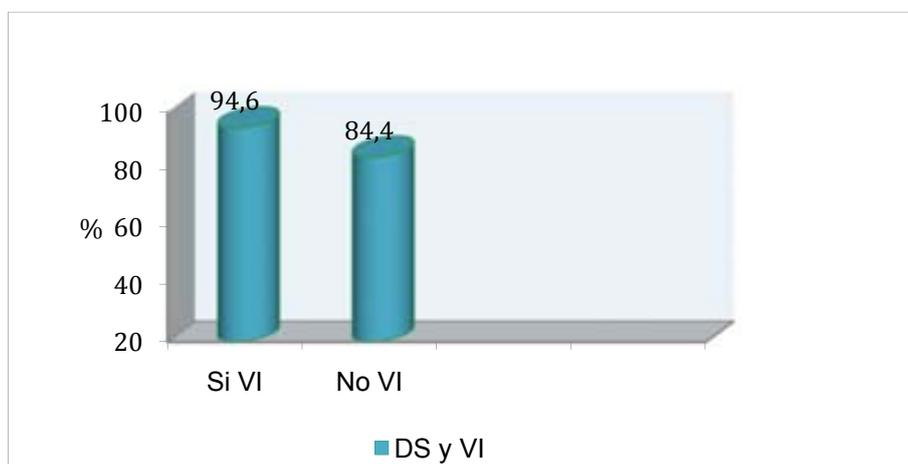
5.7.1.3.- Incontinencia urinaria diurna (p = 0.009)

La poblaci3n se dividi3 en dos grandes grupos: quienes necesitaban usar DI durante el día y quienes no lo necesitaban. Usaban DI durante el día y tenían DS el 80.2% de ellos, significativamente menos que el 91.9% de quienes no necesitaban DI.



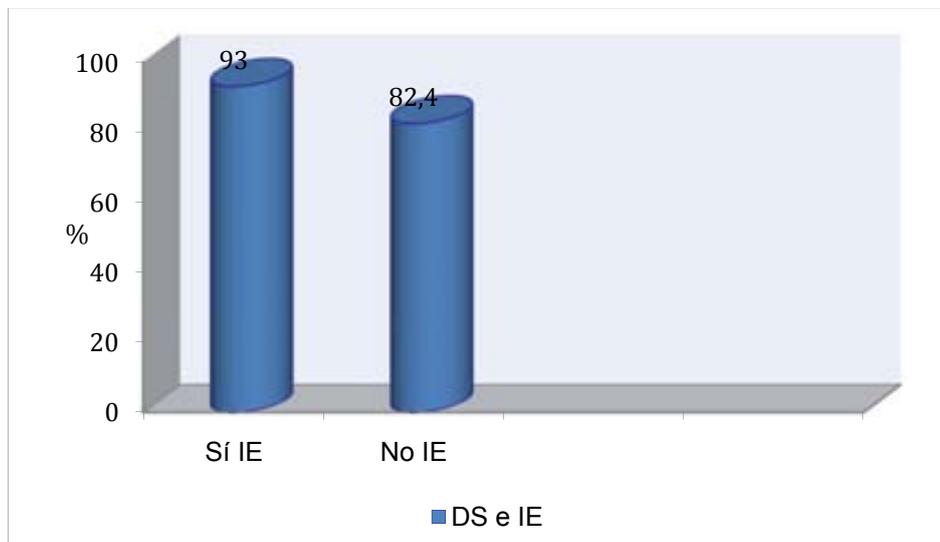
5.7.1.4.- Independencia de vivienda familiar ($p = 0.047$)

El 23% de los pacientes del estudio vivía independientemente de sus padres, y el 94.6% de estos, refirieron tener DS frente al 84.4% de quienes no tenían VI.



5.7.1.5.- Independencia familiar económica ($p = 0.016$)

El 41.3% manifestó tener IE respecto a sus padres y el 93% de estos, dijo tener DS frente al 82.4% del grupo sin IE.



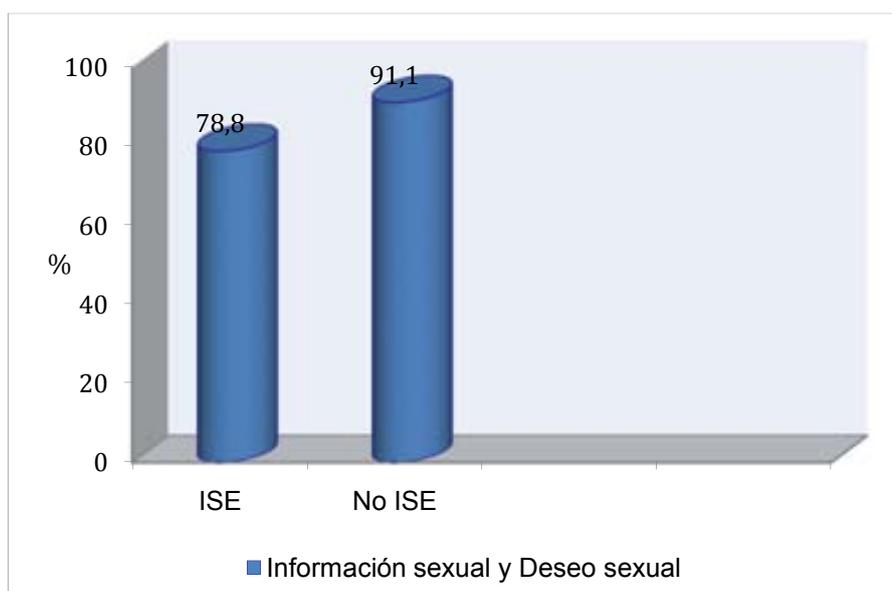
5.7.1.6.- Nivel de estudios (p = 0.0001)

El 44.63% tenía estudios superiores, el 49.78% estudios medios y el 5.57% no tenía estudios. Del grupo sin estudios sólo el 46.2% refirió tener DS frente al 90.5% con estudios.



5.7.1.7.- Información sexual específica de la E.B (p = 0.010)

El 35.12% de la población del estudio declaró no tener ninguna ISE y el 64.87% sí. El 65% de los que habían recibido información la consideraron insuficiente y el 26.1% suficiente. El 78.8% de los que no habían recibido ISE refirió tener DS frente al 91.1% con ISE.



5.7.2.- Variables estadísticamente no significativas

5.7.2.1. Aspectos psicológicos negativos (p = 0.064)

El 28.57% reconoció tener algún aspecto psicológico negativo y de ellas el 83.3% tenía DS, cifra inferior, pero sin diferencia significativa, a la del grupo sin aspecto psicológico negativo (92%).

5.7.2.2.- Sentirse diferente a la población general (p = 0.086)

El 57.92% no se consideró diferente a la población general y el 42.08% sí. En el grupo que no se sintió diferente, el 83.5% dijo tener DS, y el 91.1% en el grupo que si se consideró diferente.

5.7.2.3.- Tipo de relación de pareja (p = 0.066)

El 75% de la población de estudio era soltera, el 23.97% tenía una relación estable como pareja de hecho (47 sin matrimonio y 11 casados) y el 1.24% estaba separada o divorciada. El 83.4% de los solteros tuvo DS. La mayoría restante tuvo DS 96.7%, excepto 2 casos de parejas de hecho sin matrimonio (3.3%).

5.7.2.4.- Sexo (p = 0.142)

El 86.8% manifestó tener DS, la distribución por sexos fue el 90% de las personas del sexo masculino y el 83.6% del femenino, mínima diferencia que no es significativa.

5.7.2.5.- Hidrocefalia (p = 0.160)

El 91.9% de los que tenía hidrocefalia refirió tener DS y un 85.4% de los que no tenía hidrocefalia manifestó tener DS.

5.7.2.6.- Parálisis Miembros inferiores (p = 0.983)

El 87.6% de los que tenía parálisis de los miembros inferiores tenía DS y el 87.5% de los que no tenía parálisis de los miembros inferiores tenía DS.

5.7.2.7.- Escaras en glúteo o sacro (p = 0.405)

El 84.7% de los pacientes con escaras glúteas tenían DS, similar al 88.5% del grupo sin escaras.

5.7.2.8.- Incontinencia de heces (p = 0.206)

El 84.8% de los pacientes con incontinencia de heces refirió tener DS, sin diferencia significativa con el grupo sin incontinencia fecal con un 90.3%.

5.7.2.9.- Autosondaje Intermitente vesical (p = 0.526)

El 89.5% de los pacientes que se autosondaba tenía DS, algo superior al 86,8% del grupo sin autosondaje intermitente, pero sin diferencia significativa.

5.7.2.10.-Alergia al látex (p = 0.518)

En el grupo de alergia al látex tuvo DS el 84%, similar al 87.1% del grupo sin alergia al látex.

5.7.2.11.- Asistencia psicológica general (p = 0.643)

Refirieron tener DS un 87.9% de los que habían recibido asistencia psicológica general, similar al 85.8% del grupo sin asistencia psicológica.

5.7.2.12.- Sensación de rechazo por la población general (p = 0.188)

El 88.3%% de los pacientes que se sentían rechazados por la población general tuvo DS, proporción muy similar a los que contestaron no tener sensación de rechazo y que tuvieron DS, el 86%.

5.7.2.13.- Sentirse atractivo para el otro sexo (p = 0.587)

El 86.5% de los pacientes que no se sentían atractivos para el otro sexo tenían DS y el 88.2% de los que referían sentir atracción positiva tenían DS.

5.8.- Relaciones sexuales en función de otras variables

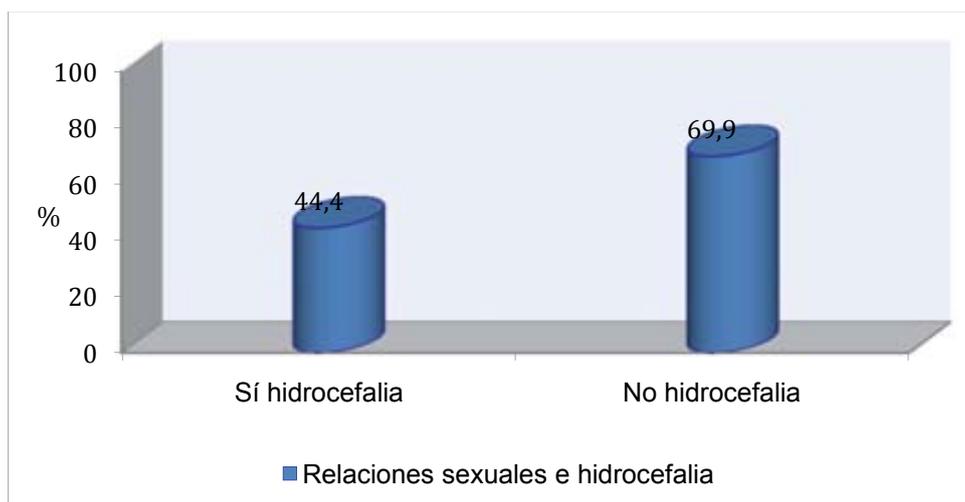
Se consideraron 246 respuestas válidas para analizar si tuvieron o no relaciones sexuales.

5.8.1.- Variables estadísticamente significativas (p<0.05)**5.8.1.1.- Sexo (p = 0.015)**

Se ha comentado en el análisis de las diferencias en función del género.

5.8.1.2.- Hidrocefalia (p = 0.0001)

De 169 personas con hidrocefalia (69.8%), tuvieron relaciones sexuales el 44.4% frente al 69.9% de quienes no padecían hidrocefalia.

**5.8.1.3.- Parálisis de miembros inferiores (p = 0.007)**

56 pacientes respondieron no tener parálisis (23.5%) y 182 sí (76.5%). Las parálisis fueron clasificadas como altas en el 57.14% y como bajas en el 42.86%. La distribución final fue: Sin parálisis 23.5%, parálisis alta 43.7% y parálisis baja 32.8%.

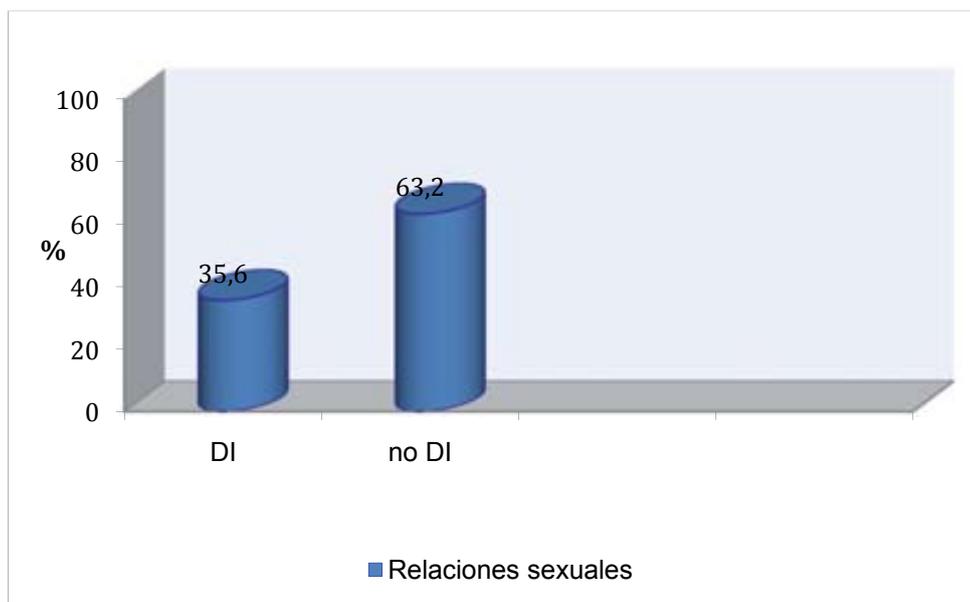
Contestaron tener relaciones sexuales el 67.9% de los que no tenían parálisis, el 55.1% de los que tenían parálisis baja y el 42.3% de los que tenían parálisis alta.

5.8.1.4.- Deambulaci3n (p = 0.005)

Tuvo relaciones sexuales el 61.1% de las personas que andaban sin ayuda, el 55.4% de quienes andaban con ayuda y el 35.7% de quienes no andaban. Comparando a quienes no andaban con quienes andaban con o sin ayuda mantuvo relaciones sexuales el 35.7% de los que no andaban frente al 58% de los que s3 lo hac3an.

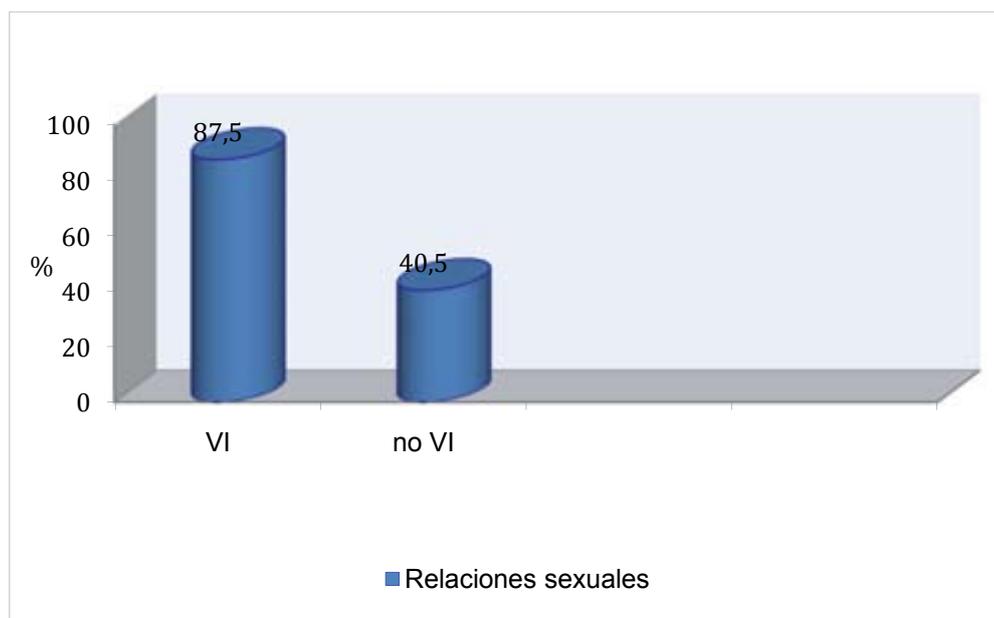
**5.8.1.5.- Incontinencia urinaria diurna (p = 0.0001)**

De una manera pr3ctica, para poder responder homog3nea e inequ3vocamente, se valor3 y dividi3 la poblaci3n estudiada en dos grandes grupos: quienes necesitaban usar DI durante el d3a, y quienes no lo necesitaban. 104 de 240 respuestas valorables (43.3%) manifestaron usar DI durante el d3a y tuvieron relaciones sexuales el 35.6% de ellos, significativamente menos que el 63.2% de quienes no necesitaban DI.



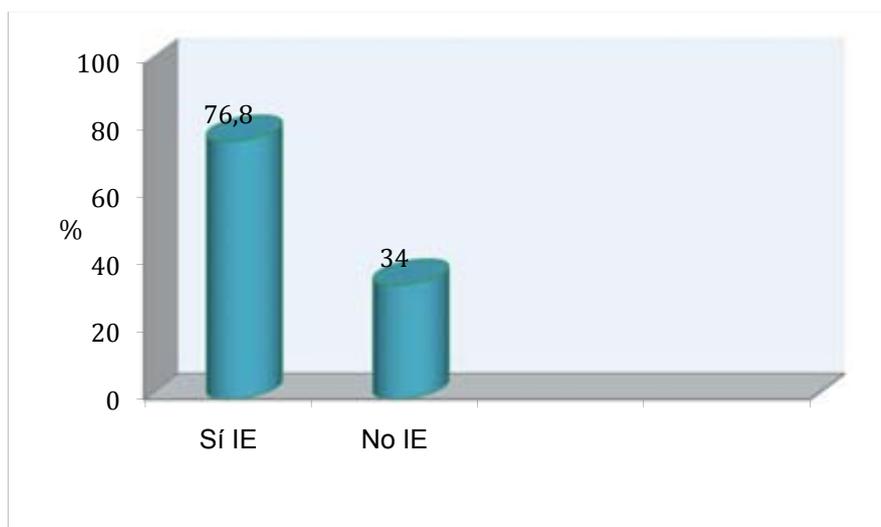
5.8.1.6.- Independencia de vivienda familiar (p = 0.0001)

Del 22.8% de los pacientes que vivían independientes de la vivienda familiar, el 87.5% refirió tener relaciones sexuales frente al 40.5% de quienes no tenían VI.

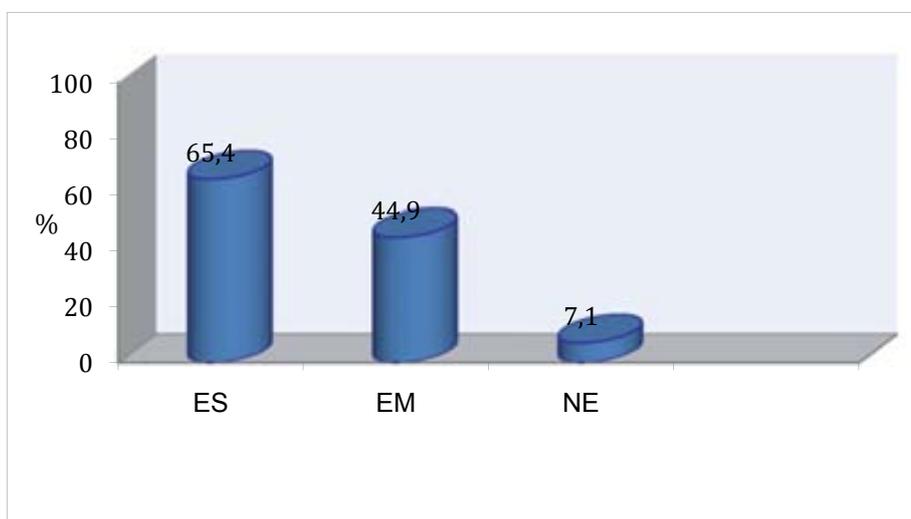


5.8.1.7.- Independencia familiar económica (p = 0.0001)

El 40.2% manifestó tener IE respecto a sus padres y de estos, el 76.8% dijo tener relaciones sexuales frente al 34% del grupo sin IE.

**5.8.1.8.- Nivel de estudios (p = 0.0001)**

El 43.51% tenía estudios superiores, el 49.79% estudios medios y el 5.9% no tenía estudios. Del grupo sin estudios sólo el 7.1% refirió tener relaciones sexuales frente al 44.9% con estudios medios y el 65.4% con estudios superiores.



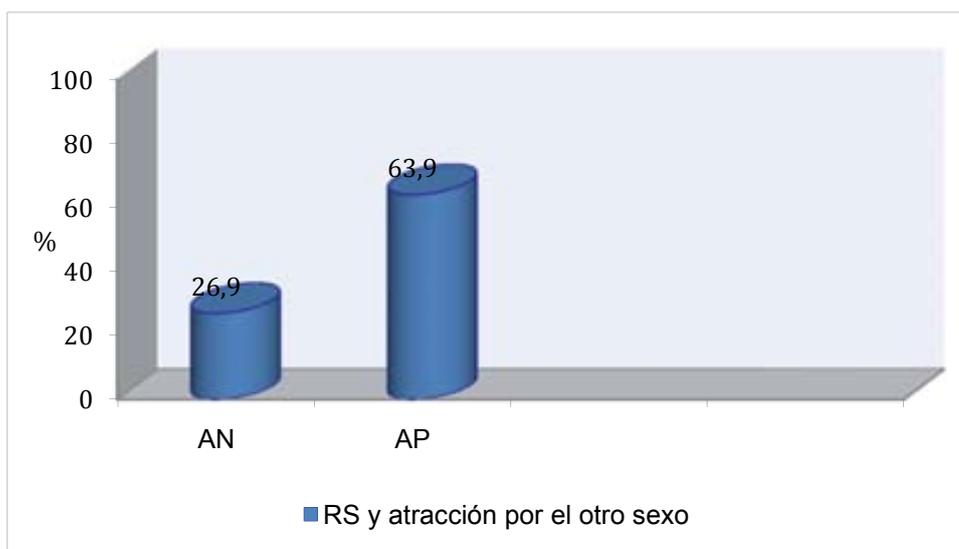
5.8.1.9.- Información sexual específica de la E.B (p = 0.0001)

Las relaciones sexuales en los 3 grupos fueron: 34.1% sin ISE, el 60.6% con ISE insuficiente y el 61.2% con ISE suficiente. No hay diferencia entre los 2 grupos con la ISE, pero sí la hay y muy significativa entre el grupo sin ISE (34.1%) y con información (60.8%).



5.8.1.10.- Sentirse atractivo para el otro sexo (p = 0.0001)

Considerando sólo los 2 grupos que se definieron, analizamos una población de 199 personas con un grupo con atracción negativa y relaciones sexuales, en un 26.9% de los casos, y otro con atracción positiva y relaciones sexuales, en un 63.9%, que ponía de manifiesto una gran diferencia entre ambos. Hubo más personas con relaciones sexuales entre las que se sentían atractivas que entre las que no.



5.8.1.11.- Tipo de relación de pareja (p = 0.0001)

Sólo el 36.2% de los solteros tuvo relaciones sexuales. Como era previsible la mayoría restante tuvo relaciones sexuales (96.7%) excepto 2 casos de parejas de hecho sin matrimonio, con un 3.3%.



5.8.2.- Variables estadísticamente no significativas

5.8.2.1.- Localización de la E.B (p = 0.878)

Tuvieron relaciones sexuales el 50.8% de las personas con localización alta y el 52% con localización baja.

5.8.2.2.- Escaras en glúteo o sacro (p = 0.551)

86 personas (35.1%) refirieron haber tenido escaras glúteas o sacras, y de ellas tuvieron relaciones sexuales el 48.8% similar al 52.8% del grupo sin escaras.

5.8.2.3.- Incontinencia de heces (p = 0.193)

El 58% manifestó tener incontinencia fecal, de ellos refirieron tener relaciones sexuales el 47.9%, sin diferencia significativa con el grupo sin incontinencia fecal (56.3%).

5.8.2.4.- Autosondaje intermitente vesical (p = 0.749)

El 46.2% refirió realizar autosondaje Intermitente para vaciar su vejiga, con una frecuencia de 4-6 veces al día. Este grupo de personas tuvo relaciones sexuales en el 53.6%, similar al 51.6% del grupo sin autosondaje.

5.8.2.5.- Alergia al látex (p = 0.448)

De las 74 personas con alergia al látex (33.8% de los estudiados) tuvieron relaciones sexuales el 45.9%, similar al 52.4% del grupo sin alergia al látex.

5.8.2.6.- Asistencia psicológica general (p = 0.991)

94 pacientes (38.7%) manifestaron haber recibido asistencia psicológica y refirieron tener relaciones sexuales el 51.1% igual al 51% del grupo sin asistencia psicológica general.

5.8.2.7.- Aspectos psicológicos negativos (p = 0.450)

61 personas reconocieron tener algún aspecto psicológico negativo (28.2%) y de ellas el 54.1% tuvo relaciones sexuales, dato sin diferencia significativa con el del grupo sin aspectos psicológicos negativos, con un 48.4%.

5.8.2.8.- Considerarse diferente a la población general (p = 0.868)

102 personas (41.8%) reconocieron sentirse diferentes a la población general y el 50% dijeron tener relaciones sexuales, proporción muy similar al grupo que no se consideró diferente a la población general (51.4%).

5.8.2.9.- Sensación de rechazo por la población general (p = 0.188)

78 personas (31.8%) reconocieron tener sensación de rechazo por la población general y, a pesar de ello, el 44.9% tuvo relaciones sexuales, proporción muy similar a los que contestaron no tener sensación de rechazo y que tuvieron relaciones sexuales en el 53.9%.

6.- DISCUSIÓN

6.1.- Aspectos generales descriptivos

Para valorar los aspectos generales y descriptivos del estudio es importante analizar resultados entre sí para poder tener una idea más certera de la sexualidad en los pacientes con E.B que se desarrollará en los siguientes apartados. Por ejemplo, datos generales como sexo, estudios o vivienda pueden hacer variar la idea que obtenemos de esta panorámica inicial.

En los datos analizados en algunos apartados parece que no es una población muy diferente en su sexualidad a la general. Los mayores déficits los encontramos en la información general y específica. Creemos que los profesionales disponiendo de estos datos podemos hacer mucho por este colectivo en cuanto a asesoramiento y a tratamiento de situaciones específicas.

6.2.- Aspectos ginecológicos-sexualidad femenina

La sexualidad en la población femenina se ha convertido en un problema cada vez más importante a medida que las niñas alcanzan su madurez sexual y desean mantener relaciones sexuales y relaciones prolongadas significativas. Tienen preocupaciones, temores, autoimágenes, desean la maternidad y disponen de la capacidad para tener hijos, además de tener una psicología especial. La E.B es una enfermedad crónica desde el nacimiento con limitaciones sociales, dependencia hospitalaria y familiar, con tendencia a la sobreprotección paterna, baja autoestima, temores y complejos.

Su desarrollo sexual depende de su socialización, de su capacidad de hacer amigos, de discutir experiencias compartidas. A veces, según su discapacidad mental, su escasa destreza manual, la hiperprotección de los padres, la falta de educación sexual y de información impiden una conducta independiente, y como resultado, en muchos casos hemos visto que conducen a un escaso conocimiento de sus problemas sexuales.

6.2.1.- Información sexual

En nuestro estudio, a la pregunta de si habían tenido a su alcance información sexual en general, el 87.3% de las mujeres respondió que sí mayoritariamente a través de la escuela, amigos, Internet y padres y un 13% que no. Un 43.7% de las mujeres la consideró suficiente y estaban satisfechas con la información recibida, no obstante casi el mismo porcentaje, un 42.1% la consideró insuficiente, coincidiendo estos resultados con los de la literatura. En el estudio de Gatti et al. el 71.2% de las mujeres afirmaba haber recibido información sexual, mientras que el 27.5% se quejaba de que había sido insuficiente. Las principales fuentes de información habían sido los padres y la escuela; en cambio los amigos y la televisión representaba sólo el 23.7%. Sólo el 5.1% había consultado al médico¹¹⁶.

Los resultados son diferentes a los de la población general, ya que mientras para los hombres los hermanos y amigos fueron la principal fuente de información en todos los grupos de edad (43.9%), en las mujeres su importancia fue menos preponderante (33.5%), especialmente entre las mayores de 40 años, en las que la pareja (30.1%) tuvo un peso similar que los hermanos y amigos (31.8%). No obstante, el papel de los padres y las madres parece estar aumentando. En el 19.5% de las mujeres ya son la segunda fuente de información. Probablemente esta diferencia con nuestro estudio es debido al hecho que estas mujeres han sido muy dependientes de sus padres

debido a su patología, con una psicología especial, a veces con baja autoestima, personalidad retraída y con mayor dificultad de comunicación con los amigos.

6.2.2.- Aspectos ginecológicos y maternidad

En la mujer la función reproductiva no se ve afectada debido a su control hormonal, en cambio en el hombre es distinto, ya que es más probable que tenga problemas de DE y eyaculatoria por el compromiso de la médula espinal sacra.

Respecto a la maternidad hemos observado que un 89.7% de las mujeres de nuestro estudio respondió afirmativamente respecto a la posibilidad de tener hijos y un 30% deseaba la maternidad pero temía un embarazo. Creemos que nuestra población femenina no ha recibido suficiente información al respecto y sería importante que la recibiera correctamente sobre sus posibilidades, prevención genética y cuidados en el desarrollo del embarazo, lactancia y atención a su hijo.

Se ha observado una clara disminución de la incidencia de la E.B en los últimos 20 años. Con la introducción del screening prenatal se están identificando muchos fetos afectados que pueden ser tratados intraútero o si se desea puede interrumpirse el embarazo. Estos dos hechos han provocado una disminución de la cantidad de niños nacidos con esta enfermedad.

Es sorprendente que casi un 20% de nuestras mujeres estudiadas todavía desconozca la posibilidad de transmisión genética de la E.B a su hijo y que un 16% tampoco disponga de información sobre la prevención de la EB mediante el tratamiento con ácido fólico periconcepcional. Estas respuestas nos

confirman la falta de información sobre estos temas específicos en la población estudiada.

La literatura refiere un riesgo aumentado del 4% en los hijos de pacientes con MMC⁷⁷. El riesgo es el mismo si el afectado es el padre o la madre, pero las hijas tienen un riesgo de incidencia de 1 sobre 13, mientras que para los niños varones el riesgo es de 1 sobre 50. El riesgo puede disminuir comenzando con suplementos de ácido fólico tres meses antes del embarazo y hasta la semana 12. Si ya se presenta una E.B en un miembro de la familia, existe una posibilidad del 2 al 5% de que un segundo hijo padezca esta enfermedad. La incidencia se duplica cuando más de un miembro de la familia tiene un disrafismo neuroespinal. Por lo tanto, se recomienda que las mujeres afectadas tomen 0.4 mg de ácido fólico por día como mínimo unos tres meses antes del embarazo ya que existen evidencias científicas de que la deficiencia de folato puede provocar una anomalía mielodisplásica de novo. La ingesta de 0.4 mg de folato por día en todas las mujeres en edad fértil puede reducir la incidencia de E.B en un 50%.

En nuestro estudio 6 mujeres habían estado embarazadas y habían sido madres (4%). En el estudio de Cass, que evaluó la función reproductiva de 35 mujeres, la proporción era mayor con el 34% de embarazos a pesar de que la edad media era similar a la nuestra⁶⁷. No obstante, son datos muy inferiores a los de la población general⁷⁴.

Los varones alcanzan la pubertad a una edad similar a los de la población general. Sin embargo, en el caso de las mujeres mielodisplásicas hay trabajos que muestran que el desarrollo mamario y la menarquia tienden a comenzar hasta 2 años antes de lo habitual, alrededor de los 6-9 años⁶¹. Si bien la causa de esta oleada hormonal temprana es incierta, puede relacionarse con cambios en la función hipofisaria en las niñas secundarias a hidrocefalia¹¹⁷. No obstante, los resultados de nuestro estudio difieren, ya que la edad media de la menarquia fue de 11.2 años que coincide con la de la población general.

Es importante destacar que más de la mitad (el 64.8%) no habían tenido vida sexual a pesar de ser todas mayores de 18 años. Entre las que sí habían mantenido vida sexual, la mitad la consideraban como buena. Casi un 40% de las mujeres no habían tenido dificultades para iniciar o mantener una relación y sólo una tercera parte había tenido dificultades con frecuencia. Nuestros resultados son similares a los publicados en la literatura¹¹⁸.

6.2.3.- Aspectos específicos sobre sexualidad: vida sexual

Existen pocos trabajos sobre la sexualidad en las mujeres afectadas de E.B. El primer estudio fue publicado en la década de los setenta por Shurtleff et al.⁶⁶ y Wabrek et al.⁷¹, Pérez-Marrero⁷² y Cass et al.⁶⁷ en los 80, estudiaron la relación entre el nivel de la lesión motora y disfunción sexual, y en 1990 fueron Hirayama et al.⁷³, Vroege et al.⁷⁴ y Sawyer et al.⁷⁵. El estudio de Hirayama⁷³ mostró que el 83% de las mujeres con E.B estaban interesadas en el sexo opuesto y el 75% tenían DS, en cambio, en la serie de Cass⁶⁷ sólo un tercio de ellas. En nuestra serie la mayoría de las mujeres con E.B. tenían DS a pesar de tener importantes limitaciones de sensibilidad en la zona genital (14%). Cass añadía que un 30% de su serie había mantenido relaciones coitales aunque sólo un 19% con orgasmo pélvico o perineal mediante el coito. La lubricación vaginal y la erección del clítoris y el bulbo vestibular no fueron investigados⁶⁷. En 1999 Sawyer y Roberts refirieron que el 54% de los varones y el 70% de las mujeres con MMC entre 14-23 años habían tenido una relación⁷⁵.

Hirayama no encontró relación entre la función sexual de las pacientes con la edad, el nivel de parálisis de las extremidades inferiores ni la actividad de la vejiga /esfínter⁷³.

Todos estos autores mencionados anteriormente investigaron aspectos de la vida sexual de aproximadamente 137 mujeres con E.B, cuyos resultados se exponen en la siguiente tabla, incluyendo los nuestros. (Tabla 5).

	Shurtleff et al.	Wabrek et al.	Pérez et al.	Cass et al.	Hyarayama et al.	Vroege et al.	Sawyer et al.	Nuestro estudio
Pacientes	23	10	17	35	24	1	27	126
Edad	16-72	–	18	16-19 4 20-29 22 30-39 9	(25.2) (18-42)	–	18	
Masturbación	–	2 (20%)	1 (6%)	7(20%)	–	100%	–	27%
Orgasmo	–	–	–	13 (31%)	–	–	10 (37%)	8.8%siempre 30%>mitad veces 35.1%<mitad veces
Alteraciones Sensibilidad	–	1(10%)	–	68(17%)	19(81%)	–	–	14%
Dolor genital	–	–	–	13(31%)	–	–	–	28.2%

Tabla 5. Tabla resumen de los diferentes aspectos de la sexualidad analizados en la literatura y en nuestro estudio.

No obstante, la disfunción sexual de las jóvenes en teoría está relacionada con el nivel del defecto espinal. Según la clasificación comentada anteriormente de Shurtleff⁶⁶, los MMC se pueden dividir en tres grupos en función del defecto espinal: lesiones por encima de L2, lesiones entre L3-L5 y por debajo de S1.

Las pacientes con lesiones por debajo de S1 tienen pocas alteraciones neurológicas y pueden tener una función sexual normal. Las mujeres con lesiones entre L3-L5 pueden tener una función sexual variable y las que tienen lesiones por encima de L2 padecen alteraciones neurológicas y anatómicas importantes. No obstante, no significa que estas pacientes no puedan estar interesadas en su sexualidad. En la serie de Vylder et al. sólo el 38% de las mujeres habían tenido relaciones sexuales¹¹⁷ y la de Gatti et al. en la que participaron 168 mujeres, las dividió en tres grupos según el nivel de la lesión:

el 33.3% de las pacientes con lesiones por encima de L2, el 38.4% con lesiones entre L3-L5 y el 32.1% con lesiones por debajo de S1 refirieron haber mantenido relaciones sexuales¹¹⁶.

La falta de DS en la mujer de la población general se estima entre el 11 y 40% según las series que se consulten (Laumann et al. 27% y Phonholzer et al. 46%)^{119 120} no hallando diferencias con las mujeres de nuestro estudio (15.9%). En su grado máximo, el deseo hipoactivo puede llegar a la aversión por el sexo. Esta situación extrema se estima que puede ser sufrida entre el 1 y el 5% de las mujeres. Entre sus causas figuran las deprivaciones hormonales de testosterona, enfermedades sistémicas como la diabetes o cardiopatías, neuropatías como la esclerosis múltiple, Parkinson y la depresión, factores psicógenos o situacionales.

La sexualidad en las mujeres con E.B está condicionada por las secuelas de su malformación. La falta de sensibilidad es un factor muy importante en las relaciones sexuales. La alteración de su sensibilidad en la zona denominada en "*silla de montar*" que afecta la zona del periné, genitales externos e internos, cara interna de los muslos y ano puede provocar trastornos en la excitación. Mediante la autoestimulación, una tercera parte de las mujeres conseguía sensibilidad erógena disminuyendo el número de personas que tenía sensibilidad erógena cuando eran estimuladas por otra persona (14.8%). Además, sólo el 17.9% tenía sensibilidad en la zona sexual cuando era estimulada por otra persona o por ella misma.

Las series anteriormente descritas de Wabrek et al.⁷¹, Cass et al.⁶⁷ e Hyrayama et al.⁷³ ofrecen cifras de alteraciones en la sensibilidad del 10%, 17% y 81%. Un estudio más reciente, el de Gatti et al. aporta que las mujeres con lesiones por encima de L2 tienen sensibilidad genital normal en el 33.3%, disminuida en el 22.2% y sin sensibilidad en el 44.4% de los casos. Las mujeres con lesiones entre L3-L5, el 43.5% tienen sensibilidad normal, el 43.5% sensibilidad disminuida y el 13% no tienen sensibilidad, y las que tienen lesiones por

debajo de S1, el 60.7% tienen sensibilidad normal, el 35.8% disminuida y el 3.5% no tienen sensibilidad¹¹⁸. En nuestro estudio, al no dividir las cifras según el nivel de la lesión, las cifras han sido globales.

El hecho de que una mayor proporción de mujeres conseguía mayor sensibilidad con la autoestimulación que cuando era provocada por otra persona, podría ser debido, en primer lugar, a que la importante disminución de sensibilidad genital hace que la propia mujer conozca mucho mejor su cuerpo y su especial sensibilidad, más que su pareja sexual. Otro motivo podría ser que la mujer tenga también una posible inhibición psicológica debida a múltiples factores externos tales como padecer incontinencia de orina (43.6%) y de heces (1.8%) durante las actividades sexuales, limitación de la postura y del movimiento debido a las secuelas “traumatológicas”, necesidad de prótesis, muletas, silla de ruedas, dispositivos de sondas, que condicionan y dificultan las actividades sexuales. Por otro lado, su poca sensibilidad podría estar más relacionada con las raíces nerviosas afectadas por la malformación y tampoco se modificaría con la información sexual recibida, que mayoritariamente se ha clasificado como escasa, aunque quizás pudiera mejorarse con técnicas de búsqueda y entrenamiento de zonas erógenas alternativas.

Destacar que la continencia urinaria es un factor importante en las relaciones y contactos sexuales. En la serie de Gatti et al. las pacientes continentales tuvieron entre 3.5 y 2.4 mayor probabilidad de ser sexualmente activas, en comparación a las incontinentes¹¹⁶. En nuestro estudio, el 46.8% de las mujeres refirió que la incontinencia urinaria había sido una limitación sexual.

Un 28.2% de las mujeres de nuestro estudio tenía dispareunia, un 10.3% sequedad vaginal, un 12.8% vaginismo y un tercio de las pacientes se quejaba de no tener sensación de placer. Si estos resultados se comparan con estudios de la población general observamos que nuestras pacientes debido a su patología de base y problemas algunas veces de autopercepción padecen más problemas sexuales. Aunque existen importantes variaciones en cuanto a la

frecuencia de una actividad sexual dolorosa, se considera que la dispareunia afecta al 10-15% de las mujeres de la población general, en edad fértil que mantienen relaciones sexuales (Oskay et al.)¹²¹ El vaginismo es menos frecuente, afecta al 1% de las mujeres en edad fértil. Ponholzer indica la presencia de una actividad sexual dolorosa en las mujeres de entre 20-29 años del 22.9%, mientras que cuando la edad se aproxima a los 40 años la cifra desciende al 13.5%¹²⁰. No obstante, no se conoce con exactitud la incidencia y prevalencia del vaginismo, y se habla de cifras dispares que rondan el 6% de la población general, un 25% de la población atendida en clínicas de sexología (Nobre et al.)¹²²

En nuestro estudio sólo un 27% de las mujeres se masturbaba, porcentaje similar a los de Wabrek⁷¹ y Cass (20%)⁶⁷. El porcentaje es menor que el de la población general española, según un estudio realizado por el sociólogo y sexólogo C. Malo de Molina, que refiere que el 60.6% de las mujeres españolas se ha masturbado alguna vez¹²³.

Ya se ha comentado que sólo un 8.8% de las mujeres tenía orgasmo siempre que mantenía relaciones sexuales, casi un tercio de ellas más de la mitad de las veces, un 35.1% menos de la mitad de las veces y un 26.3% nunca había llegado al orgasmo. Según la serie de Cass⁶⁷ sólo un 19% tuvo orgasmo pélvico o perineal mediante esta actividad con sensación bulbar. La lubricación vaginal y la erección del clítoris y el bulbo vestibular no fueron investigadas. Según el estudio de Joyner et al., el orgasmo puede causar problemas en pacientes con E.B e hiperreflexia. Si el orgasmo se produce con la vejiga vacía puede provocar contracciones dolorosas, si la vejiga está llena puede causar incontinencia⁶¹. Se estima que en la población general entre el 21 y el 45% de las mujeres pueden tener dificultad para alcanzar el orgasmo, pudiendo ser de etiología psicógena: mala comunicación sexual, ignorancia, miedo, dificultades para la relajación y la “entrega”, experiencias sexuales traumáticas en el pasado o médicas: trastornos de irrigación o déficits neurológicos (neuropatías centrales o periféricas) condicionarán una pérdida

del orgasmo, como en el caso de las mujeres de nuestro estudio. También hay muchos psicofármacos (antidepresivos, hipnóticos, relajantes musculares, etc.) que retrasan, dificultan e incluso imposibilitan la consecución del orgasmo. Lauman¹¹⁹ señala una prevalencia del 29% en las mujeres americanas y algo más baja, un 20% en las europeas, similar a la prevalencia ofrecida por el estudio WISHeS, de un 19%¹²⁴.

Respecto a la anticoncepción llama la atención que la mitad de las mujeres del estudio que mantenían relaciones sexuales no habían usado nunca métodos anticonceptivos. Esta respuesta también refleja la poca información sexual que tienen estas mujeres ya que podrían quedarse embarazadas con la misma probabilidad que la población general y desconocen esta información. Si comparamos estos resultados, son menores que los facilitados por el estudio realizado por el Instituto Nacional de Estadística (INE) en el 2004 con 6251 mujeres de edades comprendidas entre los 18 y 49 residentes en España el 70.5% de las mujeres españolas usan algún método anticonceptivo¹²⁵.

6.2.4.- Autopercepción

Respecto a la autopercepción, un 40% respondió que se sentía diferente a la población general y un tercio que se sentía rechazada por ella. También les preguntamos sobre si se sentían atractivas por el otro sexo, respondiendo afirmativamente el 61.3%. Un 26% refería tener problemas psicológicos, un 47.3% inseguridad personal y un 35.2% temor al fracaso.

Estas mujeres con E.B, enfermedad crónica que afecta a múltiples órganos y sistemas a lo largo de toda su vida desde la época embrionaria, su dependencia de hospitales desde niñas, familiar, limitaciones sociales, hiperprotección paterna, baja autoestima, temores y complejos provoca que

tengan problemas psicológicos o se sientan diferentes en algún momento de su vida.

6.3.- Sexualidad en el hombre

Sabemos que existe una clara relación entre calidad de vida y vida sexual satisfactoria. Más allá de constituirse como un medio de placer y de liberación física, la sexualidad ofrece, entre otras posibilidades, vincularse al futuro a través de la procreación, conectarse a los demás, comunicarse, contribuir a la identidad propia, a la autoestima y la autovaloración.

6.3.1.- Erección

En pacientes con trastornos de erección se ha observado correlación entre la función sexual y la percepción de la salud en general. Diversos estudios han relacionado de manera muy evidente enfermedades muy prevalentes (cardiopatías, hipertensión, diabetes, trastornos del estado de ánimo) con la disfunción sexual^{126 127}.

Las claves para ofrecer una adecuada educación sexual a la población con E.B exigen conocer los aspectos específicos de la sexualidad en estos pacientes. Los trastornos de la erección han sido abordados en diversos estudios de forma marginal, con poca representatividad de casos o con una inadecuada especificación sobre las variantes de estas alteraciones. Cuando los diferentes tipos de erección han sido analizados, se ha hecho sobre la base de conceptos asumidos desde los trabajos publicados en pacientes con afectación medular traumática.

De nuestro estudio merece la pena destacar varios hechos:

- Ha sido realizado fuera de un ámbito hospitalario y/o asistencial, puesto que fue distribuida entre un colectivo amplio de pacientes asociados con la misma patología. Esta circunstancia explicaría la alta participación en el estudio y la naturalidad de las respuestas al realizarse fuera de la consulta médica o de la “vigilancia” paterna.
- Fueron cuestionarios autoadministrados y por lo tanto, no sujetos a reparos, o a sentimientos de vergüenza que pudieran surgir delante del entrevistador. Por ello, creemos que lo perdido en objetividad reproducible (*Rigi-Scan*) o escalas validadas, se ganó en datos cercanos a la realidad del paciente y especificidad de preguntas ajustadas a la enfermedad a estudiar.
- El análisis sobre los trastornos de la erección se realizó atendiendo de forma independiente a la existencia de erecciones durante las relaciones sexuales, contactos en pareja o durante la masturbación, (en la que participan los dos tipos de reflejos neurológicos: sacrosensorial y medular-psicógeno) y fuera de ellas. Por lo tanto, se consideraron las erecciones psicógenas, sacras o reflejas y nocturnas además de las erecciones durante las relaciones sexuales.

Una vez analizados, los porcentajes de trastornos de la erección se encuentran también dentro de estos rangos (15.9%), confirmándose el hecho ya descrito de que cuanto mayor es la afectación motora o sensorial, mayor es la tasa de trastornos de erección durante las relaciones sexuales. Sin embargo, no podemos asumir, a la vista de los datos de nuestro estudio, las explicaciones conceptuales y teóricas descritas en distintos tratados sobre los tipos de erección (sacra, psicógena o nocturna) presentes en los pacientes lesionados medulares según el nivel de localización de la lesión. Éstas fueron dadas sobre la base de pacientes medulares traumáticos, siendo el paciente afecto de MMC, desde el punto de vista neurológico, mucho más complejo (lesiones incompletas, combinadas motoras-sensoriales-parasimpáticas).

Tampoco es asumible, a la vista de nuestros resultados, que estos pacientes presenten (tal y como fue descrito por Woodhouse⁶³ sobre su experiencia personal y sin aportación de datos), alteraciones sexuales relacionadas con la erección por problemas sociales, familiares, mentales o educacionales.

Ni la hidrocefalia ni los autosondajes suponen ningún factor de riesgo predisponente para padecer DE. Los pacientes de nuestro estudio, afectados de hidrocefalia, padecían trastornos de erección durante las relaciones sexuales, de forma global en un 14%, sin que este valor fuera estadísticamente significativo con respecto al resto de la población de pacientes con E.B (16.7%) ($p=0.75$). Los varones que precisan de autosondajes (pueden ocasionar disconfort, lesiones por rozamiento, dependencia, trastornos psicológicos por su uso), presentaron el mismo porcentaje de trastornos de la erección de aquellos que no lo precisan (14.6% vs 14.8%, $p=0.93$). Es decir, el 85% de los pacientes sometidos a autocateterismo intermitente no presentaron trastornos de erección durante las relaciones sexuales.

La incontinencia de orina (no la pura de esfuerzo) y heces, sin poder explicar su relación fisiopatológica, entendemos que se encuentra relacionada en el ámbito orgánico del trastorno neurológico más que en el contexto de un handicap psicológico, y por lo tanto, son hechos confluentes más que consecuentes. En los pacientes con incontinencia urinaria de tipo mixto, en los que existía clínica de hiperactividad vesical, el porcentaje de pacientes afectados de DE fue del 25% frente al 7.3% de los que no la padecían ($p=0.036$). Este hecho contrasta con la ausencia de significación estadística de la influencia de trastornos de la erección, en cualquiera de sus tipos, psicógena, sacra o nocturna, entre aquellos pacientes que por incontinencia urinaria precisaban del uso de DI durante el día. El 25.6% de los pacientes que padecían incontinencia de heces tenía DE frente al 2.9% de aquellos que no la padecían ($p=0.007$).

Cuando se discriminó según el tipo de erección en estos pacientes, el porcentaje de aquellos que manifestaba no tener erecciones nocturnas era del 59.5%, de no tener erecciones psicógenas el 78% y de no tener erecciones sacras el 67%.

La DE era uno de los temas sobre sexualidad en los que la bibliografía era más discordante. Este hecho despertó nuestro interés desde el punto de vista del estudio. Sin embargo, se tuvo en cuenta la posibilidad de introducir escalas validadas para conocer todos los matices de la DE ya que el cuestionario como ya se ha descrito con anterioridad, no fue administrado por profesionales sanitarios sino por personas relacionadas con las Asociaciones de Espina Bífida entrenadas previamente. Es por ello, que en el diseño del estudio no se consideró la administración de una escala objetiva (IIEF) para la cuantificación de los trastornos de la erección. Esto constituyó un déficit que no nos permitió apreciar la calidad de la erección y su comparación con la población general.

Sin embargo, la prevalencia de la DE absoluta en nuestro estudio está en unos rangos coincidentes con la mayoría de los estudios previos pero con una muestra mayor de pacientes (124 pacientes). Por otro lado, hemos observado que existe un amplio campo de disfunciones parciales, que son precisamente muy susceptibles de mejorar con el tratamiento farmacológico actual.

El 87% de los pacientes de nuestro estudio tuvo erecciones con la masturbación y el 84.9% con las relaciones sexuales, pero no se pudo evaluar la calidad de la erección. Esta es la causa fundamental de la diferencia de resultados con el trabajo de Gamé et al. que utilizó la escala IIEF. Realizó un estudio poblacional sobre 55 varones mayores de 18 (edad media de 28.8 años) con MMC usando la escala internacional de función eréctil (IIEF). Obtuvieron una puntuación media de 11.61 puntos en el dominio de la función eréctil de dicho cuestionario. Sólo un 25% de los pacientes con relaciones sexuales tenía erecciones normales, describiendo la dificultad para mantener la erección como el principal problema para considerar ésta como normal, y

estando también determinada por la mayor o menor afectación neurológica medida mediante electromiograma. Es relevante que el 75% de los afectados que mantenían relaciones sexuales tenían *algún tipo de disfunción*¹²⁸. Shurtle et al. en una serie de 18 pacientes con E.B sexualmente activos refirió que sólo 1 de cada 5 experimentaba erecciones durante las relaciones sexuales⁶⁶. A pesar de ello, la clasificación dada por este autor para explicar la génesis de la DE fue luego asumida por Cass et al.⁶⁷ en 1986, que recogió 9 pacientes con erecciones durante su actividad sexual de los 10 pacientes sexualmente activos de su serie. Porcentajes similares habían sido dados por Pérez-Marrero sobre un total de 13 pacientes⁷². Sandler et al. aportó datos objetivos sobre la erección nocturna en estos pacientes al realizar el estudio mediante *Rigi-Scan* (Dacomed Inc.) en 11 sujetos, con un 73% de erecciones nocturnas normales⁶⁸. Posteriormente, este mismo autor confirmaría los datos ya conocidos en los pacientes con lesión medular traumática, especificando que cuanto más bajas eran las lesiones motoras y sensitivas mayores eran las alteraciones de la erección, así como de la sensibilidad en el glande. En un trabajo holandés de Verhoef et al. sobre una serie más larga de 83 pacientes, las erecciones eran normales en los pacientes sexualmente activos en un 79%⁷⁴. En resumen, los trastornos de la erección han sido descritos por estos autores en porcentajes que varían del 8 al 31%.

Si lo comparamos con la población general, según el estudio de Martín Morales sobre el tratamiento sobre la DE en la población española en hombres menores de 45 años, demostró cierto grado de DE en un 15%. La principal manifestación de dicha disfunción fue la de mantener la erección. Esta condición es precisamente la que mejor puede corregir el tratamiento farmacológico^{129 130}.

El 19% de los pacientes del estudio (hombres y mujeres) afirmó haber consultado con profesionales por problemas relativos a la sexualidad. De ese 19%, el 90% eran hombres que consultaron por DE. No obstante, el tratamiento farmacológico de la DE, hoy en día tan frecuente en la población general, ha

sido poco analizado por la literatura en los pacientes con E.B y hay pocos estudios para comparar. El 82% de los pacientes de nuestro estudio recibió tratamiento farmacológico. Se utilizaron fármacos orales que inhiben selectivamente la *fosfodiesterasa 5*. El 70% consideró que ese tratamiento mejoró de manera significativa su disfunción al igual que el de la población general, con cifras del 76%. Palmer et al.¹³¹ reportó sus resultados en un estudio randomizado de 17 pacientes con E.B a los que se les administró *sildenafil* a dosis entre 25-50 mg y placebo. Completaron el estudio 15 pacientes con una mejoría de la función eréctil (duración, frecuencia y grado de confianza) en el 80% de los casos con *sildenafil*. 5 de estos pacientes tenían lesión espinal en D5, 3 en zona lumbar y 4 en el sacro.

El estudio japonés de Shiomi et al. intentó evaluar la relación entre la función sexual de la E.B, la clasificación de Sharrard, la sensibilidad al tacto en el pene, la DE y también clarificar si realizaban tratamiento para la DE. El estudio fue realizado en 36 pacientes mayores de 18 años. El 85% de los pacientes tuvieron erecciones psicógenas, el 54% rigidez en la erección, el 88% rigidez y eyaculación y el 65% orgasmo. Las erecciones psicógenas y la eyaculación se correlacionaron con sensación de tacto en el pene. Ninguno de los pacientes había consultado por ni había sido tratado para su DE¹³².

Existe un estudio (IDELEM) que analiza los resultados en 170 varones mayores de 18 años con lesión medular traumática. Cuando la lesión se asienta por encima del segmento medular D10 sin estar destruidos los centros del control simpático y parasimpático, el paciente consigue erecciones reflejas. Éstas suelen ser en general limitadas en el tiempo y no son útiles para mantener relaciones sexuales satisfactorias. Cuando la lesión se sitúa en los segmentos lumbosacros (L3-S5), el centro simpático puede recibir estímulos centrales y por tanto, el paciente puede conseguir erecciones psicógenas, aunque pueden ser de menor rigidez y en general, más difíciles de mantener. Esto varía mucho de un paciente a otro. En estos casos, el tratamiento farmacológico muestra tasas de eficiencia entre el 75-88% de afectados. Revelaron una alta tasa de

eficacia en el tratamiento farmacológico de la DE en este tipo de pacientes, alcanzando el 88.2%, siendo corroborada por el 85.3 % de sus parejas¹³³.

Nuestro estudio no ha valorado grados de disfunción sino sólo si está presente o no. Sin embargo, valora la presencia de erecciones con la masturbación, pensamientos eróticos, etc. Creemos que el tratamiento con *inhibidores de la fosfodiesterasa* está indicado en la mayoría de varones con E.B ya que han sido detectados grados de DE en el 75%. No se trata, pues, de erección sí o no, sino de la *calidad de la erección*.

Nos planteamos para el futuro analizar cualitativamente las erecciones del grupo de afectados con E.B con un cuestionario de función eréctil (IIEF), como forma de poder evaluar más profundamente los diferentes grados de disfunción que cuando han sido analizados de este modo. Así también podemos evaluar los resultados de tratamientos en este grupo de pacientes.

Nuestra impresión es que si aumentamos la cantidad y calidad de la información a este colectivo podremos lograr un mayor número de consultas a profesionales que se deriven en una importante mejoría en la calidad de la vida sexual (en este caso de las erecciones) con la aplicación de tratamientos relativamente sencillos.

6.3.2.- Eyaculación

Respecto a la eyaculación de los pacientes de nuestro estudio, ya se ha comentado que las repuestas habían sido algo imprecisas, ya que en algunos casos eran confundidas con orgasmo y si la eyaculación no era anterógrada, les era difícil de valorar.

El 60% de los varones que se masturbaban tenían eyaculación anterógrada. La mayoría de los que tenían eyaculación mantenían relaciones sexuales. Una

mínima parte de los que tenían eyaculación anterógrada, no tenían erección por pensamientos eróticos, con lo que podemos relacionar muy estrechamente estos dos aspectos, pues casi el 80% de los que no tenían eyaculación no tenían tampoco erecciones por pensamientos. En el estudio anteriormente descrito de Shiomi, la eyaculación fue positiva en 23 pacientes (88%), orgasmo y eyaculación estuvo presente en 17 pacientes (65%)¹³².

Las relaciones sexuales se relacionan también con la eyaculación anterógrada. Del 59% que manifestó haber tenido relaciones sexuales, algo más de la mitad observó eyaculación anterógrada. El 78.1% de los que habían mantenido relaciones sexuales fueron con penetración coital. Estas cifras comparadas con las del estudio de Salud y hábitos sexuales realizada por el INE en el 2004 sobre 10.838 personas españolas, son mucho menores ya que el 94.6% de la población masculina española de 18 a 49 años ha tenido relaciones sexuales alguna vez en su vida.

La libido en los varones, manifestándose como erecciones por pensamientos o películas eróticas, parece relacionarse con la eyaculación anterógrada ya que sólo una mínima parte con eyaculación anterógrada (3.6%), no tenía erecciones de este tipo. En cambio, el 78.4% de los que no tenían eyaculación anterógrada no tenían erecciones por pensamientos ($p= 0.0001$).

No encontramos relación entre eyaculación anterógrada e incontinencia. De los que no tenían eyaculación anterógrada con la masturbación, el 43.2% tenían incontinencia y el 56.8% no la tenían. Entre los que sí tenían eyaculación anterógrada el 54.5% tenían incontinencia y el 45.5% no la tenían ($p= 0.288$).

6.4.- Diferencias en función del género

6.4.1.- Vida sexual

La sexualidad en la población general tiene algunas diferencias según el género, y lo mismo ocurre en la población estudiada. Es relevante que algo más de la mitad de los pacientes del estudio respondiera que no había tenido vida sexual, a pesar de ser todos mayores de 18 años. Si lo comparamos por sexo, el porcentaje de mujeres de nuestro estudio que no había tenido relaciones sexuales (64.8%) era mayor que en los hombres (42.7%) con diferencias estadísticamente significativas. Shioni et al.¹³² afirma que un hombre con E.B tiene 1.7 veces más probabilidad de tener una relación, 2.1 de ser sexualmente activo que una mujer y 2.1 veces más probable de mantener una relación sexual, resultados que coinciden con los de nuestra serie. Sin embargo, estos resultados, comparados con los de la población general, son muy distintos ya que el porcentaje de la población de entre 18 a 49 años que ha mantenido relaciones sexuales alguna vez en su vida es mucho más elevado con un 94.1%, sin haber diferencias estadísticamente significativas entre sexos (94.6% en hombres y 93.4% en mujeres)¹¹⁸.

En el grupo de los que sí habían tenido vida sexual, la mitad la consideraba como buena en ambos sexos, (34/71 en el masculino y 21/44 en el femenino) y la otra mitad la consideraba escasa. A pesar de haber tenido menor vida sexual, cuando la tenían les parecía buena a la mitad de los pacientes sin diferencias de sexo. Si comparamos estos resultados con los del estudio realizado por la *Federación Española de Sociedades de Sexología*, con el objetivo de conocer la realidad de la vida sexual española, el 86% afirma estar satisfecho con su vida sexual, sin observarse grandes diferencias entre ambos sexos (El 87% de las mujeres vs el 85% de los hombres). En ambos grupos, sólo un 3% se encontraría poco o nada satisfecho¹³⁴.

6.4.2.- Masturbación y orgasmo

Es interesante observar que la mitad de las personas del estudio contestó que se había masturbado alguna vez (49.2%), siendo la mayoría del sexo masculino. Es una de las diferencias más relevantes entre sexos ya que el número de hombres que contestó que se masturbaba era más de dos veces y media mayor que el de las mujeres: 71.8% y 27%, respectivamente ($p=0.0001$). No hemos encontrado estudios comparativos en la literatura. Estas cifras son menores que las de la población general, en la que el 60.6% de las mujeres españolas y el 92.8% de los hombres se ha masturbado alguna vez. Estos resultados pueden ser debidos a la falta de educación sexual y de información sobre su propia sexualidad. Aunque se masturban más los hombres, no hay diferencia de género en cuanto al orgasmo masturbatorio ya que lo sienten casi todas las personas del estudio que se masturban (92.7%) y suele ser ocasional tanto en hombres como en mujeres en un 70.7%.

Los hombres tenían orgasmo durante las relaciones sexuales con más frecuencia que las mujeres: siempre, el 30.6% de los hombres frente al 8.8% de las mujeres, más de la mitad de las veces, el 40.3% de los hombres y el 29.85% de las mujeres, menos de la mitad de las veces, el 35.1% de las mujeres y el 26.4% de los hombres y nunca tuvieron orgasmo, el 26.3% de las mujeres frente al 2.8% de los hombres ($p=0.001$).

6.4.3.- Alteraciones de sensibilidad

La mitad de las personas con relaciones sexuales no tenía problemas específicos por las secuelas de la E.B. La otra mitad tenía problemas específicos sin diferencia entre ambos sexos. Aunque era alto el porcentaje de pacientes que tenía limitaciones sexuales, éstas se daban por igual en el sexo masculino y en el femenino, por lo que parece que se debe más a las secuelas

de la E.B que a diferencias de género. Tanto en el sexo masculino, 71.8%, como en el femenino, 81%, refería no tener sensibilidad en la zona sexual de los genitales externos. El promedio total fue del 78% sin diferencia valorable entre ambos sexos. Esta elevada falta de sensibilidad en esta zona afecta también a la sensibilidad erógena. Como se ha comentado anteriormente, cuando una persona intenta la estimulación erógena de la zona sexual a otra persona, ésta se consigue en menor proporción que por autoestimulación. La explicación podría ser doble: por una posible inhibición psicológica y por la importante disminución de la sensibilidad genital, que hace que la persona afectada conozca mucho mejor la especial sensibilidad de su cuerpo, que su pareja sexual. De cualquier modo queremos resaltar la gran importancia de la confianza, comunicación e información de las peculiaridades de la sexualidad y sensibilidad de las personas con E.B a sus parejas sexuales.

6.5.- Deseo sexual

Más del 86% de las personas de este estudio refirió tener DS, cifras que coinciden con las de la literatura⁷⁴. Esto significa que, a pesar de las secuelas de su grave malformación, el DS existe de manera muy similar a la población general. Sin embargo, sólo tuvieron relaciones sexuales el 50% de las personas del estudio, cifras también comparables a las de la literatura¹³⁵, es decir, que aproximadamente en un 35% de este grupo su DS no se materializó en relaciones sexuales. El trabajo a realizar con las personas con E.B en el campo de la sexualidad debe tener como objetivo disminuir este porcentaje de posible frustración personal y aumentar la calidad de las relaciones sexuales de quienes las tienen. Por esto es importante conocer cómo influyen determinados factores para poder actuar sobre ellos.

6.5.1.- Factores socio-culturales

Los factores socio-culturales son los más influyentes, ya que 5 de los 6 considerados han mostrado una influencia significativa.

La vivienda independiente de los padres es importante y puede suponer una mejor situación clínica, de estudios y económica, que pueden ser consecuencia unas de las otras. La VI ha sido un factor diferenciador significativo positivo ya que hubo más personas con VI con DS (94.6%) que en el grupo sin VI (84.4%). En las relaciones sexuales hubo también esta diferencia significativa, siendo aún mayor.

En la **independencia económica** ocurre algo similar a lo que ocurre en la VI mencionado con anterioridad. Puede ser que la IE sea mayor en las personas con menor afectación. La IE ha sido una diferencia significativa positiva con mayor número de personas con DS, que en el grupo sin IE. Lo mismo ocurre con las relaciones sexuales.

El **nivel de estudios** continúa siendo un factor influyente significativo positivo en el DS, pero sólo considerando la población en 2 grupos: sin NE (46.2%) y con estudios (90.5%), ya sean medios o superiores sin diferencia significativa entre ambos. También en las relaciones sexuales, se ha observado que el nivel de estudios fue un factor influyente con diferencias muy significativas, incluso entre los EM y ES. Es posible que el nivel de estudios implique una mejor condición clínica.

La **información sexual específica** de la población con E.B ha supuesto otra diferencia significativa positiva en cuanto al DS ya que en el grupo con ISE hay más personas que refieren tener DS que en el grupo sin ISE. Lo mismo ocurre con la ISE y las relaciones sexuales. La ISE explica las dificultades sexuales

propias de la E.B y sin embargo, hay más personas con DS entre quienes han recibido ISE que entre los que no.

La gran mayoría de las personas del estudio tiene DS con independencia del tipo de relación de pareja que tengan. Esto era esperado y es lo contrario de lo que ocurre con las relaciones sexuales, en el que las personas que tenían o habían tenido pareja de hecho tuvieron más relaciones sexuales que las personas solteras. Es decir el DS es parecido en solteros (83.4%) y en parejas 96.7%, pero sólo hubo relaciones sexuales en el 36.2% de los solteros frente al 96.7% de las parejas de hecho.

6.5.2.- Factores orgánicos y patológicos

La mayoría de los factores orgánicos y patológicos no han resultado ser influyentes: *género, parálisis, incontinencia de heces, sondaje intermitente, escaras glúteas-sacras, hidrocefalia y alergia al látex*. El autosondaje intermitente vesical no disminuye el DS en las personas que lo realizan, aunque puede mejorarlo algo ya que permite una mayor continencia urinaria que sí es un factor influyente. Sólo 3 de los 10 considerados han supuesto diferencias significativas.

La **localización de la lesión como alta o baja** ha resultado ser una diferencia significativa. En las personas que manifestaron tener una localización alta de su lesión la proporción con DS fue del 81.7% y cuando la localización fue baja del 91.1% ($p=0.045$). La clasificación de la lesión como alta o baja fue realizada por los propios pacientes del estudio a los que se pidió que consideraran baja la localización que no afectara a ninguna vértebra dorsal y alta a la que afectaba a alguna vértebra dorsal. Puede haber habido un error de autovaloración, pues es frecuente que las personas con E.B no conozcan exactamente el nivel de la lesión según las vértebras afectadas. También

ocurre lo mismo con la localización de la lesión en las relaciones sexuales. La localización de la lesión seguramente indica la gravedad de la malformación y sus secuelas, igual que ocurre con la posibilidad de andar.

El DS existe en la mayoría de las personas (86.7%) y en las que no andan disminuye al 76.8%. Es posible que esta menor tasa de DS se explique porque las formas más graves de E.B estén en el grupo de los que no pueden andar. En el grupo que no puede andar también son significativamente menos las personas que mantienen relaciones sexuales; es posible que al no tener relaciones sexuales el DS consciente o inconscientemente se pudiera inhibir pero también influye la falta de DS en las relaciones sexuales. De todos modos, en las personas que no andan hay un 76.8% con DS y un 35.7% con relaciones sexuales. Esto quiere decir que aunque aproximadamente 3 de cada 4 personas que no andan tienen DS, sólo 1 de cada 3 tiene relaciones sexuales.

La **incontinencia urinaria** también ha resultado influyente. Resulta evidente que es importante conseguir la continencia urinaria y la deambulación por motivos obvios, pero además su influencia significativa sobre la sexualidad supone una razón añadida de gran valor. Las personas que precisan usar DI por peor IU, han contestado tener menos DS (80.2%) que quienes no necesitan DI (91.9%). Este dato coincide también con este grupo de personas sin DI que refirieron tener más relaciones sexuales.

La **parálisis de miembros inferiores** no influye en sentir DS, lo que parece lógico ya que la parálisis es un problema motor no relacionado con los instintos de la persona. Psicológicamente podría haber influido pero no ha sido así en las personas estudiadas.

La **hidrocefalia** se entiende que no es una hidrocefalia activa, sino secundaria sobre todo a MMC, tratada generalmente en las primeras semanas de vida, con derivación de LCR. La hidrocefalia no supone necesariamente un deterioro cerebral significativo, aunque en algunos casos pudiera haberse producido al

inicio o por complicaciones posteriores. Por lo tanto, es lógico que no exista diferencia en cuanto a DS.

Como era de esperar **la alergia al látex** no influye en el DS. Es un factor orgánico frecuente en esta población que aproximadamente lo presenta 1 de cada 3 personas. La alergia al látex está relacionada con un mayor número de cirugías, lo que se puede asociar con las formas más complejas y graves de la E.B. Sin embargo la alergia al látex no ha mostrado diferencias significativas en DS ni en relaciones sexuales.

La **incontinencia fecal** es un factor orgánico, secuela de la E.B, que no ha constituido una diferencia en cuanto al DS ni en cuanto a las relaciones sexuales.

La presencia de **escaras en zona glútea- sacra** no ha influido en el DS que presenta la mayoría de las personas. Hay una independencia entre la ausencia de sensibilidad de la zona “en silla de montar”, como consecuencia de una afectación de raíces nerviosas y el DS como representación de un instinto básico.

6.5.3.- Factores de autopercepción y psicológicos

Los factores de autopercepción y psicológicos han sido los menos influyentes ya que ninguno de los 5 estudiados ha supuesto una diferencia significativa. A diferencia de las relaciones sexuales, el número de personas con DS es similar entre los que se sienten atractivos y los que no, es decir aunque la mayoría tiene DS, las relaciones sexuales se dan más en las personas que se consideran atractivas.

6.6.- Relaciones sexuales

Aproximadamente la mitad de las personas estudiadas ha tenido relaciones sexuales que han sido influidas por una serie de factores. Los más influyentes han sido: algunos *factores orgánicos y patológicos*, *la diferencia de género* (más hombres que mujeres con relaciones sexuales) ya comentado anteriormente, *la gravedad de la E.B* y algunas de sus secuelas y los *factores socio-culturales*. Los menos influyentes han sido los factores de autopercepción y psicológicos.

La literatura existente también refiere que muchos adultos jóvenes con E.B son sexualmente activos. No obstante, son series con un número menor de pacientes que nuestro estudio (250 pacientes). Cass et al. refiere que sólo 2 de 12 hombres jóvenes y 11 de 35 mujeres de edades comprendidas entre 16 y 39 años no habían mantenido relaciones sexuales⁶⁷. En el estudio de Cromer, un 25% de los pacientes de edades comprendidas entre 13 y 21 años reportaron relaciones sexuales previas⁵⁹. Sandler et al. describe 4 de 15 hombres entre 16 a 29 años con relaciones sexuales⁷⁵.

6.6.1.- Factores orgánicos y patológicos

La existencia y localización de la **parálisis de miembros inferiores** ha sido una diferencia significativa, pues es mayor el número de personas con relaciones sexuales sin parálisis (67.9%) que con ella (47.8%), y con parálisis baja (55.1%) que con parálisis alta (42.3%). El tipo de lesión y la localización de la misma condicionan la afectación motora de miembros inferiores, por lo que una mayor parálisis supone una afectación más grave con menos relaciones sexuales. Llama la atención el 42.3% de relaciones sexuales en parálisis altas, que nos informa de que a pesar de la gravedad de la afectación neurológica cerca de la mitad de estas personas mantiene relaciones sexuales. Por lo

tanto, la severidad de la lesión no debe discriminar a esta población sino todo lo contrario: implica una mayor dedicación a su información y búsqueda de soluciones a sus limitaciones.

La posibilidad de **andar con o sin ayuda** está significativamente relacionada con la existencia de relaciones sexuales. Hay más personas con relaciones sexuales entre quienes andan que entre las que no pueden hacerlo y hay más personas con relaciones sexuales entre las que andan sin ayuda que con ella. La posibilidad de andar, como la parálisis, está también relacionada con la severidad de la lesión y queda patente que a más severidad menos relaciones sexuales. El alto número de personas que sin poder andar mantiene relaciones sexuales (35.7%), nos recuerda que aunque sea una limitación, no es un factor excluyente y se debe trabajar para ayudar a superar estas dificultades.

La serie de Gatti et al. comenta en sus resultados que la actividad sexual es más frecuente en hombres con lesiones bajas, mientras que las mujeres con lesiones altas inesperadamente son sexualmente más activas. El primer resultado puede explicarse porque los pacientes con lesiones bajas pueden andar y este aspecto no lo perciben como un obstáculo para su sexualidad, pero en el segundo caso no se puede explicar cómo las mujeres dependientes de sillas de ruedas son sexualmente más activas que las mujeres con lesiones bajas¹¹⁶.

La incontinencia urinaria durante el día supone una diferencia significativa negativa, pues en el grupo que necesita usar DI hay menos personas con relaciones sexuales (35.6%) que en el grupo sin DI (63.2%). Esto puede ser por varios motivos: por vergüenza e inhibición, o por estar asociada la incontinencia urinaria a las formas más graves, lo mismo que ocurre con la parálisis y la deambulación.

El autosondaje intermitente vesical tampoco ha sido un factor limitante para tener relaciones sexuales, a pesar de que sí lo es la incontinencia. Esto es

lógico pues el autsondaje mejora, incluso elimina la incontinencia urinaria. Gatti et al. refiere que la incontinencia urinaria ha sido un importante factor predictivo para las relaciones sexuales. La incontinencia urinaria les afecta en su confianza en sí mismos y les crea ansiedad en los momentos de mayor intimidad¹¹⁶. En un estudio piloto de Vroege incluye 11 pacientes de edades comprendidas entre 19 y 44 años, 2 pacientes indican que la incontinencia urinaria es un impedimento para mantener relaciones sexuales¹³⁵. No obstante, 7 pacientes con experiencia sexual refieren que la incontinencia no les ha supuesto ningún impedimento. Verhoef et al. también confirma que la incontinencia es un importante obstáculo para iniciar relaciones confirmando los resultados reportados por Sawyers y Roberts. El porcentaje del estudio de Voerhoef que ha tenido relaciones es similar al 61% de los anteriores^{75 136}.

Las **escaras en zona glútea o sacra**, a pesar de la localización en silla de montar no han supuesto una diferencia en cuanto al número de personas que tiene relaciones sexuales. Estas escaras pueden orientar acerca de la afectación neurológica sensitiva de la zona genital y vemos que no ha significado ninguna diferencia.

La **alergia al látex** en la E.B es frecuente, 33.8% en la población estudiada. El látex se usa en dispositivos anticonceptivos y profilácticos de enfermedades de transmisión sexual. Esto podría condicionar las relaciones sexuales y por eso se estudió, demostrándose sin embargo que no hay diferencia en el número de personas con relaciones sexuales en función de la alergia al látex.

6.6.2.- Factores socio-culturales

La **vivienda independiente** de los padres ha supuesto una diferencia muy significativa positiva: el grupo con VI ha tenido más del doble de personas con relaciones sexuales (87.5%) que el grupo sin VI (40.5%) ($p=0.0001$). Esta

importante diferencia de la VI pudiera ser debida a que quienes tengan VI sean las personas con menor afectación, pero su influencia por sí sola parece lógicamente valorable, ya que la VI presupone una mayor libertad e intimidad que, favorece las relaciones sexuales. De todos modos, el que el 40.5% de las personas sin VI tenga relaciones sexuales supone un elevado porcentaje de personas que superan este inconveniente.

También la **independencia económica** marca una diferencia positiva muy significativa en las relaciones sexuales, ya que la proporción de personas con relaciones sexuales (76.8%) es más del doble que en el grupo sin IE (34%) ($p=0.0001$). La IE debe estar relacionada con la VI y posiblemente con una afectación neurológica menos severa. Tanto la IE como la VI parecen favorecer las relaciones sexuales.

El **nivel de estudios** ha resultado ser un factor muy influyente en las relaciones sexuales ya que con mayor NE hay más personas con relaciones sexuales, con una enorme diferencia entre los extremos: sin NE 7.1% y ES 65.4%.

La **información sexual específica** de la E.B es uno de los factores de gran influencia positiva en las relaciones sexuales, ya que tienen relaciones sexuales casi el doble de personas con información (60.8%) que sin ella (34.1%). No ha habido diferencias entre quienes tuvieron ISE y la valoraron como insuficiente o suficiente. Esto puede ser debido a que la relación sexual con otra persona, a diferencia de la masturbación, supone compartir emociones y sensaciones íntimas y profundas, con un mayor riesgo de fracaso y por lo tanto de temor.

El 75.2% de las personas estaban solteras en el momento del estudio. De este grupo mayoritario había tenido relaciones sexuales sólo el 36.2%, frente al 96.7% de quienes tenían o habían tenido pareja de hecho (con o sin matrimonio). Observamos que más de un tercio de las personas solteras con E.B tuvo relaciones sexuales, lo que hace a esta población más parecida aún a

la población general. Aunque suponga una minoría, el 3.3% de las parejas de hecho no había tenido relaciones sexuales y no pertenece al grupo de los separados o divorciados. La tasa de separación o divorcio es del 4.9%, cifra que habría que comparar con la población general y con otros colectivos de patologías crónicas discapacitantes, pero que no parece demasiado elevada en la población estudiada, con tantos condicionamientos sexuales y de otro tipo.

6.6.3.- Factores de autopercepción y psicológicos

Los factores menos influyentes han sido los de autopercepción y psicológicos ya que sólo ha hallado una diferencia significativa **en el sentirse atractivo para el otro sexo**, con casi el triple de personas con relaciones sexuales (63.9%) que en el grupo que no se consideró atractivo (26%). Resulta interesante que la atracción positiva sea el único factor psicológico de autopercepción que influye positiva y significativamente en las relaciones sexuales. Resulta más importante que el *sentirse diferente o rechazado*, que no parece influir y que el tener *aspectos psicológicos negativos o asistencia psicológica*, que tampoco ha supuesto diferencia en cuanto al número de personas con relaciones sexuales. La atracción positiva de las personas con E.B, es una sensación igual a la de la población general que aumenta la seguridad y la autoestima, por lo que favorece y facilita las relaciones sexuales.

6.7.- Incontinencia de orina y autosondaje

A pesar de haber incluido en el estudio numerosas preguntas sobre incontinencia urinaria, sólo se ha usado como marcador de la misma “*la necesidad de usar dispositivos de incontinencia durante el día*”. Para evitar el sesgo por dispersión de subgrupos no hemos utilizado otros parámetros para estratificar la incontinencia urinaria en escalas según el tiempo que pudieran estar secos, ni según que la incontinencia fuera de esfuerzo, actividad o

reposo, o diurna y nocturna. Se ha preferido simplificar al máximo para que las respuestas fueran claras, homogéneas, sin posibilidad de mala o diferente interpretación y haciendo referencia a una vida activa durante el día. No se han introducido los datos según la incontinencia urinaria durante el sueño por considerarlos poco relacionados con la actividad sexual.

La **necesidad de usar DI durante el día** marca una diferencia significativa en la vida de relación de pareja que es más frecuente y mejor en quienes no lo necesitan. El 43.3% de los pacientes manifestó usar DI durante el día y tuvo relaciones sexuales el 35.6% de ellos, significativamente menor que el 63.2% de quienes no necesitaban DI ($p=0.0001$). La diferencia entre los que usan DI y los que no, en cuanto a la valoración de su vida sexual, es mayor aún que en la valoración de su vida de pareja. Aunque son las dos diferencias muy significativas, se puede decir que es máxima cuando se refiere a la vida sexual. Parece lógico ya que la relación de pareja conlleva obligatoriamente un grado de intimidad mayor cuando se comparte la vida sexual. Parece que quienes necesitan DI refieren tener menos problemas familiares, en contraste con los factores anteriores que tenían menos relación de pareja y vida sexual.

109 de 240 personas de nuestro estudio (45.4%) realizan autosondaje. Es probable que algunas más también lo precisen, pero que no lo realicen por diferentes motivos, por lo que se demuestra que el autosondaje es la medida terapéutica más utilizada y durante más tiempo en el colectivo de E.B. La trascendencia del **autosondaje Intermitente** es enorme pues en la mayoría de los casos se inicia en la infancia y se mantiene toda la vida, siendo una de las causas principales del aumento de la vida media de los enfermos con vejiga neuropática en la actualidad.

Hemos querido estudiar cómo influye el **autosondaje** en la vida sexual, pues teníamos la duda, sobre todo en el sexo masculino, de si podría ocasionar alguna limitación añadida.

La mejor continencia entre los que realizaban autosondaje quiere decir dos cosas: la primera, es que el autosondaje mejora la continencia en quien necesita realizarlo y la segunda, es que los que se sondan tienen una resistencia uretral algo mayor y por eso necesitan sondarse. La continencia de orina mejora y facilita la actividad sexual.

El autosondaje no marca ninguna diferencia en las actividades sexuales de masturbación ni de relaciones sexuales. En el grupo de autosondaje se masturbaban muchos más hombres que mujeres, 77.1% frente a 25.8%, siendo muy significativa la diferencia ($p=0.0001$). Aunque pudiera parecer que el grupo que no realiza autosondaje tiene más porcentaje de obtener siempre orgasmo con la masturbación las diferencias no son significativas, y no se puede decir que el autosondaje influya de alguna manera en este tipo de orgasmo. Analizando los resultados del estudio, pensamos que no se ha demostrado que el autosondaje sea un factor influyente en el orgasmo por masturbación o por relaciones sexuales. Sin embargo, en el caso de tener orgasmo con las relaciones sexuales en el grupo con autosondaje, hay una tendencia a sentir orgasmo en mayor proporción en el sexo masculino que en el femenino, aunque no llega a tener una significación estadística, 21.6% en el hombre vs 6.1% en las mujeres ($p=0.09$). Tampoco hay diferencia entre hombres y mujeres en cuanto al número de relaciones sexuales.

La similitud en cuanto al porcentaje de eyaculación retrógrada entre los que se sondan y los que no lo hacen, la interpretamos como que el autosondaje no parece influir negativamente en la eyaculación, algo que cabría pensar por los microtraumatismos repetidos 4-5 veces al día sobre la uretra posterior, zona anatómica por donde sale el semen a la uretra.

Un dato interesante del total de la serie, que se repite tanto en los que se autosondan como en los que no, es que estas personas parecen tener más sensaciones erógenas por estimulación propia que por estimulación de otra persona. Es “como si se conocieran mejor a sí mismos”. Creemos que este

dato demuestra la importancia que tiene para la personas con E.B explicar sus peculiaridades erógenas y sexuales a sus parejas.

El análisis de la sensibilidad en genitales externos demuestra que los que se sondan no son un grupo diferente a los que no lo hacen, ya que en ambos grupos casi la mitad manifestó tener sensibilidad en genitales externos. También se deduce que el autosondaje puede ser realizado por personas con sensibilidad en genitales externos.

6.8.- Información sexual en general y específica

Un aspecto importante de nuestro estudio era averiguar el grado de información sobre la sexualidad y analizar cómo es la vida sexual de quienes han tenido esta información, comparándola con quienes no han tenido acceso a ella, para estudiar la importancia y utilidad de la ISE.

En general, a pesar de haber recibido información, ésta era escasa. Un 87.3% contestó que disponía de información sexual en general, cifras comparables con la literatura ^{63 117}, un 42.1 % clasificó como escasa la información recibida y sus fuentes mayoritarias habían sido a través de la escuela, amigos, internet, padres...En la población general, los hermanos o amigos fueron, de hecho, la fuente principal en el 38.8% de los casos, seguida de la pareja (19.6%).

A pesar de la escasa información existente sobre la sexualidad en adultos con E.B, en España se ha hecho una labor divulgativa con un esfuerzo encomiable, a través de las Federaciones - Asociaciones de afectados con profesionales colaboradores, por dar a estas personas información sobre su sexualidad. Es indudable que su difusión no ha sido ni generalizada ni suficiente, ya que sólo ha llegado al 64.4% de la población estudiada, y ha sido considerada por las personas con ISE como insuficiente en un 68.9% y como suficiente sólo en el

31.1% restante. Eso condiciona por lo tanto, una desinformación respecto a su sexualidad, preocupación y temores que conducen a un escaso conocimiento de sus problemas sexuales. Esto supone una labor importante pendiente de realizar a nivel nacional e internacional y ha sido uno de los objetivos de esta tesis. El estudio de Sawyer et al. también observa una diferencia muy importante entre la información sexual en general recibida y la ISE que la describe como pobre o extremadamente pobre entre los 51 pacientes de su estudio⁷⁵. No obstante, no hay estudios en la literatura que reporten datos sobre ISE.

6.8.1.- Autopercepción

Hubo más personas con ISE que refirieron tener relaciones de pareja, y quienes valoraron su información suficiente tuvieron más relaciones percibidas como buenas. Es decir, las personas con ISE suficiente han referido más y sobre todo mejores relaciones de pareja que el resto.

Las personas sin ISE no tuvieron vida sexual en el 70.8% de los casos con gran diferencia de las que recibieron ISE, disminuyó significativamente el porcentaje con vida sexual nula al 45%, ya fuera valorada la ISE como insuficiente o suficiente por quienes la recibieron.

La falta de ISE se relaciona significativamente con una vida sexual nula. Quizás las personas menos interesadas han buscado menos información, pero también es posible que la falta de ISE suponga una falta de oportunidad de descubrir que pueden tener una vida sexual satisfactoria a pesar de sus secuelas de la E.B. La ISE valorada como suficiente se relaciona con una valoración buena de su vida sexual en casi la mitad de las personas, un 46% con diferencia muy significativa respecto al 15% del resto de la población estudiada ($p=0.0001$).

El grupo con más problemas familiares fue el que recibió ISE insuficiente. De todas formas sólo se refirieron problemas importantes en un 4.8% del total sin diferencias por grupos. Es decir que el 95.2% del total o no tuvo problemas o fueron leves y esta diferenciación es además muy variable y subjetiva, por lo que a pesar de haber una diferencia estadísticamente significativa, es posible que la relevancia de la ISE sea menor en este aspecto concreto de los problemas familiares.

6.8.2.- Relaciones de pareja

La ISE marca una diferencia muy significativa en el número de personas que han tenido al menos una relación de pareja, que es mucho mayor en las personas con ISE, 75.2% frente al 48.3%. Puede ser que la ISE facilite o estimule el inicio de una relación de pareja, o viceversa que las personas con una relación busquen la ISE. Las personas con ISE han tenido significativamente más relaciones de pareja estables (66%) que las personas sin ISE (32%). Esto hace pensar que la ISE puede favorecer la estabilidad de las relaciones.

Hay muchas menos “parejas de hecho” (con y sin matrimonio) en el grupo sin ISE (7.8%) que en los grupos con ISE (31.7%) ($p=0.001$). Es posible que las personas con pareja de hecho busquen ISE debido a su relación de pareja estable, pero también cabe la posibilidad de que las personas con ISE tuvieran más facilidad para decidirse por una relación de pareja de hecho.

Hay menos personas con pareja en el grupo sin ISE, pero cuando ha habido pareja hay más problemas en el grupo con ISE (39.8%) sobre todo con ISE insuficiente (45%). Es interesante que el grupo sin ISE sea el grupo con menos parejas pero también con menos problemas cuando la tienen. ¿Quizás pudiera deberse a una aceptación resignada por falta de expectativas?

6.8.3.- Sexualidad

Aunque el **deseo sexual** es común a la mayoría, la ISE se relaciona con un mayor número de personas con deseo sexual.

El hecho de que la ISE no cause diferencias entre las personas que tienen **orgasmo con la masturbación** (92.7%) ya sea ocasionalmente o siempre, coincide con que tampoco haya diferencias en el número de personas que se masturban. La diferencia observada viene dada en la frecuencia del orgasmo, que ocurre siempre que se masturban en el 41.7% de las personas sin ISE, en el 26.9% del grupo con ISE suficiente y en el 8.2% con ISE insuficiente. El análisis de este dato permite hacer la siguiente hipótesis: las personas que tienen orgasmo siempre que se masturban, seguramente las menos afectadas, son las que menos buscan una ISE porque tienen menos dificultades en conseguir una autosatisfacción sexual; por el contrario, quienes tienen orgasmo ocasionalmente, seguramente más afectados que los anteriores, tienen más insatisfacción y buscan una ISE. Por otra parte, las personas con ISE que refieren tener orgasmo siempre que se masturban, son significativamente más numerosas con ISE suficiente (26.9%) que insuficiente (8.2%), lo que quizás suponga que a mejor ISE más facilidad para tener orgasmo masturbatorio, por mejor conocimiento de su sexualidad. Otro dato muy significativo que apoya la reflexión anterior es que ninguna de las personas con ISE suficiente que se masturbaba fuera anorgásmica, frente al 8.3% sin ISE y al 9.8% con ISE insuficiente.

La ISE de la E.B es uno de los factores de gran influencia positiva en las relaciones sexuales como ya se ha comentado anteriormente, ya que tienen **relaciones sexuales** casi el doble de personas con información (60.8%) que sin ella (34.1%). No hubo diferencias entre quienes tuvieron ISE y la valoraron como insuficiente o suficiente. Esto puede ser debido a que la relación sexual con otra persona, a diferencia de la masturbación, supone compartir emociones y sensaciones íntimas y profundas, con un mayor riesgo de fracaso y por lo

tanto de temor. Hay que resaltar la importancia de este factor aislado y su trascendencia futura, que refuerza la necesidad de ISE a la población con E.B. Es una obligación de las Asociaciones y de profesionales colaboradores el tratar de ofrecer la mejor y más amplia información al mayor número de personas, que debería incluir tanto a los afectados como a sus parejas. La difusión de este mensaje es uno de los propósitos de esta tesis.

En el grupo sin ISE hubo más personas que no tenían nunca orgasmo durante sus relaciones sexuales (20%) que en los grupos con ISE (11.1%). Sin embargo, el 40% del grupo sin ISE refirió tener orgasmo siempre que mantenía relaciones, frente al 15.2% con ISE.

La mayoría de la población estudiada (65.9%) tenía orgasmo en algunas relaciones y en otras no. En esta mayoría el grupo sin ISE tuvo un porcentaje menor de personas con orgasmos ocasionales (40%), que en los grupos con ISE donde llegó al 73.7%, por lo que en el comportamiento más frecuente, orgasmo ocasional, hubo un mayor número de personas con este orgasmo en los grupos con ISE que sin ISE. Es decir, la ISE se asocia a mayor número de personas con orgasmo ocasional, que es el comportamiento de la mayoría de la población ($p=0.035$).

Cabe destacar que los pacientes tuvieron menos problemas específicos en las relaciones sexuales, relacionados con, o secundarios a la E.B. Parece que la ISE ayuda a resolver algunos problemas sexuales concretos secundarios a la E.B.

6.8.4.- Sensibilidad

La capacidad sensitiva erógena está disminuida en las personas con E.B. y el 69% refieren no sentirla en ninguna zona. Esto parece estar más relacionado con las raíces nerviosas afectadas por la malformación y no se modifica con la

ISE, aunque quizás pudiera mejorarse con técnicas de búsqueda y entrenamiento de zonas erógenas alternativas

Aunque las diferencias no son estadísticamente significativas se aprecia una tendencia a un mayor porcentaje de personas con sensibilidad erógena por estimulación ajena en el grupo de ISE suficiente. Parece como si la ISE quizás pudiera contribuir algo a mejorar este tipo de sensibilidad mediante técnicas de estimulación de zonas alternativas.

Como era de esperar la ISE no se relaciona con el aspecto neurológico sensitivo, que tiene más relación con la anatomía de la lesión y las raíces nerviosas afectadas.

Queda demostrado que la ISE es beneficiosa y útil en la mayoría de las personas con E.B, necesaria en la totalidad y en ninguna contraproducente. La ISE supone un reto, un compromiso y una obligación ineludible de Asociaciones y de Profesionales, hacia estas personas con limitaciones sexuales, pero con grandes posibilidades de mejora de su calidad de vida sexual y general.

7.- CONCLUSIONES

- La población de E.B no es muy diferente en su sexualidad a la población general, no obstante la mayoría no ha tenido vida sexual a pesar de ser todos mayores de 18 años. Los mayores déficits los encontramos en la información general sexual y la específica.
- La población de E.B con secuelas mayores (hidrocefalia, parálisis de miembros inferiores e incontinencia de orina) tiene menos relaciones sexuales.
- La maternidad en la población femenina de E.B es mucho menor a la de la población general.
- La sexualidad en la mujer con E.B está condicionada por la alteración de la sensibilidad “en silla de montar”, por su incontinencia, uso de DI y por su limitación postural.
- La información sexual de la mujer con E.B es deficiente y desconoce factores importantes sobre prevención de la E.B, interrupción voluntaria del embarazo y maternidad.
- Cuanto mayor es la afectación motora o sensorial en la población de E.B, mayor es la tasa de trastornos de erección durante las relaciones sexuales. Ni la hidrocefalia ni los auto sondajes, suponen ningún factor de riesgo para padecer DE.

- Existe un déficit de información respecto al tratamiento farmacológico de la DE, susceptible de mejorar la calidad de las erecciones de la población masculina con E.B (con diferentes grados de DE).
- La sexualidad en la población de E.B, al igual que en la población general, tiene algunas diferencias según el género. La población masculina de E.B tiene mayor actividad sexual: masturbación, relaciones y orgasmo en las relaciones sexuales.
- Los factores socio-culturales (VI, IE, NE, ISE) y algunos orgánicos (localización de la lesión, posibilidad de andar e incontinencia urinaria) son los factores más influyentes en el deseo sexual.
- La población de E.B con mayor nivel de estudios, de información sexual y de independencia de los padres tiene más relaciones sexuales.
- La capacidad para la marcha de los pacientes afectados de E.B influye en las relaciones de pareja con una clara inferioridad para los que no andan.
- La incontinencia urinaria supone un factor de gran trascendencia en la sexualidad de las personas con E.B. ya que las personas con mejor continencia tienen más deseo sexual, más relaciones de pareja, mayor actividad sexual y orgasmos de mejor calidad.
- La continencia urinaria, es un factor importante de calidad de vida sexual y de autoestima en la población con E.B y un objetivo terapéutico prioritario a conseguir en estas personas.
- El auto sondaje en la población con E.B no marca ninguna diferencia en las actividades sexuales de masturbación, relaciones sexuales ni orgasmo

y no influye negativamente en la eyaculación anterógrada, que es similar a la población que no se sonda.

- La información sexual específica favorece las relaciones sexuales, de pareja y la estabilidad.
- La atracción positiva de las personas adultas con E.B aumenta la seguridad y la autoestima, por lo que facilita y favorece las relaciones sexuales.
- La sensación de rechazo por parte de la población general que siente una parte de la población adulta afectada de E.B no ha supuesto ninguna diferencia en cuanto a tener relaciones sexuales de la que no lo siente.

8.- RESUMEN

- **Objetivos:**

El objetivo de la presente Tesis Doctoral es contribuir al conocimiento de la sexualidad de la población adulta con E.B. Describir la realidad de su sexualidad y analizar la relación entre sus características generales (sexo, nivel de estudios, vivienda y los aspectos neurológicos, ortopédicos, digestivos, urológicos y psicosociales) y su sexualidad.

- **Hipótesis:**

La población de ambos sexos afecta de EB tiene una serie de características neurológicas, urológicas, psicosociales y de auto percepción que pueden repercutir en los diferentes aspectos de su vida sexual y reproductiva: nivel de información sexual, maternidad, deseo sexual, orgasmo, relaciones de pareja, masturbación, trastornos de la erección y eyaculación.

- **Material y Métodos:**

Estudio sobre 250 personas nacidas con E.B a partir de los 18 años de edad pertenecientes a las respectivas asociaciones de E.B (Madrid, Barcelona y Málaga). Para ello se confeccionó un cuestionario que tenía una primera parte sobre cuestiones generales de la E.B y una segunda parte sobre temas de sexualidad. De entre todas las posibles variables a estudiar se priorizó el estudio de la sexualidad femenina, masculina y su autopercepción, las diferencias en función del género, el deseo sexual, las relaciones sexuales, la incontinencia urinaria y uso de DI y la ISE. Se analizó la posible relación de las variables independientes con las variables dependientes.

- **Resultados:**

El 55% de las mujeres refería tener problemas relacionados con las secuelas de la E.B como dolor durante la excitación (17.9%) y la penetración (28.2 %), sequedad vaginal (10.3%), contracción vaginal que dificultaba la penetración (12.8%) y un tercio de las pacientes se quejaba de no tener sensación de placer.

El 48.8% de la población de estudio nunca ha tenido relaciones sexuales. En cuanto a frecuencia, el 37.1% de los que han respondido afirmativamente ha contestado que lo practica menos de una vez al mes y el 62.7% una o más veces al mes. El 40.6% de los que mantienen relaciones sexuales tiene incontinencia de orina durante las relaciones sexuales.

El 16.8% de los pacientes del estudio no han tenido a su alcance información sexual general y el 83.2% sí. En cuanto al grado de satisfacción con la información recibida, el 38.4% la considera insuficiente, el 49.6% estima que es suficiente, mientras que el 12% la valora como casi nula.

En lo relativo a la información sobre sexualidad en la E.B, el 37.7% no había recibido información en ese sentido, en tanto que el 6.3% restante sí. De este 62.3%, el 68.9% (111 afectados) la consideraron insuficiente, mientras el 31.1% estimó que era suficiente.

El autosondaje no marca ninguna diferencia en las actividades sexuales de masturbación ni de relaciones sexuales. En el grupo de autosondaje se masturbaban muchos más hombres que mujeres, 77.1% frente a 25.8%, siendo muy significativa la diferencia.

- **Conclusiones:**

- La población de E.B no es una población muy diferente en su sexualidad a la población general, no obstante está condicionada por las secuelas de su malformación, factores socio-culturales y de auto percepción. Los mayores déficits se encuentran en la información general sexual y la específica recibida.
- La sexualidad en la mujer con E.B está condicionada por la alteración de la sensibilidad “en silla de montar”, por su incontinencia, uso de DI y por su limitación postural.
- La información sexual de la mujer con E.B es deficiente y desconoce factores importantes sobre prevención de la E.B, interrupción voluntaria del embarazo y maternidad.
- El auto sondaje en la población con E.B no marca ninguna diferencia en las actividades sexuales de masturbación, relaciones sexuales ni orgasmo y no influye negativamente en la eyaculación anterógrada, que es similar a la población que no se sondea.

9.- ANEXO: CUESTIONARIO

- ✓ N° de orden: _____
- ✓ Sexo: 1 _____ Masculino
2 _____ Femenino
- ✓ Edad: _____
- ✓ Anomalías asociadas:
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si
- Tipo de anomalías asociadas
(poner una cruz donde corresponda)
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Craneofaciales
 - 2 _____ Hidrocefalia
 - 3 _____ Cardiovasculares
 - 4 _____ Abdominal y digestivo
 - 5 _____ Inguinoescrotal
 - 6 _____ Miembros superiores
 - 7 _____ Miembros inferiores
 - 8 _____ Uropatía (no por vejiga neurogena)
 - 9 _____ Torácico respiratoria
 - 10 _____ Anorquia
 - 11 _____ Monorquia
 - 12 _____ Retención testicular
 - 13 _____ Hipospadias
 - 14 _____ Epispadias
 - 15 _____ Otros
- ✓ Tipo de espina bífida (E.B.):
 - 1 _____ Mielomeningocele
 - 2 _____ Meningocele
 - 3 _____ Sinus dérmico con E.B.
 - 5 _____ Otros
- ✓ Localización de la
 - 1 _____ Dorsal
 - 2 _____ Dorsolumbar
 - 3 _____ Lumbar
 - 4 _____ Lumbosacra
 - 5 _____ Sacra

- 6 _____ Otros
- ✓ Cirugía de tubo neural-raquis:
0 _____ No
1 _____ Si
- ✓ Edad realización cirugía raquis _____, _____(años, decimales)
- ✓ Complicaciones cirugía tubo neural:
0 _____ No
1 _____ Si
- ✓ Nº intervenciones cirugía tubo neural:
0 _____ No
_____ Nº
- ✓ Hidrocefalia (en algún momento):
0 _____ No
1 _____ Si
- ✓ Cirugía hidrocefalia:
0 _____ No
1 _____ Si
- ✓ Complicaciones del tratamiento de hidrocefalia
0 _____ No
1 _____ Si
- ✓ Nº intervenciones de hidrocefalia (en total):
0 _____ No
_____ Nº
- ✓ Parálisis:
0 _____ No
1 _____ Tetraplegia
2 _____ Paraplejia
3 _____ Desde cadera
4 _____ Desde rodillas
5 _____ Desde tobillos
- ✓ Cifoescoliosis:
0 _____ No
1 _____ Si
- ✓ Luxación cadera(s):
0 _____ No
1 _____ Si

- ✓ Deformidad pie(s):
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si

- ✓ Deformidad columna:
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si

- ✓ Deformidad miembros inferiores:
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si

- ✓ Nº de cirugías ortopédicas (en total):
 - 0 _____ No
 - _____ Nº

- ✓ Deambulaci3n:
 - 0 _____ No Anda. No sedestaci3n
 - 1 _____ No Anda. Silla de ruedas
 - 2 _____ Anda. Sin ayudas
 - 3 _____ Anda. Con bastones
 - 4 _____ Anda. Con muletas
 - 5 _____ Anda. Con 3rtesis
 - 6 _____ Anda. Con 3rtesis, m3s bastones o muletas
 - 7 _____ Otros

- ✓ Desplazamiento independiente (a3n en silla)
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si

- ✓ Escaras miembros inferiores
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si

- ✓ Escaras caderas, gl3teo, sacro
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si

- ✓ Escaras genitales
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si

- ✓ Cirug3a de escaras
 - 0 _____ No

1 _____ Si

- ✓ Estreñimiento: está, habitualmente, más de dos días sin defecar?

0 _____ No

1 _____ Si

- ✓ Precisa enemas habitualmente:

0 _____ No

1 _____ Si

- ✓ Incontinencia de heces:

0 _____ No

1 _____ Si

- ✓ Cirugía del colon-recto:

0 _____ No

1 _____ Si

- ✓ Insuficiencia renal crónica en alguna ocasión:

0 _____ No

1 _____ Si

- ✓ Trasplante renal

0 _____ No

1 _____ Si

- ✓ Diálisis en alguna ocasión

0 _____ No

1 _____ Si

- ✓ Reflujo vésico renal (uni o bilateral):

0 _____ Nunca

1 _____ Tuvo o tiene

- ✓ Dilatación tracto urinario superior (uni o bilateral):

0 _____ Nunca

1 _____ Tuvo o tiene

- ✓ Deterioro renal

0 _____ No

1 _____ Si (cicatrices, atrofia...)

- ✓ Infecciones de orina con fiebre o dolor más de 1/año

0 _____ No

1 _____ Si

- ✓ Sondaje intermitente pasivo (Lo/a sondan):
 - 0 _____ Nunca
 - 1 _____ Hizo pero ya no hace
 - 2 _____ Lo hace en la actualidad

- ✓ Autosondaje intermitente (él / ella se sonda)
 - 0 _____ Nunca
 - 1 _____ Hizo pero ya no hace
 - 2 _____ Lo hace en la actualidad

- ✓ Sondaje intermitente (nº al día):
 - _____ Nº

- ✓ Incontinencia sin esfuerzo:
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si

- ✓ Incontinencia sólo de esfuerzo (subir escaleras, agacharse, saltar...)
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si

- ✓ Continencia de orina diurna
(poner una cruz donde corresponda)
 - _____ Total
 - _____ Más de 2 horas
 - _____ Menos de 3 horas

- ✓ Dispositivos para incontinencia: habitualmente durante el día:
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si

- ✓ Cirugía urológica:
 - 0 _____ No
 - _____ Nº

- ✓ Cirugía urológica: nivel (poner una cruz donde corresponda)
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Renal
 - 2 _____ Uretral
 - 3 _____ Vesical y unión uretra-vesical
 - 4 _____ Uretral

5 _____ Otros

- ✓ Derivación urinaria a bolsa o similar:
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si, pero no en la actualidad
 - 2 _____ Si y continua
- ✓ Sonda permanente (más de tres meses seguidos):
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si pero no en la actualidad
 - 2 _____ Si y continua
- ✓ Complicaciones del tracto urinario inferior:
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si, pero no en la actualidad
 - 2 _____ Si y continua
- ✓ Esfínter artificial funcionante:
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si, pero no en la actualidad
 - 2 _____ Si y continua
- ✓ Cistoplastia:
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si
- ✓ Situación urodinámica: V. HIPER: precisa anticolinérgicos
 V. HIPO: No precisa " " "
 E. HIPER: precisa S.I. ± α bloq.
 E. HIPO: no precisa S.I. ± α bloq.
 - 0 _____ V. HIPER. E. HIPER
 - 1 _____ V. HIPER E. HIPO
 - 2 _____ V. HIPO. E. HIPER
 - 3 _____ V. HIPO. E. HIPO
 - 4 _____ Otros
- ✓ Alergia al látex:
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si
 - 2 _____ No estudiado
- ✓ Patología asociada general: (*en caso de SI especificar*)
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si
 - _____ Enfermedades sistémicas (Lupus...)
 - _____ Diabetes

- _____ Hipercolesterolemia
_____ Hipertensión arterial
_____ Vasculopatías
_____ Parestesias – calambres
_____ Frialdad en manos
_____ Apnea del sueño
_____ Patología digestiva (distinta a estreñimiento)
_____ Otros
- ✓ Patología cardíaca (*en caso de SI especificar*)
0 _____ No
1 _____ Si
_____ Infarto agudo de miocardio
_____ Angor
_____ Cardiopatía isquémica crónica
_____ Insuficiencia cardíaca
_____ Arritmias
_____ Otros
- ✓ Enfermedades de transmisión sexual (etc) (*en caso de SI especificar*)
0 _____ No
1 _____ Si
_____ SIDA
_____ Herpes genital
_____ Sífilis
_____ Gonorrea
_____ Uretritis
_____ Otros
- ✓ Enfermedades en genitales
0 _____ No
1 _____ Si
- ✓ Cirugía en genitales
0 _____ No
_____ N°
- ✓ Otra cirugía además de las mencionadas
0 _____ No
_____ N°
- ✓ Número total de cirugías
0 _____ No
_____ N°

- ✓ Medicación recibida en los últimos 6 meses (especificar):
(poner una cruz donde corresponda)

0 _____ Ninguna
1 _____ Beta bloq.
2 _____ Nitratos
3 _____ Calcio antagonistas
4 _____ Antiagregantes – anticoagulantes
5 _____ Antiarrítmicos
6 _____ Digitálicos
7 _____ IECAS
8 _____ Hipolipemiantes
9 _____ Insulina/dos
10 _____ Colinérgicos
11 _____ Anticolinérgicos
12 _____ Alfa bloq.
13 _____ Alfa estimulantes
14 _____ Tranquilizantes – relajantes
15 _____ Antibióticos
16 _____ Desmopresina
17 _____ Hormona crecimiento
18 _____ Hormona masculina
19 _____ Hormona femenina
20 _____ Vitaminas
21 _____ Anticonvulsivantes
23 _____ Ácido fólico-derivados
24 _____ Otros

- ✓ Estimulación precoz o atención temprana

0 _____ No
1 _____ Si

- ✓ Atención psicológica profesional más de tres meses

0 _____ No
1 _____ Si, pero no en la actualidad
2 _____ Si y aún continua

- ✓ Aspectos psicológicos negativos

(Poner una cruz donde corresponda)

_____ Ninguno
_____ Depresión
_____ Anorexia (falta de apetito patológico)
_____ Bulimia (exceso de apetito patológico)
_____ Aislamiento. Introversión
_____ Pesimismo

- _____ Pereza, indolencia
_____ Ansiedad, stress
_____ Otros
- ✓ Aspectos psicológicos positivos
(poner una cruz donde corresponda)
- _____ Ninguno
_____ Estabilidad emocional
_____ Extroversión – sociabilidad
_____ Afán de superación
_____ Optimismo
_____ Actividad – diligencia
_____ Otros
- ✓ Independencia familiar: vivienda
- 0 _____ No
1 _____ Si
- ✓ Independencia familiar: económica
- 0 _____ No
1 _____ Si
- ✓ Convivencia
- 0 _____ Vive con sus padres, hermanos, ...
1 _____ Vive con su cónyuge (e hijos si los tiene)
2 _____ Vive solo/a
3 _____ Vive en una institución, residencia, etc...
4 _____ Otros
- ✓ Deporte (una o más veces al mes)
- 0 _____ No
1 _____ Si
2 _____ Lo ha dejado
- ✓ Tabaco (una o más veces al día)
- 0 _____ No
1 _____ Si
2 _____ Lo ha dejado (más de 3 meses)
- ✓ Alcohol (una o más veces al día)
- 0 _____ No
1 _____ Si
2 _____ Lo ha dejado (más de 3 meses)

- ✓ Café – Te (una o más veces al día)
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si
 - 2 _____ Lo ha dejado (más de 3 meses)

- ✓ Otras drogas (Marihuana, Coca, Heroína, de Síntesis, etc.)
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si
 - 2 _____ Lo ha dejado (más de 3 meses)

- ✓ Nivel máximo de estudios alcanzado
 - 0 _____ Ninguno
 - 1 _____ Graduado escolar
 - 2 _____ Bachiller elemental
 - 3 _____ Bachiller superior o B.U.P.
 - 4 _____ Formación profesional
 - 5 _____ Universidad
 - 6 _____ Otros

- ✓ Situación laboral actual
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Paro, busca empleo
 - 2 _____ Pensionista
 - 3 _____ Estudiante
 - 4 _____ Atención única hogar
 - 5 _____ Trabajo fijo
 - 6 _____ Trabajo eventual
 - 7 _____ Otros

- ✓ Información E.B: un hombre con E.B. puede tener relaciones sexuales:
 - 0 _____ No sabe
 - 1 _____ Si
 - 2 _____ No

- ✓ Información E.B: una mujer con E.B. puede tener relaciones sexuales:
 - 0 _____ No sabe
 - 1 _____ Si
 - 2 _____ No

- ✓ Información E.B: un hombre con E.B., puede ser padre:
 - 0 _____ No sabe
 - 1 _____ Si

- 2 _____ No
- ✓ Información E.B: una mujer con E.B. puede ser madre:
- 0 _____ No sabe
- 1 _____ Si
- 2 _____ No
- ✓ Información E.B: los hijos de una persona con E.B. tienen posibilidad de ser también E.B:
- 0 _____ No sabe
- 1 _____ Igual que los demás
- 2 _____ Más posibilidades que los demás
- 3 _____ Menos posibilidades que los demás
- ✓ Información E.B: la E.B. se puede diagnosticar intrauterino
- 0 _____ No sabe
- 1 _____ Si
- 2 _____ No
- ✓ Información E.B: es legal en España la interrupción voluntaria del embarazo por E. B.
- 0 _____ No sabe
- 1 _____ Si
- 2 _____ No
- ✓ Información E.B. ¿Se puede evitar, prevenir la E.B?
- 0 _____ No sabe
- 1 _____ Si
- 2 _____ No
- ✓ Procreación: ¿Desea tener hijos en el futuro?
- 0 _____ No sabe
- 1 _____ Si desea
- 2 _____ Si, pero tiene miedo, dudas, etc.
- 3 _____ Tiene hijos
- 4 _____ No desea
- ✓ Procreación: ¿Tiene hijos?
- 0 _____ No
- _____ N°
- ✓ Procreación: ¿Cuántos embarazos ha tenido/producido?
- 0 _____ No
- _____ N°

- ✓
- ✓ Procreación: ¿Cuántos embarazos deseados?
0 _____ No
_____ N°
- ✓ Procreación: ¿Cuántos embarazos no deseados?
0 _____ No
_____ N°
- ✓ Procreación: ¿Cuántos embarazos programados con prevención de ácido fólico?
0 _____ No
_____ N°
- ✓ Procreación: ¿Ha usado métodos para no tener hijos?
0 _____ No
1 _____ Si
2 _____ No relaciones sexuales
- ✓ Información sexual general (*en caso de SI especificar*):
0 _____ No
1 _____ Si
_____ Ninguna
_____ Padres, hermanos ...
_____ Colegio, instituto, escuela ...
_____ Amigos ...
_____ Publicaciones, libros, revistas ...
_____ Otros
- ✓ Grado de satisfacción con la información en general
0 _____ No información
1 _____ Insuficiente
2 _____ Suficiente
- ✓ Información sexual específica de E.B:
(*en caso de si especificar*)
0 _____ No
1 _____ Si
_____ Ninguna
_____ Padres, hermanos ...
_____ Profesionales (médicos, psicólogos...)
_____ Asociación E.B.
_____ Cursos, congresos ...
_____ Amistades
_____ Publicaciones, libros revistas ...

- _____ Otros
- ✓ Grado de satisfacción con la información específica
 - 0 _____ No información
 - 1 _____ Insuficiente
 - 2 _____ Suficiente
 - ✓ Interés por aumentar la información sexual con profesionales (médicos, psicólogos, sexólogos...)
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si
 - ✓ Ha consultado con profesionales por aspectos sexuales y / o de procreación
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si
 - ✓ La respuesta a su consulta ha sido:
 - 0 _____ Insuficiente
 - 1 _____ Suficiente
 - 2 _____ No ha consultado
 - ✓ Ha recibido algún tratamiento para sus problemas sexuales:
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si y continúa
 - 2 _____ Si, pero no en la actualidad
 - ✓ ¿Con qué resultado?
 - 0 _____ Insuficiente
 - 1 _____ Suficiente
 - 2 _____ No ha recibido tratamiento
 - ✓ Autopercepción (por la espina bífida): ¿se siente diferente a la población en general?
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si
 - ✓ Autopercepción: ¿Siente rechazo por parte de la población en general?
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si
 - ✓ Autopercepción: se siente atractivo/a para las personas del otro sexo:
 - 0 _____ No
 - 1 _____ Si

2 ____ No sabe

- ✓ Autopercepción: para usted su vida de relación de pareja es
 - 0 ____ Nula
 - 1 ____ Escasa
 - 2 ____ Buena

- ✓ Autopercepción: para usted su vida sexual es
 - 0 ____ Nula
 - 1 ____ Escasa
 - 2 ____ Buena

- ✓ Factores externos: problemas familiares (no de pareja)
 - 0 ____ no
 - 1 ____ Leves
 - 2 ____ Importantes
 - 3 ____ No familia

- ✓ Factores externos: problemas de pareja
 - 0 ____ No
 - 1 ____ Leves
 - 2 ____ Importantes
 - 3 ____ No pareja

- ✓ Factores externos: problemas económicos
 - 0 ____ No
 - 1 ____ Leves
 - 2 ____ Importantes

- ✓ Factores externos: problemas laborales
 - 0 ____ No
 - 1 ____ Leves
 - 2 ____ Importantes
 - 3 ____ No trabajo

- ✓ Factores externos: problemas relación social
 - 0 ____ No
 - 1 ____ leves
 - 2 ____ Importantes
 - 3 ____ No relaciones sociales

- ✓ Factores externos: condicionamientos religiosos
 - 0 ____ No
 - 1 ____ Leves
 - 2 ____ Importantes

- ✓ Limitación de la actividad sexual por algún motivo: *(si la respuesta es Si marcar con una cruz lo que corresponda)*
- 0 No
- 1 Si
- Dependencia familiar
- Problemas psicológicos
- Inseguridad personal
- Temor al fracaso
- Temor a enfermedades de transmisión sexual
- por el propio aspecto físico
- Incontinencia de orina
- Incontinencia de heces
- Problemas ortopédicos
- Bolsas y/o sondas
- Escaras, llagas
- En sexo masculino: problemas de erección
- ✓ Relación de pareja: no necesariamente sexuales
- 0 Soltero/a
- 1 Pareja estable sin matrimonio
- 2 Casado/a
- 3 Separación, divorcio
- 4 Viudedad
- ✓ Relaciones de pareja: número de parejas distintas
- 0 No relación
- N°
- ✓ Relaciones de pareja: dificultad de inicio
- 0 Nunca dificultades
- 1 Infrecuente
- 2 Frecuentes
- ✓ Relaciones de pareja: dificultad de mantener relación
- 0 Nunca dificultades
- 1 Infrecuente
- 2 Frecuentes
- ✓ Relaciones de pareja: explicaciones de peculiaridades
- 0 No explicaciones
- 1 Si explicación

- ✓ Relaciones de pareja estable (1 año)

0 _____ No
_____ N°

- ✓ Relaciones de pareja: tiempo máximo

0 _____ No
_____ Años (si menos de 1, usar decimales)

A partir de aquí puede ser autoencuesta o no. Decidirlo entre encuestados y encuestador

- ✓ Masturbación

0 _____ Nunca
1 _____ Si

*Contestar las 4 cuestiones siguientes si la respuesta anterior fue **si***

- ✓ Masturbación: frecuencia

0 _____ Menos de 1 vez al mes
1 _____ 1ó más veces al mes

- ✓ Masturbación: satisfacción (orgasmo)

0 _____ Nunca
1 _____ Menos de la mitad de las veces
2 _____ Mas de la mitad de las veces
3 _____ Siempre

- ✓ Durante la masturbación: incontinencia

0 _____ Nunca
1 _____ De orina
2 _____ De heces
3 _____ De ambos

- ✓ Masturbación: edad de comienzo

_____ Años

- ✓ Relaciones (actividades) sexuales:

0 _____ Nunca
1 _____ Si

*Contestar las 8 cuestiones siguientes si la respuesta anterior fue **si***

- ✓ Relaciones sexuales: frecuencia

0 _____ Menos de 1 vez al mes

- 1 ____ Una o más veces al mes
- ✓ Relaciones sexuales: sexo practicado
- 0 ____ Nunca
- 1 ____ Con el propio sexo
- 2 ____ Con el otro sexo
- 3 ____ Con ambos sexos
- ✓ Relaciones sexuales: satisfacción (orgasmo)
- 0 ____ Nunca
- 1 ____ Menos de la mitad de las veces
- 2 ____ Más de la mitad de las veces
- 3 ____ Siempre
- ✓ Durante las relaciones sexuales: incontinencia
- 0 ____ Nunca
- 1 ____ De orina
- 2 ____ De heces
- 3 ____ De ambos
- ✓ Las relaciones sexuales incluyen la penetración
- 0 ____ Nunca
- 1 ____ Menos de la mitad de las veces
- 2 ____ Más de la mitad de las veces
- 3 ____ Siempre
- ✓ Dificultades de acoplamiento en la penetración
- 0 ____ Nunca
- 1 ____ Si, solucionables
- 2 ____ Si, no solucionables
- ✓ Relaciones sexuales: variedad de prácticas
- 1 ____ Caricias, besos
- 2 ____ Masturbación mutua
- 3 ____ Penetración vaginal
- 4 ____ Otros
- ✓ Relaciones sexuales: número de parejas distintas
- _____ Nº
- ✓ Deseo sexual (lóbido):
- 0 ____ No
- 1 ____ Si

*Contestar las siguientes 4 cuestiones si la respuesta anterior fue: **si***

- ✓ Deseo sexual: frecuencia
 - 0 ____ Menos de 1 vez al mes
 - 1 ____ Más de 1 vez al mes
- ✓ Fantasías sexuales: frecuencia
 - 0 ____ Menos de 1 vez al mes
 - 1 ____ Más de 1 vez al mes
- ✓ Deseo sexual: intensidad
 - 1 ____ Débil
 - 2 ____ Media
 - 3 ____ Intensa
- ✓ Deseo sexual: frecuencia comienzo aproximado
____ Años
- ✓ Relaciones sexuales: usa o ha usado preservativo para evitar enfermedades de transmisión sexual
 - 0 ____ Nunca, aunque ha tenido relaciones
 - 1 ____ Alguna vez
 - 2 ____ Siempre
- ✓ Relaciones sexuales: usa o ha usado anticonceptivos
(marcar con una cruz lo que corresponda)
 - ____ Nunca, aunque ha tenido relaciones
 - ____ Preservativo
 - ____ Método ogino (abstención días fértiles)
 - ____ Coito interrumpido (interrumpir el coito)
 - ____ Lo usaba la mujer (pastilla, diu, diafragma)
- ✓ Relaciones sexuales: problemas específicos (marcar con una cruz lo que corresponda)
 - ____ no problemas
 - ____ Dolor en la excitación
 - ____ Dolor en la penetración
 - ____ No sensación de placer
 - ____ Sequedad vaginal
 - ____ Contracción vaginal que dificulta la penetración
 - ____ Bloqueo mental – psicológico
 - ____ Otros

A partir de aquí nuevamente encuestador



MUJER

- ✓ Menarquia:
 0 ____ No
 1 ____ Si

*Contesta las 3 cuestiones siguientes si la respuesta anterior fue **si***

- ✓ Menstruación (regla) frecuencia:
 0 ____ Irregular
 1 ____ Regular
- ✓ Menstruación (regla) dolor
 0 ____ No dolor
 1 ____ Si dolor
- ✓ Edad de la 1ª regla:
 _____ años
- ✓ Ginecólogo/a consulta:
 0 ____ Nunca
 1 ____ Menos de una vez al año
 2 ____ Más de una vez al año

Puede ser autoencuesta

- ✓ Sensibilidad erógena (placentera) autoestimulación:
(marcar con una cruz lo que corresponda)
- _____ En ninguna parte
 _____ Clítoris
 _____ Vagina
 _____ Genitales externos
 _____ Periné
 _____ Muslos
 _____ Espalda
 _____ Pechos
 _____ Cuello
 _____ Boca
 _____ Pelo
 _____ Oreja
 _____ Glándula
 _____ Escroto

- ✓ Sensibilidad erógena por otra persona:
(marcar con una cruz lo que corresponda)
- En ninguna parte
- Clítoris
- Vagina
- Genitales externos
- Periné
- Muslos
- Espalda
- Pechos
- Cuello
- Boca
- Pelo
- Oreja

- ✓ Sensibilidad zona sexual (no necesario erógena):
(marcar con una cruz lo que corresponda)
- En ninguna parte
- Clítoris
- Vagina
- Lavios (vulva)
- Pechos
- Muslos
- Otros
- Glante
- Escroto

Puede ser autoencuesta

HOMBRE

- ✓ Erección por pensamientos o películas eróticas
- 0 Nunca o casi nunca
- 1 Si
- ✓ Masturbación
- 0 No
- 1 Si

*Responda a las 2 cuestiones siguientes si la respuesta anterior fue **si***

- ✓ Masturbación: erección
- 0 Nunca o casi nunca
- 1 Si

- ✓ Masturbación: eyaculación anterógrada
0 ____ Nunca o casi nunca
1 ____ Si
- ✓ Ha tenido relaciones sexuales alguna vez
0 ____ No
1 ____ Si

*Contestar las siguientes 3 cuestiones si la respuesta anterior fue **si***

- ✓ Relaciones sexuales, erección
0 ____ Nunca o casi nunca
1 ____ Si
- ✓ Relaciones sexuales: penetración
0 ____ Nunca o casi nunca
1 ____ Si
- ✓ Relaciones sexuales: duración del coito (hasta orgasmo)
0 ____ No orgasmo
1 ____ Menos de 1 minuto
2 ____ Más de 1 minuto
- ✓ Relaciones sexuales eyaculación (anterógrada)
0 ____ Nunca o casi nunca
1 ____ Si
- ✓ Erección involuntaria: sin líbido
Nocturna y/o matutina fisiológica
0 ____ Nunca o casi nunca
1 ____ Si
- ✓ Erecciones involuntarias: espontánea, despierto
0 ____ Nunca o casi nunca
1 ____ Si
- ✓ Erecciones involuntarias: duración aproximada
0 ____ No erección
1 ____ Menos de 1 minuto
2 ____ Más de un minuto
- ✓ Erección refleja
0 ____ No
1 ____ Si, ¿con qué estímulo? _____

10.- BIBLIOGRAFÍA

- ¹ Barson AJ. Spina bifida: the significance of the level and extent of the defect to the morphogenesis. *Dev Med Child Neurol.* 1970; 12: 129-144.
- ² Pierre-Kahn A, Zerah M, Renier D, Cinalli G, Sainte-Rose C, Lellouch Tubiana A, et al. Congenital lumbosacral lipomas. *Childs Nerv Syst.* 1997; 13 (6): 298-334.
- ³ Bauer SB. Disfunción miccional en niños: neurogénica y no neurogénica. En: Walsh PC, et al., editors. *Campbell Urología.* Buenos Aires: Médica Panamericana, 2004; 2431-2463.
- ⁴ Garat JM y Aragona F. Vejiga neurógena. En: Garat JM y Gosálbez R, editores. *Urología Pediátrica.* Barcelona: Salvat, 1987; 421-437.
- ⁵ Lawrence KM, Coates S. The natural history of hydrocephalus. Detailed analysis of 182 unoperated cases. *Arch Dis Child.* 1962; 37: 345-362.
- ⁶ Sgouros S. Hydrocephalus with myelomeningocele. En: Gialli G, Maixner WJ, Sainte-Rose, editors. *Pediatric Hydrocephalus.* Milano: Springer-Verlag, 2004; 133-144.
- ⁷ Mirzai H, Ersahin Y, Mutluer S. Outcome of patients with myelomeningocele: The Ege university experience. *Childs Nerv Syst.* 1998; 14: 120-123.
- ⁸ Steinbok P, Irving B, Cochrane DD, Irwin BJ. Long term outcome and complications of children born with myelomeningocele. *Childs Nerv Syst.* 1992; 8: 92-96.
- ⁹ Rintoul NE, Sutton LN, Hubbard AM, Cohen B, Melchionni J, Pasquariello PS, et al. A new look at Myelomeningoceles: functional level vertebral level,

shunting, and the implications for fetal intervention. *Pediatrics*. 2002; 109: 409-413.

¹⁰ Gosálbez R y Garat JM. Derivaciones urinarias. En: Garat JM y Gosálbez R, editores. *Urología Pediátrica*. Barcelona: Salvat, 1987; 451-484.

¹¹ Oi S, Honda Y, Hidaka M, Sato O, Matsumoto S. Intrauterine high-resolution magnetic resonance imaging in fetal hydrocephalus and prenatal estimation of postnatal outcomes with "perspective classification". *J Neurosurg*. 1998; 88: 685-694.

¹² Babcock CJ, Goldstein RB, Barth RA. Prevalence of ventriculomegaly in association with myelomeningocele. *Radiology*. 1994; 190: 703-707.

¹³ Nikkilä A, Rydhström H, Källén B. The incidence of spina bifida in Sweden 1973-2003: the effect of prenatal diagnosis. *Eur J Public Health*. 2006; 16(6): 660-662.

¹⁴ Bower C, Ryan A, Rudy E, Miller M. Trends in neural tube defects in Western Australia. *Aust N Z J Public Health*. 2002; 26(2): 150-151.

¹⁵ Botto LD, Moore CA, Khoury MJ, Erickson JD. Neural tube defects. *N. Engl. J. Med*. 1999; 341: 1509-1519.

¹⁶ Shurtleff DB. Epidemiology of neural tube defects and folic acid. *Cerebrospinal Fluid Res*. 2004; 1: 5-8.

¹⁷ Scarff TB, Fronczack S. Myelomeningocele: a review and update. *Rehabil Nurs*. 1981; 6(6): 26-29.

- ¹⁸ Laurence KM. A declining incidence of neural tube defects in the U.K. *Z Kinderchir.* 1989; 44(1 Suppl): 51-61.
- ¹⁹ Lary JM, Edmonds LD. Prevalence of spina bifida at birth--United States, 1983-1990: a comparison of two surveillance systems. *MMWR CDC Surveill Summ.* 1996; 45(2): 15-26.
- ²⁰ Palomaki GE, Williams JR, Haddow JE. Prenatal screening for open neural-tube defects in Maine. *N Engl J Med.* 1999; 340(13): 1049-1050.
- ²¹ Programme National Nutrition Sante (PNNS). Un apport nutritionnel essentiel dans la prévention des anomalies de fermeture du tube neural. <http://www.mangerbouger.fr>.
- ²² Schwahn B, Rozen R. Polymorphisms in the methylenetetrahydrofolate reductase gene: clinical consequences. *Am J Pharmacogenomics.* 2001; 1(3): 189-201.
- ²³ Van der Put NM, Steegers-Theunissen RP, Frosst P, Trijbels FJ, Eskes TK, van den Heuvel LP, Mariman EC, den Heyer M, Rozen R, Blom HJ. Mutated methylenetetrahydrofolate reductase as a risk factor for spina bifida. *Lancet.* 1995; 346(8982): 1070-1071.
- ²⁴ Morokoff A, Maixner W, Ozek M. Epidemiology and etiological factors. En: Özek M., Cinalli G, editors. *The Espina Bifida Management and Outcome.* Milano: Springer-Verlag, 2008; 59-65.
- ²⁵ Hibbard BM. The role of folic acid in pregnancy with particular reference to anaemia, abruption and abortion. *J Obstet Gynaecol.* 1994; 71: 529-542.

- ²⁶ Prevention of neural tube defects: results of the Medical Research Council Vitamin Study (1991) MRC Vitamin Study research Group. *Lancet*. 1992; 338: 131-137.
- ²⁷ Butterworth Jr CE, Bendich A. Folic acid and the prevention of birth defects. *Annu Rev Nutr*. 1996; 16: 73-97.
- ²⁸ Czeizel AE, Dudas I. Prevention of the first occurrence of neural tube defects by periconceptional vitamin supplementation. *N Engl J Med*. 1992; 327: 1832-1835.
- ²⁹ American Academy of Pediatrics. Committee on Genetics. Folic acid for the prevention of neural tube defects. *Pediatrics*. 1993; 92: 493-494.
- ³⁰ Shaw GM, Velie EM, Schaffer D. Risk of neural tube defect-affected pregnancies among obese women. *JAMA*. 1996; 275(14): 1093-1096.
- ³¹ Becerra JE, Khoury MJ, Cordero JF, Erickson JD. Diabetic mellitus during pregnancy and the risks for specific birth defects: A population-based case-control study. *Pediatrics*. 1990; 85: 1-9.
- ³² Atsuo Kondo, Osamu Kamihira and Hideo Ozawa. Neural tube defects: Prevalence, etiology and prevention. *International Journal of Urology*. 2009; 16: 49-57.
- ³³ Melvin EC, George TM, Worley G. Melvin Genetic studies in neural tube defects. NTD Collaborative Group. *Pediatr Neurosurg*. 2000; 32(1): 1-9.
- ³⁴ Kennedy D, Chitayat D, Winsor EJT, Silver M, Toi A. Prenatally diagnosed neural tube defects: ultrasound, chromosome, and autopsy or postnatal findings in 212 cases. *Am J Med Genet*. 1998; 77: 317-321.

- ³⁵ Pilu G, Romero R, Reece EA, Goldstein I, Hobbins JC, Bovicelli L. Subnormal cerebellum in fetuses with spina bifida. *Am J Obstet Gynecol.* 1988; 158(5): 1052-1056.
- ³⁶ Tortori-Donati P, Rossi A, Cama A. Spinal dysraphism: a review of neuroradiological features with embryological correlation and proposal for a new classification. *Neuroradiology.* 2000; 42: 471-491.
- ³⁷ Johnson MP, Sutton LN, Rintoul N, Crombleholme TM, Flake AW, Howell LJ, Hedrick HL, Wilson RD, Adzick NS. Fetal myelomeningocele repair: short-term clinical outcomes. *Am J Obstet Gynecol.* 2003; 189(2): 482-487.
- ³⁸ Myers GJ. Myelomeningocele: The medical aspect. *Pediatr Clin North Am.* 1984; 31: 165-175.
- ³⁹ Mazur JM, Menelaus MB. Neurologic status of spina bifida patients and orthopedic surgeon. *Clin Orthop Relat Res.* 1991; 264: 54-64.
- ⁴⁰ Samuelsson L, Eklof O. Scoliosis in myelomeningocele. *Acta Orthop Scand.* 1988; 59: 122-127.
- ⁴¹ Lindseth RE. Myelomeningocele. En: Morrissy RT, Weinstein SL, editors *Lovell and Winter's pediatric orthopaedics.* Philadelphia: Lippincott Williams and Wilkins, 2001; 601-603.
- ⁴² Brogton NS, Graham G, Menelaus MB. The high incidence of foot deformity in patients with highlevel spina bifida. *J Bone Joint Surg.* 1994; 76(B): 548-550.

- ⁴³ Roye BD, Davidson RS .Spina Bifida. En: Dormans JP editor Pediatric ortopaedics and sports medicine. The requisites in pediatrics. Philadelphia: Mosby, 2004; 417-436.
- ⁴⁴ Snodgrass WT, Adams R. Initial urologic management of myelomeningocele. Urol Clin North Am. 2004; 31 (3): 427-434.
- ⁴⁵ Tarcan T, Önoel FF, Ilker Y, Alpay H, Simsek F, Ozek M. Early primary repair improves the neuroulogical prognosis significantly in infants with myelomeningocele. J Urol. 2006; 176 (3): 1161-1165.
- ⁴⁶ Ab E, Dick P, Klijnn AJ, Van Gool JD, de Jong TP. Detrusor overactivity in spina bifida: how long does it need to be treated? Neurourol Urodyn. 2004; 23: 685-688.
- ⁴⁷ Dator DP, Hatchett L, Dyro FM, Shefner JM, Bauer SB. Urodynamic dysfunction in walking myelodysplastic children. J Urol. 1992; 148: 362-365.
- ⁴⁸ Flood HD, Richey ML, Bloom DA, Huang C, Mcguire EJ. Outcome of reflux in children with myelodisplasia manager by bladder pressure monitoring. J Urol. 1994; 152: 1574-1577.
- ⁴⁹ Edelstein RA, Bauer SB, Kelly MD, Darbey MM, Peters CA, Atala A, et al. The long term urologic response of neonatos with myelodisplasia proactively with intermittent catheterizacion and anthicolinergic therapy. J Urol. 1995; 154 (4): 1500-1504.
- ⁵⁰ Geraniotis E, Koff SA, Enrile B: Prophylactic use of clean intermittent catheterization in treatment of infants and young children with myelomenigocele and neurogenic bladder dysfunction. J Urol. 1988; 139 (1): 85-86.

- ⁵¹ Cohen RA, Rushton HC, Belman AB, Kass EJ, Majd M, Shaer C. Renal scarring and vesicoureteral reflux in children with myelodisplasia. *J Urol.* 1990; 144: 541-544.
- ⁵² Neveus T, Von Gontard A, Hoebeke P, Jámalas K, Bauer S, Bower W et al. The standardization of terminology of lower urinary tract function in children and adolescents: report from the standardisation Committee of International Children's Continence Society. *J Urol.* 2006; 176(1): 314-324.
- ⁵³ Kaefer M, Pabby A, Nelly M, Darbey M, Bauer SB. Improved bladder function after prophylactic treatment of the high risk neurogenic bladder in newborns with myelomeningocele. *J Urol.* 1999; 162: 1068-1071.
- ⁵⁴ Wu HY, Baskin LS, Kogan BA. Neurogenic bladder dysfunction due to myelomeningocele: neonatal versus childhood treatment. *J urol.* 1997; 157(6): 2295-2297.
- ⁵⁵ Chiaramonte RM, Horowitz EM, Kaplan GW, Brock WA. Implications of hydronephrosis in newborns with myelodisplasia. *J Urol.* 1986; 136(2): 427-429.
- ⁵⁶ Pontari MA, Keating M, Kelly MD, Dyro F, Bauer SB. Retained sacral function in children with high level myelodisplasia. *J Urol.* 1995; 154: 775-777.
- ⁵⁷ Lais A, Kasabian NG, Dyro FM, Scott RM, Kelly MD, Bauer SB. Neurosurgical implication of continuous neuro-urological surveillance of children with myelodisplasia. *J Urol.* 1993; 150(6): 1879-1883.
- ⁵⁸ Younoszai MK. Stooling problems in patients with Myelomeningocele. *South Med J.* 1992; 85(7): 718-724.

- ⁵⁹ Cromer BA, Enrile B, McCoy K, Gerhardstein MJ, Fitzpatrick M, Judis J. Knowledge, attitudes and behaviour related to sexuality in adolescents with chronic disability. *Dev Med Child Neurol.* 1990; 32 (7): 602-610.
- ⁶⁰ Bomalaski MD, Teague JL, Brooks B. The long term impact of urologic management on the quality of life in children with spina bifida. *J Urol.* 1995; 154: 754-781.
- ⁶¹ Joyner BD, McLorie GA, Khoury AE. Sexuality and reproductive issues in children with myelomeningocele. *Eur J Ped Surg.* 1998; 8(1): 29-34.
- ⁶² Decter RM, Furness PD, Nguyen TA, McGowan M, Laudermilch C, Telenko A. Reproductive understanding sexual functioning and testosterone levels in men with spina bifida. *J Urol.* 1997; 157(4): 1466-1468.
- ⁶³ Woodhouse CR. The sexual and reproductive consequences of congenital genitourinary anomalies. *J Urol.* 1994; 152: 645-651.
- ⁶⁴ Donatucci CF, Lue TF. Erectile dysfunction in men under 40: etiology and treatment. *Int J Impot Res.* 1993; 5(2): 97-103.
- ⁶⁵ Palmer JS, Kaplan WE, Firlit CF. Erectile dysfunction in patients with spina bifida is a treatable condition. *J Urol* 2000; 164: 958-961.
- ⁶⁶ Shurtleff DB, Hayden PW, Chapman WH, Broy AB, Hill ML. Myelodysplasia problems of long-term survival and social function. *West J Med.* 1975; 122(3): 199-205.
- ⁶⁷ Cass AS, Bloom BA, Luxenberg M. Sexual function in adults with myelomeningocele. *J Urol.* 1986; 136(2): 425-426.

- ⁶⁸ Sandler AD, Worley G, Leroy EC, Stanley SD, Kalman S. Sexual function and erection capability among young men with spina bifida. *Dev Med and Child Neur.* 1996; 38(2): 823-829.
- ⁶⁹ Overgoor ML, Kon M, Cohen-Kettenis PT, Strijbos SD, de Boer N, de Jong TP. Neurological bypass for sensory innervation of the penis in patients with spina bifida. *J Urol.* 2006; 173(3): 1086-1090.
- ⁷⁰ Whipple B, Komisaruk BR. Brain (PET) responses to vaginal-cervical self-stimulation in women with complete spinal cord injury: preliminary findings. *J Sex Marital Ther.* 2002; 28(1): 79-86.
- ⁷¹ Wabrek AJ, Wabreck CJ, Burchell RC. The tragedy of spina bifida: spinal menyngomielocele. *Sex Disabil.* 1978; 1: 210-215.
- ⁷² Perez-Marrero, R, Young M, Stizel D. A sexuality survey of young adults with spina bifida. *J Urol.* 1984; 131: 104-110.
- ⁷³ Hirayama A, Yamada K, Tanka Y, Hirata N, Yamamoto S. Evaluation of sexual function in adults with myelomeningocele. *Hinyokika Kiko.* 1995; 41(12): 985-989.
- ⁷⁴ Vroege JA, Zeijlemaker BY, Scheers MM. Sexual functioning of adults patients born with meningomyelocele. *Eur Urol.* 1998; 34: 25-29.
- ⁷⁵ Sawyer Sm, Roberts KV. Sexual and reproductive health in young people with spina bifida. *Dev Med Child Neurol.* 1998; 41: 671-675.
- ⁷⁶ Geer JH, Morokoff P, Greenwood P. Sexual arousal in women: the development of a measurement device for vaginal blood volume. *Arch Sex Behav.* 1974; 3(6): 559-564.

- ⁷⁷ Laurence KM, Beresford A. Continence, friends, marriage and children in 51 adults with spina bifida. *Dev Med Child Neurol Suppl.* 1975; 35: 123-128.
- ⁷⁸ Hill DE, Kramer SA. Management of pregnancy after augmentation of cistoplasty. *J Urol.* 1990; 144: 457-459.
- ⁷⁹ Kennedy AW, Hensle TW, Reiley EA, Fox HE, Haus T. Pregnancy after orthotopic continent urinary diversion. *Surg Gynaecol Obstet.* 1993; 177(4): 405-409.
- ⁸⁰ Quenneville V, Beurton D, Thomas L, Fontaine E. Pregnancy and vaginal delivery after augmentation cystoplasty. *BJU Int.* 2003; 91(9): 893-894.
- ⁸¹ Nejar F, Kazmi SS, Habibi Z, Tajik P, Shahrivar Z. Intelligence quotient in children with myelomeningoceles: a case-control study. *J Neurosug.* 2007; 106(2 Suppl): 106-110.
- ⁸² Fletcher JM, Bohan TP, Brandt ME, Brookshire BL, Beaver SR, Francis DJ, et al. Cerebral white matter and cognition in hydrocephalic children. *Arch Neurol.* 1992; 49(8): 818-824.
- ⁸³ Hetherington R, Dennis M, Barnes M, Drake J, Gentili F. Functional outcome in young adults with spina bifida and hydrocephalus. *Childs Nerv Syst.* 2006; 22(2): 117-124.
- ⁸⁴ Jacobs RA, Negrete V, Johnson M, Korsch BM. Parental opinions on treatment decisions for mielomeningocele infants: a descriptive study. *Z Kinderchir.* 1989; 44(1 Suppl.): 11-13.

- ⁸⁵ Rapoport M, van Reekum R, Mayberg H. The role of cerebellum in cognition and behaviour: a selective review. *J Neuropsychiatry Clin Neurosci.* 2000; 12: 193-198.
- ⁸⁶ Gilbert JN, Jones KL, Rorke LB, Chernoff GF, James HE. Central Nervous system anomalies associated with myelomeningocele, hydrocephalus, and the Arnold-Chiari malformation: Reappraisal of theories regarding the pathogenesis of posterior neural tube closure defects. *Neurosurgery.* 1986; 18(5): 559-564.
- ⁸⁷ Kawamura T, Morioka T, Nishio S, Mihara F, Fukui M. Cerebral anomalies in lumbosacral neural tube closure defect: MR imaging evaluation. *Childs Nerv Syst.* 2001; 17(7): 405-410.
- ⁸⁸ Mapstone TB, Rekate HL, Nulsen FE, Dixon MS Jr, Glaser N, Jaffe M. Relationship of CSF shunting and IQ in children with myelomeningocele: a contemporary sample. *Childs Brain.* 1984; 11(2): 112-118.
- ⁸⁹ Friedrich WN, Lovejoy MC, Shaffer J, Shurtleff DB, Beifke RL. Cognitive abilities and achievement status of children with myelomeningocele: a contemporary sample. *J Pediatr Psychol.* 1991; 16(4):423-428.
- ⁹⁰ Soare PL, Raimondi AJ. Intellectual and perceptual-motor characteristics of treated myelomeningocele children. *Am J Dis Child.* 1977; 131: 199-204.
- ⁹¹ Sorber J. Results of treatment of myelomeningocele. An analysis of 524 unselected cases, with special reference to possible selection for treatment. *Dev Med Child Neurol.* 1971; 13: 279-303.
- ⁹² Hunt GM. Open spina bifida: outcome for a complete cohort treated unselectively and followed into adulthood. *Dev Med Child Neurol.* 1990; 32: 108-118.

- ⁹³ Rendeli C, Ausili E, Tabacco F, Caliandro P, Aprile I, Tonalì P, et al. Assessment of health status in children with spina bifida. *Spinal cord*. 2005; 43(4): 230-235.
- ⁹⁴ Papua L. Relationship between the clinical-neurophysiologic pattern, disability, and quality of life in adolescents with spina bifida. *J Child Neurol*. 2004; 9: 952-957.
- ⁹⁵ Lavigne JV, Faier Routman J. Correlatos of psychological adjustment to pediatric physical disorders: a meta-analytic review and comparison with existing models. *J Dev Behav Pediatr*. 1993 ; 4: 117-123.
- ⁹⁶ Holzbeierlein J, Pope JC IV, Adams MC, Bruner J, Tulipan N, Brock JW III. The urodynamic profile of myelodysplasia in childhood with spinal closure during gestation. *J Urol*. 2000; 164 (4): 1336-1339.
- ⁹⁷ Pal-de Bruin KM, Buitendijk SE, Hirasing RA, Den Ouden AL. Prevalence of neural tube defects in births before and after promotion of periconceptional folic acid supplementation. *Ned Tijdschr Geneesk*. 2000; 144(36): 1732-1736.
- ⁹⁸ Wen SW, Liu S, Joseph KS, Rouleau J, Allen A. Patterns of infant mortality caused by major congenital anomalies. *Teratology*. 2000; 61(5): 342-346.
- ⁹⁹ Singhal B, Mathew KM. Factors affecting mortality and morbidity in adult spina bifida. *Eur J Pediatr Surg*. 1999; (1Suppl 1): 31-32.
- ¹⁰⁰ Dik P, Klijn AJ, van Gool JD, De Jong-de Vos van Steenwijk CC, De Jong TP. Early start to therapy preserves kidney function in spina bifida patients. *Eur Urol*. 2006; 9: 908-913.

- ¹⁰¹ Hopps C, Kropp K. Preservation of renal function in children with myelomeningocele managed with basic newborn evaluation and close follow-up. *J Urol*. 2003; 69: 305-308.
- ¹⁰² Lapidés J, Diokno AC, Silber SM, Lowe BS. Clean intermittent self-catheterization in the treatment of urinary tract disease. *J Urol*. 2002; 67(4): 1584-1586.
- ¹⁰³ Kasabian NG, Bauer SB, Dyro FM, Colodny AH, Mandell J, Retik AB. Prophylactic value of clean intermittent catheterization and anticholinergic medication in newborns and infants with myelodysplasia at risk of developing urinary tract deterioration. *Am J Dis Child*. 1992 ; 46(7): 840-843.
- ¹⁰⁴ Aslan AR, Bogan BA. Conservative management in neurogenic bladder dysfunction. *Curr Opin Urol*. 2002; 12: 473-477.
- ¹⁰⁵ Goessl C, Knispel HH, Fiedler U, Härle B, Steffen-Wike K, Miller K. Urodynamic effects of oral oxybutinin chloride in children with myelomeningocele and detrusor hyperreflexia. *Urology*. 1998; 51: 94-98.
- ¹⁰⁶ Goessl C, Sauter T, Michael T, Bergé B, Staehler M, Miller K. Efficacy and tolerability of tolterodine in children with detrusor hyperreflexia. *Urology*. 2000; 5: 414-418.
- ¹⁰⁷ Jankovic J, Brin MF. Botulinum toxin: historical perspectiva and potencial new indications. *Muscle nerve Suppl*. 1997 ; 6: 129-145.
- ¹⁰⁸ Pierson SH, Katz DI, Tarsy D. Botulinum toxin A in the treatment of spasticity: functional implications and patient selection. *Arch Phys Med Rehabil*. 1996 ; 77(7): 717-721.

- ¹⁰⁹ Kajbafzadeh AM, Moosavi S, Tajik P, Arshadi H, Payabrash S, Salmasi H, et al. Intravesical injection of botulinum toxin type A: management of neuropathic bladder and bowel dysfunction in children with myelomeningocele. *Urology*. 2006 ; 68: 1091-1096.
- ¹¹⁰ Dik P, Van Gol JD, De Long TP. Urinary continence and erectile function after bladder neck swing suspension in male patients with spinal dysraphism. *BJU int*. 1999 ; 3(9): 971-975.
- ¹¹¹ Capozza N, Caione P, de Gennaro M, Nappo S, Patricolo M. Endoscopic treatment of vesico-ureteral reflux and urinary incontinence: Technical problems in a pediatric patient. *Br J Urol*. 1995; 75(4): 538-542 .
- ¹¹² Lottman H, Traxer O, Aigrain Y, Melin Y. Posterior approach to the bladder for implantation of the 800 AMS artificial sphincter in children and adolescents: techniques and results in eight patients. *Ann Urol*. 1999; 3(5): 357-363.
- ¹¹³ Goldwasser B, Barrett DM, Webster GD, Kramer SA. Cystometric properties of ileum and right colon after bladder augmentation, substitution or replacement. *J Urol*. 1987; 138: 1007-1008.
- ¹¹⁴ Caim MP, Casale AJ, King SJ, Rink RC. Appendicovesicostomy and new alternatives for the Mitrofanoff procedure: Results in the last 100 patients at Riley Children's hospital. *J Urol*. 1999; 162: 1749-1752.
- ¹¹⁵ Khoury JM, Timmons SL, Corbel L, Webster GD. Complications of enterocystoplasty. *Urology*. 1992; 40(1): 9-14.
- ¹¹⁶ Gatti C, Rossi C, Ferratti A, Casolari E, Casadio G, Scire G. Predictors of successful sexual partnering of adults with spina bífida. *J Urol*. 2009;182:1911-1916.

- ¹¹⁷ de Vylder A, van Driel MF, Staal AL, Weijmar Schultz WC, Nijman JM. Myelomeningocele and female sexuality: an issue? *Eur Urol.* 2004; 46(4): 421-427.
- ¹¹⁸ Bomalaski MD, Teague JL, Brooks B. The long-term impact of urological management on the quality of life of children with spina bifida. *J Urol.* 1995; 154: 778-781.
- ¹¹⁹ Laumann EO, Paik A, Rosen RC. Sexual dysfunction in the United States: prevalence and predictors. *JAMA.* 1999; 281(6): 537-544.
- ¹²⁰ Ponholzer A, Roelich M, Racz U, Temml C, Mandersbacher S. Female sexual dysfunction in a healthy Austrian cohort: prevalence and risk factors. *Eur Urol.* 2005; 47(3): 366-374.
- ¹²¹ Oskay UY, Beji NK, Yalcin O. A study on urogenital complaints of presmenopausal women. *Acta Obstet Gynecol Scand.* 2005; 84(1): 72-78.
- ¹²² Nobre PJ, Pintoo-Gouveia J, Gomes FA. Prevalence and comorbidity of sexual dysfunctions in a Portuguese clinical sample. *J Sex Marital Ther.* 2006; 32(2): 173-182.
- ¹²³ Malo de Molina C. *Los españoles y la sexualidad.* 1ª Ed. Madrid: Ediciones Temas de Hoy, 1992.
- ¹²⁴ Leiblum SR, Koochaki PE, Rodenberg CA, Barton IP, Rosen RC. Hypoactive sexual desire disorder in postmenopausal women: US results from the women's International Study of health and sexuality (WiSHes). *Menopause.* 2006; 13 (1): 46-56.

- ¹²⁵ Salud y hábitos sexuales. Boletín informativo del Instituto Nacional de Estadística 2004. Ministerio de Sanidad y Consumo.
<http://www.ine.es/revistas/cifraine/cifine-sida0704>.
- ¹²⁶ Wespes E, Schulman CC. Erectile dysfunction and cardiovascular diseases. *Arch Esp Urol*. 2010; 63(8): 649-654.
- ¹²⁷ Castro RP, Hernández PC, Casilda RR, García JR, Tapia MJ. Epidemiology of erectile dysfunction. Risk factors. *Arch Esp Urol*. 2010; 63(8): 637-639.
- ¹²⁸ Gamé X, Moscovici J, Gamé L, Sarramon J, Rischmann P, Malavaud B. *Urology*. 2006; 67: 566-577.
- ¹²⁹ Martín-Morales A, Gutiérrez Hernández PR, Mejjide Rico F, Arrondo Arrondo JL, Turbí Disla C. Effectiveness and treatment satisfaction in patients with erectile dysfunction in Spain: EDOS study. *Actas Urol Esp*. 2010; 34(4): 356-364.
- ¹³⁰ Martín-Morales A, Sánchez-Cruz JJ, Saenz de Tejada I, Rodríguez-Vela L, Jiménez-Cruz JF, Burgos-Rodríguez R. Prevalence and independent risk factors for erectile dysfunction in Spain: results of the Epidemiología de la Disfunción Erectil Masculina Study. *J Urol*. 2001; 166(2):569- 575.
- ¹³¹ Palmer JS, Kaplan WE, Firlit F. Erectile dysfunction in patients with spina bifida is a treatable condition. *J Urol*. 2000; 164: 958-961.
- ¹³² Shiomi T, Hirayama A, Fujimoto K, Hirao Y. Sexuality and seeking medical help for erectile dysfunction in young adults with spina bifida. *Int J Urol*. 2006; 13(10): 1323-1326.

¹³³ Hamid R, Patki P, Bywater H, Shah PJR and Craggs MD. Effects of repeated ejaculations on semen characteristics following spinal cord injury. *Spinal Cord Journal*. 2006; 44: 369-373.

¹³⁴ Estudio sobre las actitudes y los hábitos sexuales en España. Federación Española de Sociedades de Sexología 2009.
http://www.pfizer.es/actualidad/enfermedades_genitourinarias.

¹³⁵ Voegre J, Zeijlemaker B, Scheers M. Sexual functioning of adults patients born with meningomyelocele. *Eur Urol*.1998;34:25-29.

¹³⁶ Verhoef M, Barf HA, Vroege JA, Post MW, Van Asbeck FW, Gooskens RH, Prevo AJ. Sex education, relationships, and sexuality in young adults with spina bifida. *Arch Phys Med Rehabil*. 2005; 86(5): 979-987.