

RESEARCH ARTICLE

Open Access



La Enfermedad del Filum y el Síndrome Neuro-cráneo-vertebral: definición, cuadro clínico y características de imagen

Miguel B. Royo-Salvador^{1*}, Marco V. Fiallos-Rivera¹, Horia C. Salca¹ and Gabriel Ollé-Fortuny²

Resumen

Introducción: Proponemos dos nuevos conceptos, la Enfermedad del Filum (EF), y el Síndrome Neuro-cráneo-vertebral (SNCV) que reúnen patologías consideradas hasta ahora idiopáticas, como el síndrome de Arnold-Chiari I (SACHI), la Siringomielia (SMI) y la Escoliosis idiopáticas (ESCI), la Impresión basilar (IB), la Platibasia (PTB), el Retroceso odontoideo (RTO) y la Angulación del troncocerebral (ATC).

Método: Describimos la sintomatología, la evolución clínica y los signos neurológicos de las nuevas entidades nosológicas, así como los cambios visibles en los estudios de imagen en una serie de 373 pacientes.

Resultados: Nuestra serie incluye un 72% de mujeres con promedio de edad de 33.66 años; en el 48% de los pacientes el intervalo de tiempo desde la aparición de los primeros síntomas hasta el diagnóstico fue más largo de 10 años y el 64% presentó un cuadro clínico progresivo. Los síntomas más frecuentes fueron: cefalea en 84%, dolor lumbosacro en 72%, cervicalgia en 72%, alteración del equilibrio en 72% y parestesias en 70%. Los signos neurológicos más frecuentes eran: alteración de los reflejososteo-tendinosos en extremidades superiores en 86%, : alteración de los reflejos osteo-tendinosos en extremidades inferiores 82%, alteración de los reflejoscutáneo-plantares en 73%, fuerza prensión manual disminuida en 70%, alteraciones sensibilidad térmica en 69%, alteraciones reflejos cutáneo-abdominales en 68%, Maniobra de Mingazzini positiva en 66%, Alteraciones sensibilidad táctil en 65% y Desviación de la úvula y/o lengua en 64%. Las características de imagen observadas más frecuentemente fueron: posición alterada de las amígdalas cerebelosas en 93%, cono medular bajo por debajo del disco D12L1 en 88%, escoliosis idiopática en 76%, discopatía múltiple en 72% y cavidades siringomiélicas en 52%.

Conclusiones: Ello representa un cambio de paradigma que abre nuevos caminos para la investigación y amplía el abanico de terapéuticas disponibles en estos enfermos.

Palabras clave: Síndrome de Arnold-Chiari syndrome, siringomielia, escoliosis, filum terminale.

Introducción

El presente trabajo sintetiza y corona los esfuerzos de varios investigadores que hasta el día presente han perseguido tres líneas de investigación convergentes: el síndrome de la médula anclada; la relación etiopatogénica entre el Síndrome de Arnold-Chiari I, la Siringomielia idiopática, la Escoliosis idiopática y otras patologías afines; y, por último, el papel del anclaje

amedular en el desarrollo de la Escoliosis idiopática.

Aunque los primeros casos de cirugías de liberación de médula anclada fueron publicados ya en 1857 por Johnson[1] y en 1891 por Jones WL [2], la relación entre un anclaje de la médula espinal y cierta sintomatología neurológica y vertebral, o sea, el primer concepto de médula anclada fue sugerida en pacientes con mielomeningocele por Fuchs en 1909 [3] y más tarde por Lichtenstein en 1940 [4].

* Autor para la correspondencia: mroyo@institutchiaribcn.com

¹Institut Chiari & Siringomielia & Escoliosis de Barcelona, Passeig Manuel Girona 16, 08034 Barcelona, Spain

Full list of author information is available at the end of the article



© The Author(s). 2020 **Open Access** This article is licensed under a Creative Commons Attribution 4.0 International License, which permits use, sharing, adaptation, distribution and reproduction in any medium or format, as long as you give appropriate credit to the original author(s) and the source, provide a link to the Creative Commons licence, and indicate if changes were made. The images or other third party material in this article are included in the article's Creative Commons licence, unless indicated otherwise in a credit line to the material. If material is not included in the article's Creative Commons licence and your intended use is not permitted by statutory regulation or exceeds the permitted use, you will need to obtain permission directly from the copyright holder. To view a copy of this licence, visit <http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>. The Creative Commons Public Domain Dedication waiver (<http://creativecommons.org/publicdomain/zero/1.0/>) applies to the data made available in this article, unless otherwise stated in a credit line to the data.

En 1953, Garceau [5] definía el "síndrome del filum terminale" o "síndrome de tracción medular", publicando tres casos con un cuadro parecido, que mejoraron tras la sección de un filum terminale grueso y tenso, mientras que Jones y Love proponían en 1956 el término de "filum terminale tenso" [6].

En 1976, Hoffmann [7] usaba el término de "médula anclada oculta" para definir un cuadro clínico similar, asociado a ciertos criterios radiológicos como un cono medular bajo y un filum terminale grueso.

Por estas contribuciones sucesivas, tras muchas décadas de indecisiones y dificultades, finalmente se describía el síndrome de médula anclada, provocado por una fijación anormal de la médula por una malformación de la columna vertebral y la médula espinal evidente en la exploración física en forma de una espina bífida, manifestándose con un cuadro clínico de deficiencias neurológicas sensitivas y motoras de predominio en los miembros inferiores, frecuentes deformidades ortopédicas en los pies, con estigmas cutáneos y alteraciones genito-urinarias según Fuchs, Lichtenstein, Yamada [3, 4, 8]. La prevalencia de una médula anclada sintomática asociada con una espina bífida oculta fue del 0,1% de 5499 estudiantes de primaria en Turquía [9], mientras de manera general, todos los tipos de espina bífida ocurren en un intervalo de 0,5-10 por 1000 nacidos vivos a nivel mundial [10]. El tratamiento quirúrgico, indicado en 10-20% de los casos, consiste en la liberación de la médula espinal fijada por la malformación mielo-meningo-vertebral mediante una laminectomía lumbar.

Por otro lado, en una dirección de investigación bien distinta, han sido numerosos los autores que en las últimas décadas han observado una asociación entre el Síndrome de Arnold-Chiari I, la Siringomielia idiopática, la Escoliosis idiopática [11–18] pero ninguna explicación patogénica o posible relación de causalidad ha sido suficientemente aceptada para justificar la iniciación de ensayos profundizando en este tema.

Por fin, una tercera línea de investigación, bien cercana a nuestra visión, intenta explicar la patogenia de la Escoliosis idiopática, el Arnold-Chiari Syndrome I y de la impresión basilar por un asincronismo de crecimiento entre la columna vertebral y la médula espinal, mecanismo propuesto por Roth en 1981 y 1986 [19, 20], que provocaría un anclaje de la médula espinal, según avanzado por Porter en 2001 [21, 22], y un desarrollo excesivo y deformante de los elementos anteriores de la columna dorsal, que lleva a la producción de una escoliosis con rotación según un posible mecanismo sugerido por Dickson en 1984 [23]. Algunos estudios recientes de imagen por resonancia magnética, en particular los llevados a cabo por el equipo de la Winnie Chou, han identificado en pacientes con escoliosis idiopática rasgos que apoyan estas teorías [24], y otros, como Milhorat en 2009, que han aplicado esos criterios para el tratamiento [25]. Según los argumentos presentados en la tesis doctoral "Aportación a la etiología de la siringomielia" [26], se propone a la tracción medular

y del encéfalo, como mecanismo principal involucrado en la etiopatogenia de la Siringomielia idiopática, el síndrome de Arnold-Chiari I, la Escoliosis idiopática y otras enfermedades consideradas también idiopáticas como la Platibasia, la Impresión Basilar, el Retroceso Odontoideo y la Angulación del Tronco Cerebral (ATC) [27, 28].

El objetivo de este trabajo es introducir el concepto de Síndrome Neuro-cráneo-Vertebral (SNCV) para definir el conjunto de manifestaciones clínicas y de imagen que afectan al sistema nervioso, cráneo y columna vertebral en forma de enfermedades conocidas como Síndrome de Arnold-Chiari I, la Siringomielia idiopática, la Escoliosis idiopática y otras anomalías la Platibasia, la Impresión Basilar, el Retroceso Odontoideo y la Angulación del Tronco Cerebral. La Enfermedad del Filum (EF) es la forma más frecuente y congénita del Síndrome Neuro-cráneo-vertebral.

Métodos

Entre el 14 de abril de 2009 y el 16 de diciembre de 2015, en el Instituto "Chiari & Siringomielia & Escoliosis de Barcelona" (ICSEB), se han visitado 1285 pacientes con diagnósticos de Arnold-Chiari I, Siringomielia idiopática, Escoliosis idiopática, Platibasia, Impresión Basilar, Angulación del Tronco Cerebral, cono medular bajo y patologías relacionadas, de los cuales presentamos las características clínicas y de imagen en una muestra de 373 pacientes seleccionados por tener registrados datos completos para los fines de esta investigación, tras descartar los casos con antecedentes neurológicos o neuroquirúrgicos importantes que podrían interferir con su presentación clínica o de imagen: intervenciones como craniectomía suboccipital, siringostomía, derivación ventrículo-peritoneal, instrumentación por escoliosis, discectomías, laminectomías por estenosis; además, enfermedades desmielinizantes, inflamatorias, tumorales o traumáticas significativas del sistema nervioso central y periférico.

En general, los pacientes nos contactan después de ser diagnosticados de una o más de estas enfermedades en sus países de origen y por tener interés en nuestro propio método para el diagnóstico, tratamiento y seguimiento de la Enfermedad del Filum y del Síndrome Neuro-cráneo-vertebral, denominado Filum System® (FS®, presentado en <https://filumsystem.com/enfermedad-del-filum>, <https://filumsystem.com/enfermedades-implicadas/> y <https://institutchiariibcn.com>) ya que somos el único centro en el mundo habilitado para aplicarlo, como centro privado de alta especialización con Certificado de Investigación y Desarrollo (I+D) 1583.001.16-160920-CER-RD.001 por la Agencia de Certificación en Innovación Española, S.L. (ACIE) y ENAC Certificación N°: 33/C-PR074, el CERTIFICATE IQNet and AENOR Quality Management System ISO 9001:2015 Registration Number: ES-0081/2015 para los siguientes campos de investigación: Investigación, diagnóstico y tratamiento de la Enfermedad del Filum y la Certificación del Sistema de Gestión de Calidad según normativa UNE-EN ISO 9001:2008.

Una vez presentados los pacientes y registrados en nuestro centro, tras recoger los antecedentes personales y familiares, la historia clínica se centra en un interrogatorio minucioso sobre síntomas posibles del Síndrome Neuro-cráneo-vertebral ordenados anatómicamente, seguido por una exploración neurológica exhaustiva y pormenorizada centrada en el Síndrome Neuro-cráneo-vertebral y consistiendo principalmente en los procedimientos presentados en la Tabla 1. Previamente a la visita, la mayoría de los pacientes envían series de resonancia magnética de toda la columna vertebral, incluyendo como mínimo cortes sagitales y axiales de imágenes ponderadas tanto en T1 como en T2 y radiografías de la columna vertebral entera en ortostatismo con incidencias antero-posteriores y laterales. Todas se analizan minuciosamente en la búsqueda de las patologías que se definen a continuación:

Tabla 1: Exploración neurológica. ¹Actualmente usamos también el dinamómetro Jamar. ²No incluidas en el análisis estadístico.

Procedimientos	Hallazgos.
1. Exploración pupilas	Miosis, midriasis, anisocoria, disminución reflejo fotomotor
2. Oculomotricidad	Estrabismo, nistagmos
3. Inspección úvula y lengua	Desviación, asimetría
4. Fuerza de prensión con dinamómetro Collins ¹	Disminución uni- o bilateral por debajo del 10º centil del grupo correspondiente de edad y sexo
5. Reflejos osteo-tendinosos, cutáneo-abdominales y cutáneo-plantares	Abolición, disminución, exaltación, aparición de reflejos patológicos
6. Sensibilidad térmica en al menos 40 áreas corporales	Anestesia, hipoestesia, hiperestesia, disestesias o parestesias evocadas
7. Sensibilidad táctil en al menos 40 áreas corporales	Anestesia, hipoestesia, hiperestesia, disestesias o parestesias evocadas
8. Maniobra de Lasègue	Positiva - localización dolor y ángulo elevación
9. Maniobra de Mingazzini	Claudicación
10. Maniobra de Lasègue invertida ²	Positiva - dolor con flexión de la pierna en decúbito prono
11. Barré's test ²	Claudicación
12. Presión puntos dolorosos en Espalda y miembros inferiores ²	Positiva - dolor a la presión digital
13. Inspección y palpación zona sacra ²	Deformación, hoyuelo sacro, hipersensibilidad
14. Inspección espalda, hombros y escápulas ²	Asimetría hombros, escápulas aladas, signos del pliegue, tórax, actitud escoliótica
15. Prueba de Romberg	Inestabilidad, retro- o lateropulsión
16. Marcha de puntillas y talones ²	Paresia, inestabilidad, ataxia
17. Prueba de paresia del cuádriceps ²	Positiva: dificultad de levantarse en ortostatismo desde una posición arrodillada con una rodilla en el suelo

- Malformaciones de la charnela occipito-cervical, de las cuales las más frecuentes son: Impresión basilar con la odontoides que asciende más de 5 mm encima de la línea de Chamberlain; Platibasia con un ángulo de Boogaard de más de 135° o un ángulo basal de Welcher de más de 140°; Retroceso Odontoideo de más de 2 mm detrás de la prolongación de la línea basilar de Thiébaud-Wackenheim-Vrousos; Angulación del Tronco Cerebral como visto en casos significativos de Platibasia (Figura 1).

Descenso de las amígdalas cerebelosas (DAC): definido como cualquier descenso de una o ambas amígdalas cerebelosas por debajo del plano del agujero occipital, representado por la línea de McRae. Además, en vez de medir la longitud del desplazamiento en milímetros como se acostumbra, lo reportamos en relación con las estructuras occipito-vertebrales alcanzadas en su punto más bajo por la punta de la amígdala, como agujero occipital, el arco posterior del atlas (C1) y la apófisis espinosa del axis (C2) (Figura 2). Definimos también como impactación de las amígdalas cerebelosas su contacto o cercanía íntima con la línea de McRae, considerándola como una forma incipiente de Descenso de las amígdalas cerebelosas, que represente el equivalente de lo que otros autores han denominado "malformación de Chiari tipo 0".

- Quiste intramedular (QIM), definido como una cavidad siringomiélica idiopática de cualquier tamaño, forma y localización, descartándose siempre una etiología tumoral, malformativa vascular o inflamatoria por la ausencia de un realce de contraste anormal igual que ausencia de una etiología traumática por los antecedentes del paciente y las lesiones asociadas en la imagen (Figura 3). Además, consideramos los siguientes dos tipos de lesiones presiringomiélicas: a) Isquemia-edema medular: definida como dos líneas paralelas hiperintensas dentro del cordón medular en las imágenes sagitales ponderadas en T2, habitualmente asociado con un edema medular visible (como hiperintensidad focal) en imágenes axiales ponderadas en T2 (Figura 4) [29] y b) Dilatación del canal epidural, cuando hay una visualización del mismo, sin llegar al diámetro de una cavidad siringomiélica filiforme (Figura 5).
- La Desviación de la Columna Vertebral (DCV) o Escoliosis idiopática se define como cualquier desalineación vertebral en plano coronal en forma de curvatura escoliótica, visible en la radiografía de la columna en ortostatismo, que clasificamos en las tres siguientes categorías: leve, si es hasta 10° calculados según el método Cobb, moderada si mide entre 10-40° y severa si tiene más de 40° Cobb (Figura 6). Consideramos la presencia de cualquier anomalía de las curvaturas

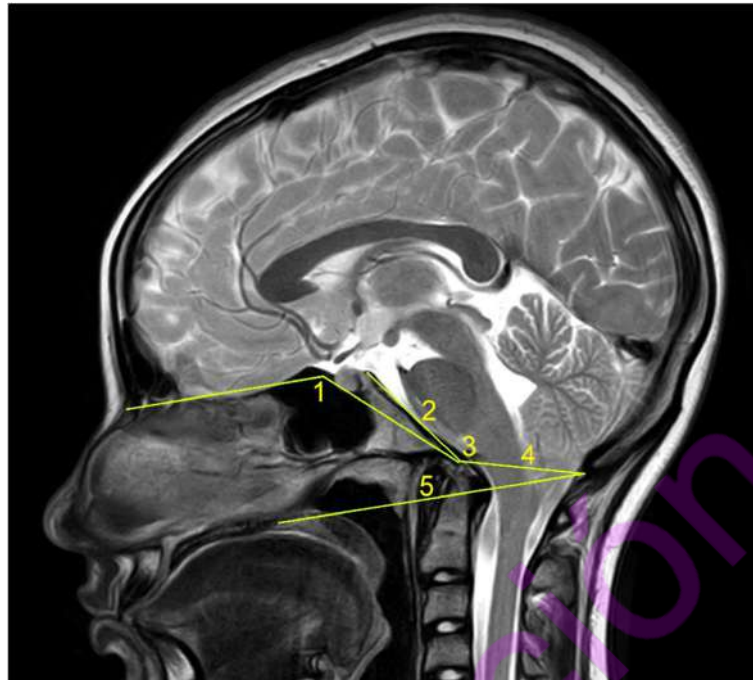


Figura. 1 Parámetros utilizados para valorar las malformaciones de la charnela occipito-cervical. 1 - Ángulo basal de Welcher; 2 -Línea basilar de Thiébaud-Wackenheim-Vrousos; 3 - Ángulo de Boogaard; 4 - Línea de McRae; 5- Línea de Chamberlain.

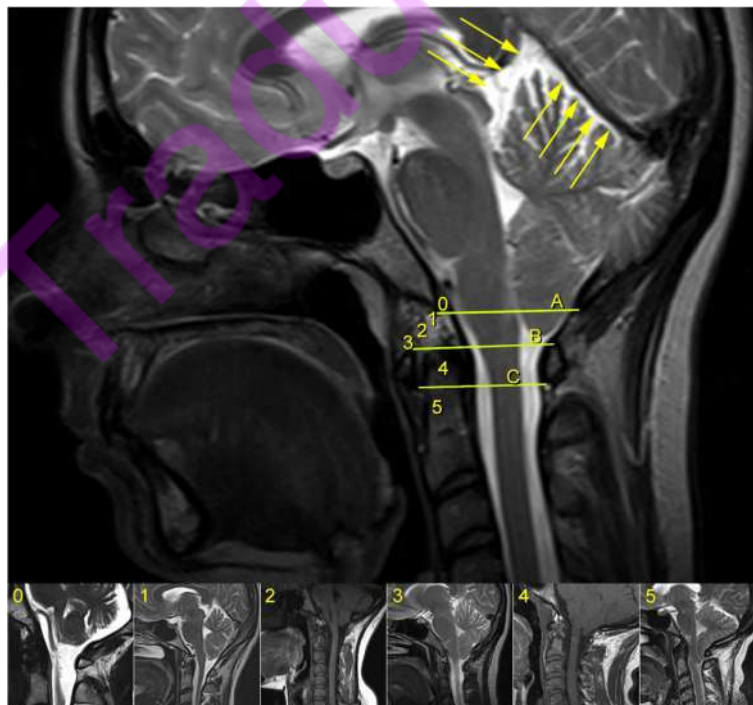


Figura. 2 Clasificación de la magnitud del descenso de las amígdalas cerebelosas y ejemplos de cada grado. A - Línea de McRae (AO); B - Borde superior del atlas (C1); C - Borde inferior del atlas (C1). El intervalo A-B se ha dividido en tercios: superior (grado 1), medio (grado 2) e inferior (grado 3). Se continúa con el grado 4 - Entre borde superior e inferior de C1 y por fin el 5 - Más abajo que el borde inferior de C1. Si la amígdala cerebelosa apunta justo en la línea A se considera Impactación e las Amígdalas Cerebelosas. Las flechas indican otro parámetro relevante frecuentemente asociado con DAC, el Aumento del Espacio Supracerebeloso.

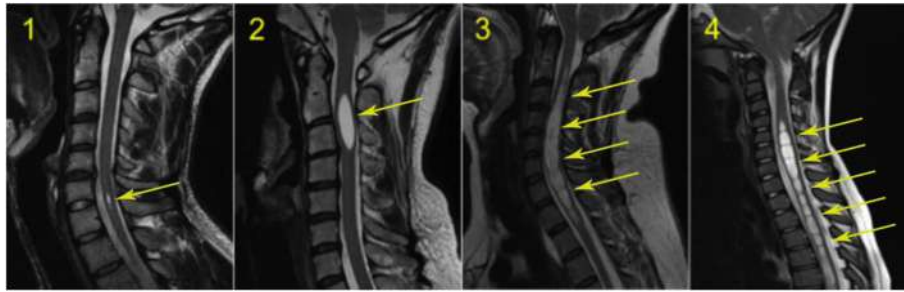


Figura. 3 Clasificación de la extensión de las cavidades siringomiélicas. Grado 1 - Menos de un segmento vertebral; Grado 2 - Entre 1-5 segmentos vertebrales; Grado 3 - Entre 6-10 segmentos vertebrales; Grado 4 - Más de 10 segmentos vertebrales

espinales sagitales igual de significativa como las de la curvatura coronal, como evidencia de una tensión medular normal, desde la rectificación hasta la inversión de la curvatura sagital “fisiológica” en cualquier región vertebral.

4. Cono medular bajo (CMB), definido como una posición de la punta del cono medular por debajo del disco intervertebral D12-L1, clasificado según el segmento vertebral que alcanza. Cada cuerpo vertebral se divide en tercios (Figura 7).

A menudo observamos también otros rasgos de imágenes de RM sugestivos, como por ejemplo el aumento del espacio supracerebeloso (Figura 2), la médula espinal tensa (en cortes sagitales, Figuras 5 y 8), y la médula espinal lateralizada (en cortes coronales o axiales, Figura 8), el Filum terminale internum y/o externum visible, y finalmente la rotoescoliosis; sin embargo, a pesar de ser frecuentes, estos cambios no han sido objeto de un análisis estadístico en este grupo de pacientes.

Las imágenes digitales en formato JPEG se han visualizado con el programa Vista Previa versión 8.1 (Apple, Inc. Cupertino, CA, EEUU), mientras que la mayoría, en formato DICOM, se han visualizado con el programa OsiriX versión 5.8.2 (Pixmeo SARL, Bernex, Switzerland).

Para el análisis de los datos se han recogido los datos generales, los síntomas, los signos clínicos y las características de imagen recogidos durante la visita de cada de paciente en una tabla en una base de datos de formato digital (FileMaker Pro Advanced 11.0v2, FileMaker, Inc. Santa Clara, CA, EEUU), desde la cual han sido trasladados a una hoja de cálculo Microsoft Excel 2011 para Mac versión 14.1.0 (Microsoft Corporation, Redmond, WA, EEUU) y luego a una base de datos SPSS (versión 21, IBM Corporation, Armonk, NY, EEUU).

Se realizó un análisis descriptivo inicial de los datos generales (sexo, edad, tipo y duración del curso clínico), dividiendo las variables en tres grandes categorías: síntomas clínicos, signos clínicos y características de imagen. Las variables objetivo del estudio fueron analizadas buscando asociaciones entre las tres categorías mencionadas, teniendo en cuenta criterios topográficos. Se utilizaron pruebas de chi-cuadrado de Pearson y pruebas de Kendall para datos ordinales y prueba de chi-cuadrado de Mantel-Haenszel para datos estratificados, considerando como significativos valores de $p < 0,05$. Finalmente, se han creado variables continuas, agrupandolos síntomas y los signos según criterios topográficos (Tabla 2) y estas variables, como también los tipos distintos de características de imagen se analizaron en conjunto, primero por comparación de medias

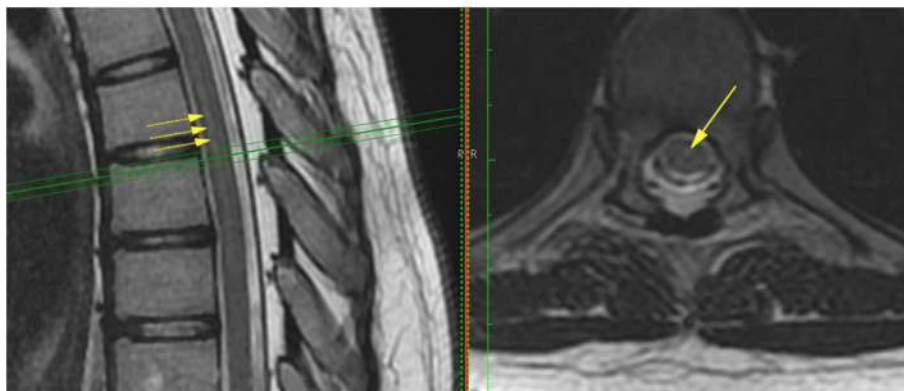


Figura. 4 Isquemia-edema medular visible en una porción de la médula dorsal en el corte sagital (izquierda, flecha), que corresponde a una imagen de edema centromedular en el corte axial (derecha, flecha).

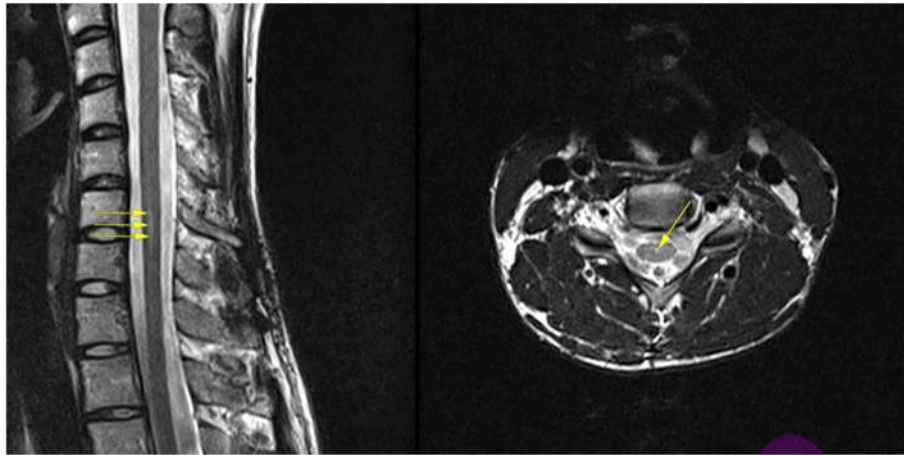


Figura. 5 Dilatación del canal endocéfálico (flechas). También se ve claramente una médula espinal tensa en el corte sagital (izquierda).

y pruebas t de Student para muestras independientes y luego por creación de diagramas de dispersión y cómputo del coeficiente de correlación de Pearson.

Resultados

Parte I – Análisis descriptivo

Datos generales

Entre los 373 pacientes seleccionados, 270 eran del sexo femenino (72%), con edades entre 3 y 76 años (mediana 33, media 33,66, desviación estándar 15,87). El intervalo de tiempo desde la aparición de los primeros síntomas hasta el diagnóstico fue más largo de 10 años en 177 casos (48%), entre 5 y 10 años en 70 casos (19%), entre 2 y 5 años en 76 casos (20%) y raramente más breve (Figura 9).

Cuadro clínico neurológico

Los síntomas que se han encontrado en más del 10% de los pacientes analizados y los signos clínicos detectados por el examen neurológico específico se presentan en las Tablas 3 y 4.

Vale la pena mencionar que a lo largo del estudio, hemos observado con bastante frecuencia otros síntomas, que al no ser previstos en el listado inicial, no han sido valorados dentro del presente análisis y por lo tanto, sólo disponemos de un recuento global de cada uno: fotofobia en 137 casos (37%), sonofobia en 126 casos (34%), movimientos involuntarios o fasciculaciones en varios segmentos corporales en 57 casos (15%) y sensaciones de descargas eléctricas en varias regiones en 40 casos (11%).

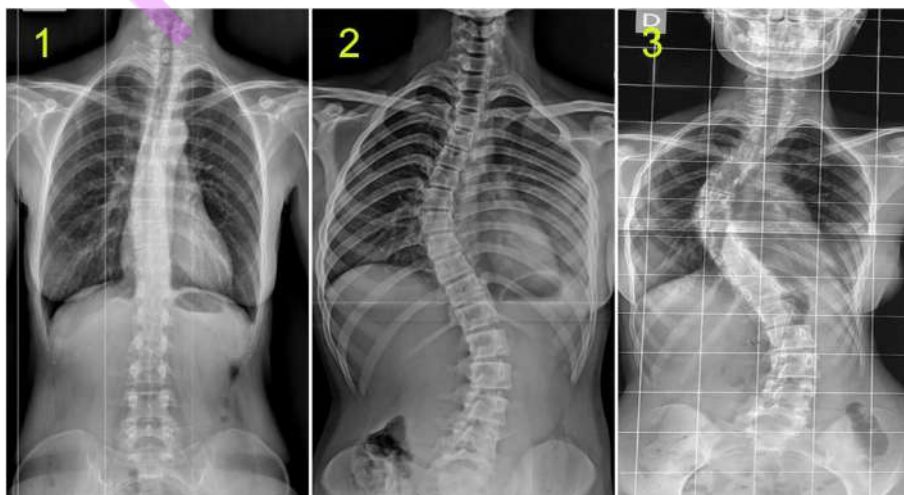


Figura. 6 Clasificación de la escoliosis idiopática. 1 - leve; 2 - moderada; 3 - severa.

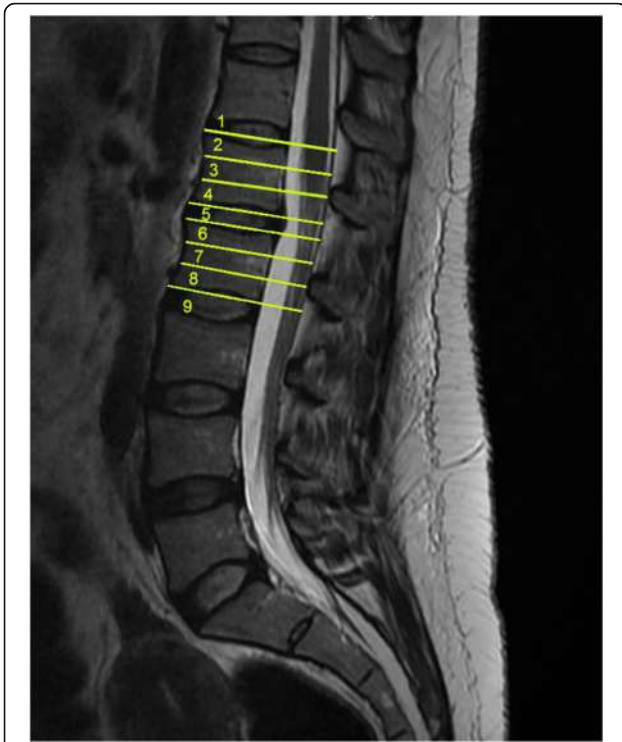


Figura. 7 Niveles utilizados en la clasificación de la altura de la posición del cono medular respecto a los segmentos vertebrales: 1- Hasta el disco D12L1; 2- En el tercio superior del cuerpo vertebral de L1; 3 - En el tercio medio del cuerpo de L1; 4 - En el tercio inferior del cuerpo de L1; 5- En el disco intervertebral L1L2; 6- En el tercio superior del cuerpo L2; 7 - En el tercio medio del cuerpo L2; 8 - En el tercio inferior del cuerpo de L2; 9 - Por debajo del cuerpo L2.

Al contrario, otros síntomas, aunque han sido incluidos en la investigación desde el inicio, se han observado demasiado raramente para usarlos en el análisis y por tanto se han descartado de entre los componentes específicos del cuadro clínico: pérdida de la consciencia en 23 casos (6%), disfonía en 20 (5%), hipersomnia en 20 (5%), dolor abdominal en 24 (6%), disestesias en 28 (8%), temblor en 29 (8%) y atrofia de varios segmentos corporales en 22 (6%). Además, es notable que sólo 14 de nuestros pacientes (4%) referían apneas nocturnas.

En cuanto al tipo de evolución clínica, en la mayoría de los casos fue progresiva (239, i.e. 64%), seguida por crónica (117, representando un 31%), los demás tipos siendo mucho más raros (Figura 10).

Características de imagen

El **Descenso de la Amígdalas Cerebelosas (Síndrome de Arnold-Chiari I)** estaba presente en 273 casos (73%), mientras que otros 73 casos (20%) han sido interpretados como **Impactación de las Amígdalas Cerebelosas**. Hemos encontrado todos los grados de descenso en proporciones bastante equilibradas la variante más frecuente ha sido cuando las amígdalas llegaban justo

delante del arco posterior del atlas (75 casos, 20%) (Figura 11).

Los **quistes intramedulares (siringomielia idiopática)** se han detectado en 194 casos (52%), mientras que 139 casos (37%) han sido interpretados como isquemia-edema medular y otros 8 casos (2%) tenían sólo una dilatación del canal ependimario. La localización más frecuente ha sido la cervico-dorsal con 99 casos (26%) y cabe señalar que una siringomielia cervical sin o con variable extensión en otros segmentos vertebrales estaba presente en 135 casos (36%). En cuanto a la extensión de la cavidad siringomiélica, frecuentemente superaba la longitud de 10 segmentos vertebrales (66 casos, o sea 18%). (Figura 12)

La **desviación de la columna vertebral (Escoliosis Idiopática)** se visualizaba en 284 casos (76%), en la mayoría siendo leve (hasta 10° Cobb) - en 170 casos (46%) (Figura 13).

La posición de la punta del cono medular respecto a los niveles vertebrales fue muy variable, la más frecuente siendo a altura del disco L1L2 en 87 casos (23%) (Figura 14).

Como **malformaciones de la charnela occipito-cervical**, en esta serie hemos encontrado 18 casos (5%) de **Retroceso Odontoideo (RO)**, 15 casos (4%) de **Impresión Basilar (IB)**, 10 casos (3%) de **Platibasia (PTB)** y 6 casos (2%) de **Angulación del Tronco Cerebral (ATC)**.

Por último, un total de 267 casos (72%) han sido etiquetados como **discopatía múltiple**.

Parte II – Análisis bivariante

Se han encontrado las siguientes asociaciones estadísticamente significativas ($p < 0,05$):

A. SÍNTOMAS Y SIGNOS CRANEALES Y GENERALES:

Desviación de la úvula y/o lengua con: Cefalea ($p=0,011$) y Náuseas y/o vómitos ($p=0,014$);

Nistagmo espontáneo con: Alteraciones del equilibrio ($p=0,020$ Kendall), Acúfenos ($p=0,000$) y Deterioro cognitivo ($p=0,011$ Kendall);

Prueba de Romberg positiva con: Alteraciones del equilibrio ($p=0,002$);

Fuerza de presión manual disminuida con: Deterioro cognitivo ($p=0,021$ Kendall);

Alteraciones de la sensibilidad térmica con: Alteraciones del humor ($p=0,000$).

B. SIGNOS CLÍNICOS ASOCIADOS A SÍNTOMAS MEDULARES:

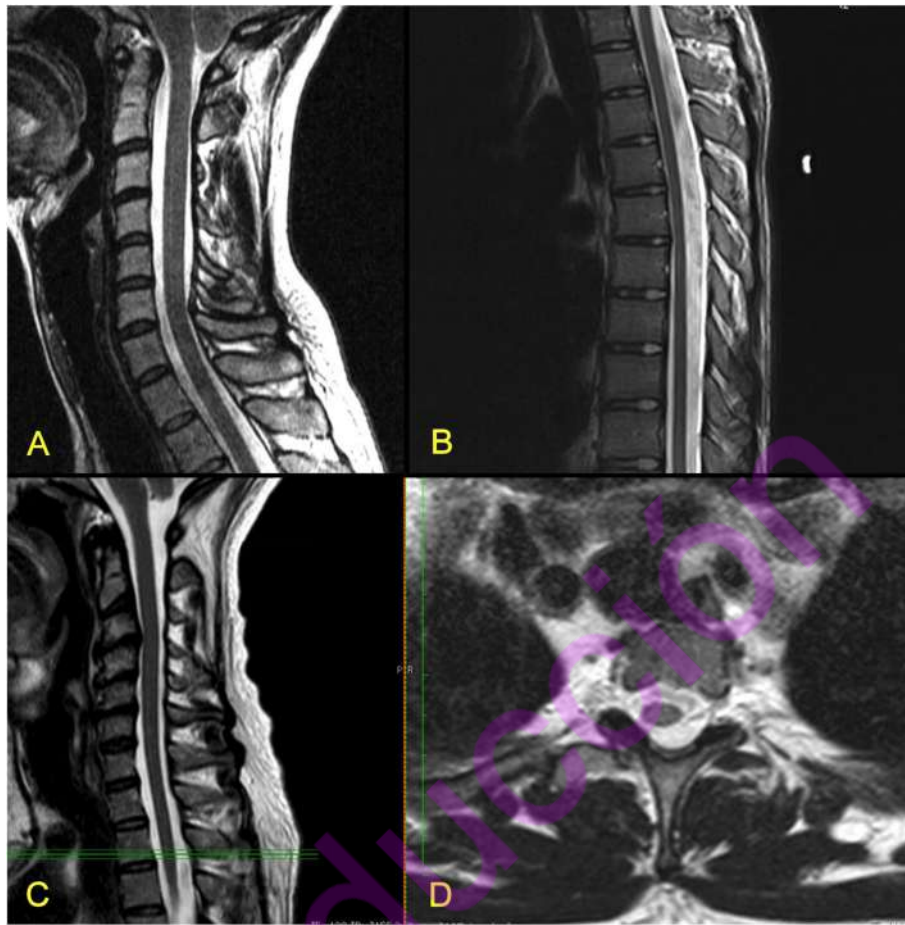


Figura. 8 Cortes de RM mostrando características de Médula Espinal Tensa (A, C - médula cervical; B - médula dorsal) y Médula Espinal Lateralizada (D, al nivel marcado con líneas verdes en C)

Alteraciones de la sensibilidad térmica con: Dolor cervical ($p=0,004$), Dolor en las extremidades superiores ($p=0,000$), Adormecimiento de las extremidades superiores ($p=0,000$), Sensación de falta de fuerza en las extremidades superiores ($p=0,000$) y Dolor en las extremidades inferiores ($p=0,045$ Kendall) y Alteración de la percepción de temperatura ($p=0,000$);

Alteraciones de la sensibilidad táctil con: Dolor cervical ($p=0,044$ Kendall), Dolor en las extremidades superiores ($p=0,000$), Adormecimiento de las extremidades superiores ($p=0,000$), Sensación de falta de fuerza en las extremidades superiores ($p=0,001$) y Dolor en las extremidades inferiores ($p=0,011$);

Tabla 2 Creación de nuevas variables continuas de escala - el valor de cada una para un paciente dado siendo la suma de los valores individuales de diferentes variables recogidas según criterios topográficos

Nueva variable continua	Componentes	Rango de valores
Síntomas generales	Deterioro cognitivo + Alteraciones del humor + Insomnio + Cansancio global	4-11
Síntomas craneales	Cefalea + Náuseas/Vómitos + Alteraciones del equilibrio + Disfagia + Alteraciones visuales + Acúfenos + Diplopia	7-15
Síntomas cervicales	Dolor cervical + Dolor EESS + Adormecimiento extremidades superiores + Falta de fuerza extremidades	4-8
Síntomas medulares	Dolor dorsal + Dolor lumbo-sacro + Dolor extremidades inferiores + Dolor tórax + Adormecimiento extremidades inferiores + Falta de fuerza extremidades inferiores + Parestesias + Alteraciones percepción térmica + Calambres + Alteraciones esfinterianas + Alteración march	11-21
Signos craneales	Nistagmo + Desviación úvula y/o lengua	2-4
Signos medulares	Alteraciones sensibilidad térmica + Alteraciones sensibilidad táctil + Reflejos Osteotendinosos extremidades superiores + Reflejos Osteotendinosos extremidades inferiores+ Reflejos cutáneo-abdominales + Reflejos cutáneo-plantares + Maniobra Lasègue + Maniobra Mingazzini + Prueba Romberg + Fuerza presión manos	10-25

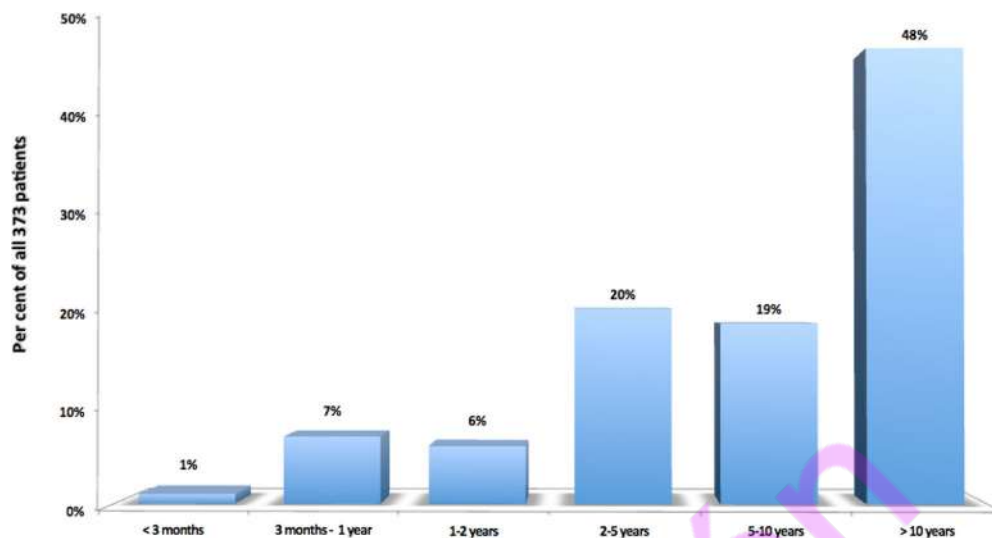


Figura. 9 Tiempo transcurrido desde el inicio de los primeros síntomas hasta la visita en el ICSEB en los 373 pacientes

Alteraciones de Reflejos Osteotendinosos en las extremidades superiores con: Sensación de falta de fuerza en las extremidades superiores ($p=0,042$) y Alteraciones esfinterianas ($p=0,024$ Kendall);

Disminución de la fuerza de prensión manual con: Sensación de falta de fuerza en las extremidades superiores ($p=0,000$);

Alteraciones de Reflejos Osteotendinosos en las extremidades inferiores con: Sensación de falta de fuerza en las extremidades inferiores ($p=0,002$) y Alteraciones de la marcha ($p=0,046$ Kendall);

Prueba de Mingazzini positiva con: Sensación de falta de fuerza en las extremidades inferiores ($p=0,001$).

C. RELACIÓN ENTRE VARIABLES CLÍNICAS (SÍNTOMAS Y SIGNOS) Y CARACTERÍSTICAS DE IMAGEN

– **Variables clínicas asociadas con el Descenso de las Amígdalas Cerebelosas:** cefalea ($p=0,018$), desviación de la úvula y/o lengua ($p=0,013$) y disminución de la fuerza de prensión manual ($p=0,042$).

– **Variables clínicas asociadas con Quiste Intramedular:** náuseas y/o vómitos ($p=0,000$), alteraciones visuales ($p=0,001$), acúfenos ($p=0,007$), deterioro cognitivo ($p=0,001$), insomnio ($p=0,021$), cansancio global ($p=0,000$), adormecimiento de las extremidades superiores ($p=0,014$), alteraciones de la percepción de la temperatura ($p=0,019$), sensación de falta de fuerza en las extremidades superiores ($p=0,006$), desviación de la úvula y/o lengua ($p=0,027$), alteraciones de la sensibilidad térmica ($p=0,001$) y alteraciones de reflejos cutáneo-abdominales ($p=0,002$).

Si consideramos sólo las siringomielias con componente cervical, todas estas variables siguen asociadas, excepto el insomnio, y hay asociaciones significativas también con: dolor en las extremidades superiores ($p=0,003$), adormecimiento de las extremidades inferiores ($p=0,045$), alteraciones de la sensibilidad táctil ($p=0,000$) y alteraciones de reflejos cutáneo-plantares ($p=0,010$).

– **Variables clínicas asociadas con la Desviación de la columna vertebral (Escoliosis Idiopática):** dolor dorsal ($p=0,034$), nistagmo espontáneo ($p=0,038$), sensibilidad táctil alterada ($p=0,013$), reflejos cutáneo abdominales alterados ($p=0,044$ Kendall) reflejos cutáneo plantares alterados ($p=0,001$).

D. RELACIONES ENTRE DIFERENTES CARACTERÍSTICAS DE IMAGEN :

– **Descenso de las amígdalas cerebelosas** con: Malformaciones de la charnela occipito-cervical ($p=0,015$ Kendall), Siringomielia con componente cervical ($p=0,003$), Nivel del cono medular ($p=0,008$) y Desviación de la columna vertebral ($p=0,014$ Kendall);

– **Nivel del cono medular** con Desviación de la columna vertebral ($p=0,045$ Kendall).

Además, por análisis estratificado Mantel-Haenszel, resulta que la relación positiva entre el Descenso de las Amígdalas Cerebelosas y el cono medular sólo existe en los casos con escoliosis moderada o severa. También es interesante que, aunque a primera vista, no hay relación entre el Descenso de las Amígdalas Cerebelosas y los Quistes Intramedulares cuando

Table 3 Frecuencias de los síntomas clínicos en los 373 pacientes seleccionados. ¹ Inestabilidad, mareos, vértigo, etc. ² Visión borrosa, fosfenos, escotomas, etc. ³ Sensación de manos y/o pies fríos, intolerancia/insensibilidad al frío/calor. ⁴ Incontinencia/retención, urgencia, etc. ^A Más Adelante en el análisis agrupados como "Deterioro cognitivo". ^B Más Adelante en el análisis agrupados como "Alteraciones del humor".

Síntoma	Frecuencia	Porcentaje
1. Cefalea	312	84
2. Náuseas y/o vómitos	182	49
3. Alteraciones del equilibrio ¹	268	72
4. Disfagia	141	38
5. Alteraciones visuales ²	212	57
6. Diplopia	58	16
7. Acúfenos	171	46
8. Trastornos del lenguaje ^A	92	25
9. Deterioro de la memoria ^A	162	43
10. Alteración de la atención ^A	143	38
11. Tristeza ^B	100	27
12. Angustia ^B	45	12
13. Nerviosismo ^B	196	53
14. Insomnio	181	49
15. Cansancio global	183	49
16. Dolor en extremidades superiores en	167	45
17. Dolor en extremidades inferiores	208	56
18. Dolor torácico	81	22
19. Dolor cervical	268	72
20. Dolor dorsal	243	65
21. Dolor lumbo-sacra	270	72
22. Adormecimiento en EESS	110	30
23. Adormecimiento en EEII	76	20
24. Parestesias	262	70
25. Alteraciones percepción térmica ³	146	39
26. Calambres	44	12
27. Sensación de falta de fuerza EESS	182	49
28. Sensación de falta de fuerza EEII	175	47
29. Alteraciones esfinterianas ⁴	192	52
30. Alteración de la marcha	170	46

se refiere a todas las ubicaciones, sí que la hay si se analiza más en detalle, pero la relación positiva entre el Descenso de las Amígdalas Cerebelosas con la Siringomielia con componente cervical es anulada por una asociación negativa de Descenso de las Amígdalas Cerebelosas con Siringomielia de localización dorsal y/o lumbar.

La comparación de medias y la prueba t para muestras independientes, aplicado a las nuevas variables continuas, formadas agrupando síntomas y signos según criterios

topográficos (Tabla 2), pone en evidencia las siguientes asociaciones positivas: Síntomas cervicales - Siringomielia con componente cervical; Síntomas craneales - Descenso de las Amígdalas Cerebelosas; Signos craneales - Descenso de las Amígdalas Cerebelosas; y signos medulares - Malformaciones charnela occipito-cervical.

Cabe mencionar que tanto conjuntamente en las Siringomielias (Quistes Intramedulares), como si consideramos solo las de componente cervical, hay menos síntomas generales y craneales que en los pacientes sin quistes intramedulares (asociaciones negativas).

En cuanto al coeficiente de correlación de Pearson aplicado a las mismas variables continuas nuevas, se observan buenas correlaciones dentro del conjunto de síntomas y signos clínicos - las mejores siendo entre síntomas generales-síntomas craneales ($r=0,531$, $p=0,000$), síntomas medulares-signos medulares ($r=0,523$, $p=0,000$), síntomas medulares - síntomas cervicales ($r=0,513$, $p=0,000$), síntomas craneales-síntomas medulares ($r=0,420$, $p=0,000$) y síntomas generales-síntomas medulares ($r=0,414$, $p=0,000$). Hay correlaciones positivas significativas estadísticamente ($p<0,05$), aunque más débiles (r entre $0,106-0,149$), entre síntomas craneales - Descenso de las Amígdalas Cerebelosas, signos craneales - Descenso de las Amígdalas Cerebelosas, síntomas cervicales y Quistes Intramedulares y los signos medulares - Quistes Intramedulares. Del mismo modo, hay débiles correlaciones negativas significativas estadísticamente ($p<0,05$, r entre $0,120-0,197$) entre los síntomas generales y Desviación de la Columna Vertebral, síntomas generales - Quistes Intramedulares, síntomas craneales - Quistes Intramedulares, síntomas medulares - Descenso de las Amígdalas Cerebelosas y signos craneales - Quistes Intramedulares. En general, es notable que el Descenso de las Amígdalas Cerebelosas tiene correlaciones positivas con los síntomas y los signos craneales, mientras que la otra alteración de imagen principal, el quiste intramedular, tiene correlaciones positivas con síntomas cervicales y signos medulares.

Discusión

Históricamente, las patologías mencionadas se han definido en general con una o dos publicaciones como: Fuchs 1910 (3) y Lichtenstein 1940 (4) para el síndrome de la médula anclada; Hoffman 1976 (7) para la médula anclada oculta; Garceau 1953 (5), para el síndrome de tracción medular y el síndrome del filum terminale. En ninguna de ellas se ha demostrado la correlación entre la Siringomielia idiopática, el Síndrome de Arnold - Chiari I, la Escoliosis idiopática, la Platibasia, la Impresión Basilar, el Retroceso Odontoideo y la Angulación del Tronco Cerebral con un conflicto de crecimiento disarmónico entre el neuroeje y el neuroraquis con la retención de un filum terminale aparentemente normal en las exploraciones complementarias.

Tabla 4 Frecuencias de los signos clínicos en los 373 pacientes seleccionados

Signos	Frecuencia	Porcentaje
1. Nistagmo espontáneo	204	55
2. Desviación de la úvula y lengua	237	64
3. Alteraciones sensibilidad térmica	257	69
4. Alteraciones sensibilidad táctil	242	65
5. Alteraciones reflejos osteo-tendinosos EESS	322	86
6. Alteraciones reflejos osteo-tendinosos EEII	309	83
7. Alteraciones reflejos cutáneo-abdominales	254	68
8. Alteraciones reflejos cutáneo-plantares ¹	274	73
9. Maniobra de Lasègue positiva	165	44
10. Maniobra de Mingazzini positiva	245	66
11. Prueba de Romberg positiva	188	50
12. Fuerza prensión manual disminuida	259	70

¹Babinski's sign was present on one or both sides in 109 patients (29%)

Hasta ahora, ninguna de estas enfermedades se ha relacionado con ese mecanismo patológico, excepto en 1992 con la tesis doctoral “Aportación a la siringomielia idiopática” (26) donde se planteó la existencia de una fuerza axial caudal que afecta a todo el sistema nervioso humano, ante la evidencia estadística de una posición baja del cono medular en los pacientes afectados de la Siringomielia idiopática.

En nuestras publicaciones del 1996 (27,28) se consideró un filum terminale aparentemente normal - o sea sin presentar anomalías en las exploraciones complementarias - como transmisor o responsable de la tracción de la médula espinal y de todo el sistema nervioso central, afectando a ambos y a su entorno óseo:

cráneo y columna vertebral, siendo entonces causa común para el Síndrome de Arnold -Chiari I, la Siringomielia idiopática, la Escoliosis idiopática, la Platibasia, la Impresión Basilar, el Retroceso Odontoideo, y la Angulación del Tronco Cerebral. Denominamos la presencia de una o más de estas enfermedades en un paciente como Síndrome Neuro-cráneo-vertebral y, en el caso de no ser posible identificar ninguna causa traumática, tumoral, infecciosa, congénita malformativa vertebral u otras, la denominamos Enfermedad del Filum.

En 1981 y 1986 Roth (19,20) propuso el crecimiento disarmónico entre la columna vertebral y la médula espinal para explicar la escoliosis y el síndrome de Arnold-Chiari I, sin existir ninguna malformación neurovertebral. Nosotros consideramos ese crecimiento disarmónico, junto con el

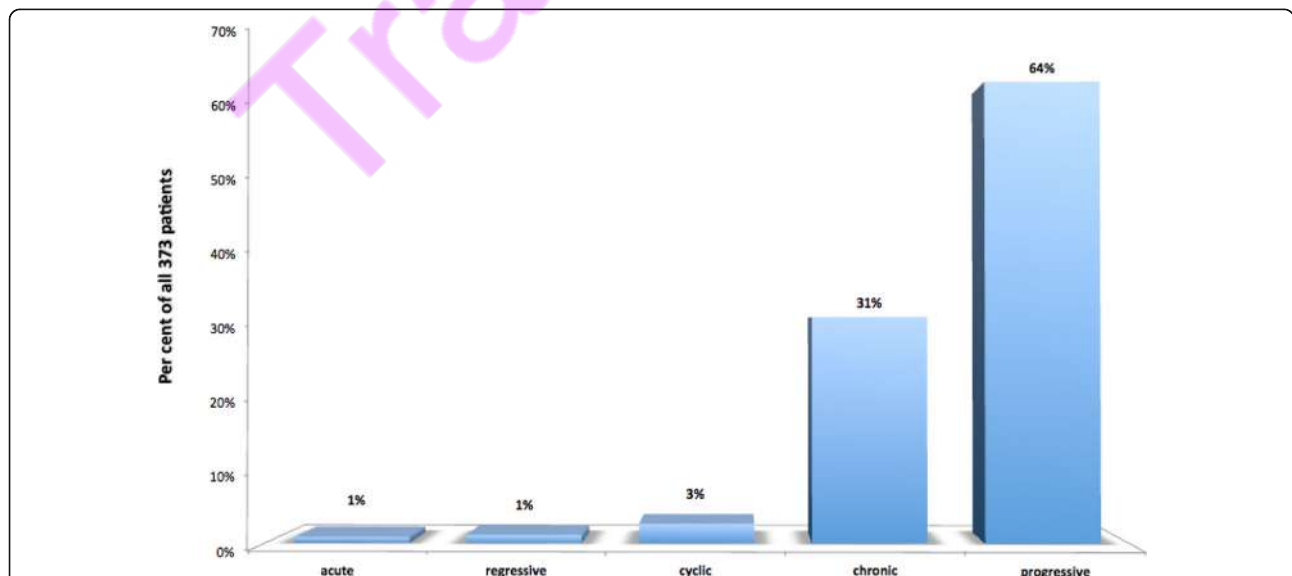


Figura. 10 Tipo de evolución clínica de los 373 pacientes seleccionados. agudo= inicio de síntomas en los seis meses previos; regresivo= síntomas disminuyen o desaparecen gradualmente con el tiempo; cíclico=los síntomas presentan en brotes separados por periodos de normalidad; crónico= los síntomas son más o menos constante durante largas temporadas; progresivo=los síntomas aumentan en intensidad y/o número en el tiempo.

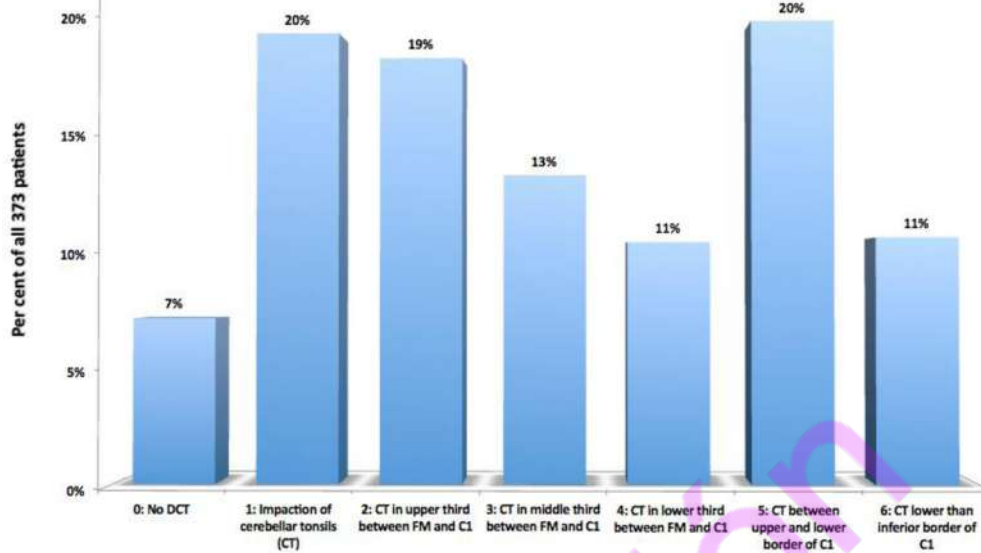


Figura. 11 Descenso amígdalas cerebelosas (DAC) respecto al AO, arco posterior de de C1 y C2 en los 373 pacientes seleccionados. AC=Amígdalas Cerebelosas; AO=Agujero Occipital; C1= primera vértebra.

conflicto mecánico que ejerce un filum terminale aparentemente normal, como responsable de varias patologías idiopáticas, entre ellas la Siringomielia idiopática, la Impresión Basilar, el Retroceso odontoideo, la Platibasia y la Angulación del tronco cerebral. La presencia de la tracción caudal se presume en todos los seres humanos a partir de la novena semana de la vida embrionaria y cualquier Desviación de la Columna Vertebral de carácter idiopático puede ser una forma de expresión de la misma fuerza de tracción caudal. Es de interés Testut y Latarjet de Péré 1900 (30): “En 100 adultos, que ha examinado respecto este punto [ref. a las

inflexiones laterales del raquis], ha comprobado su existencia en 93 veces; únicamente en 7 la columna vertebral era recta. Por tanto, puede considerarse como normal la existencia de las incurvaciones laterales del raquis”. Ello indica en esa serie una potencial prevalencia de 93 % de una DCV lateral no siempre percibida y con ello la posible existencia de la fuerza axial caudal y, por ende, de la Enfermedad del Filum. Siendo la Desviación de la Columna Vertebral uno de los múltiples signos en los que se manifiesta la Enfermedad del Filum, no es aventurado creer que en

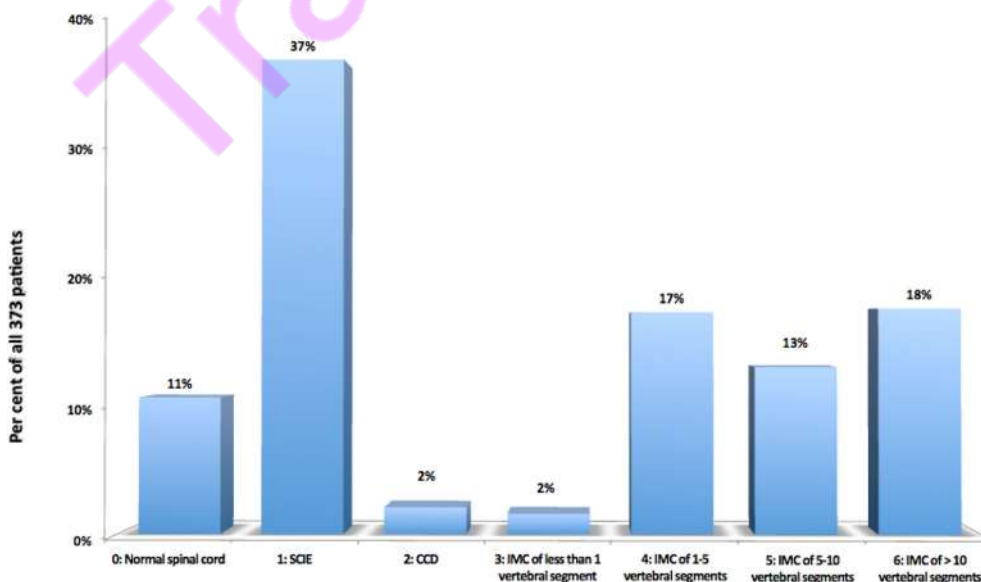


Figura. 12 Frecuencia de las lesiones presiringomiélicas y los diferentes grados de extensión longitudinal de las cavidades siringomiélicas (Grado 0 corresponde a una médula espinal normal), en los 373 pacientes seleccionados. IEM= Isquemia-Edema medular; DCE= Dilatación del Canal Ependimario; QIM= Quiste intramedular.

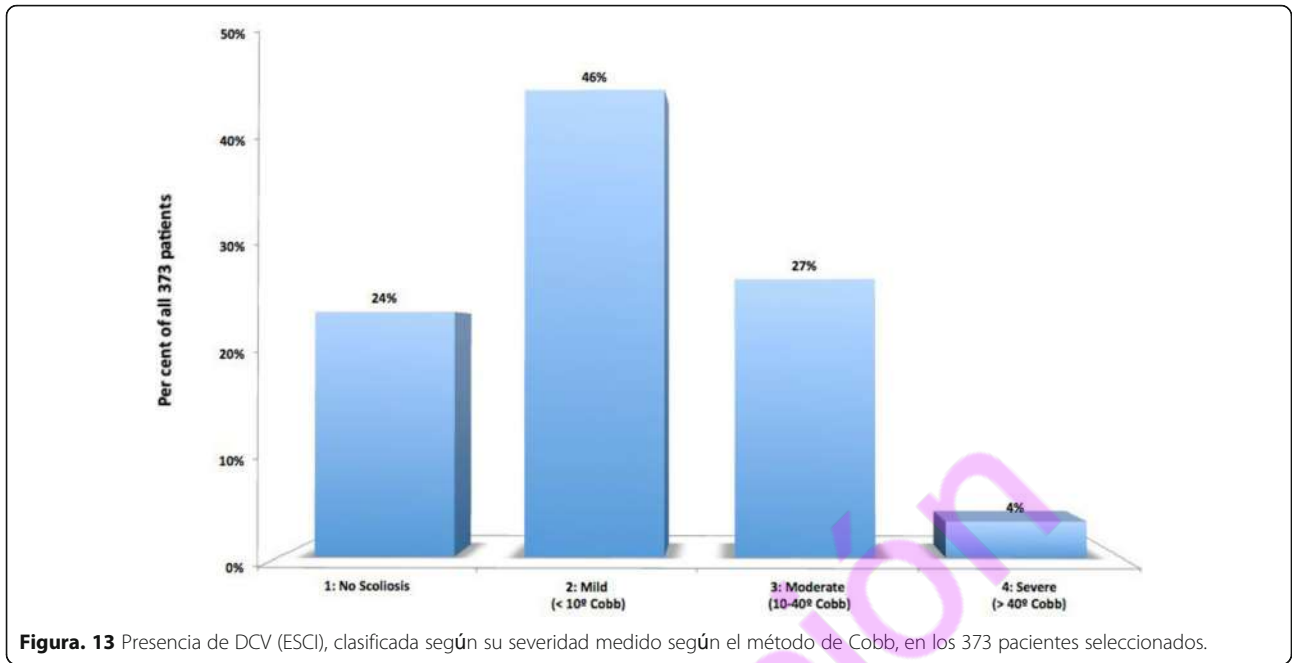


Figura. 13 Presencia de DCV (ESCI), clasificada según su severidad medido según el método de Cobb, en los 373 pacientes seleccionados.

la mayoría de los humanos existen signos en exploraciones complementarias y síntomas y signos en el cuadro clínico, normalmente desapercibidos, que podrían confirmar la posible existencia universal del conflicto mecánico entre el neuroeje y el neurorauquis. Somos conscientes de que la selección de pacientes depende del diagnóstico previo de ciertas patologías por parte de profesionales sanitarios independientes de nuestro centro, así como de la asimilación de estos

diagnósticos por parte de los pacientes, junto con la solución quirúrgica que se les propone o la ausencia de una propuesta terapéutica. Aunque varios factores pueden interferir en la producción de sesgos de selección (intensidad del cuadro clínico, características temperamentales y de carácter individuales, hábitos culturales regionales, facilidad de uso de Internet, estatus social, etc.),

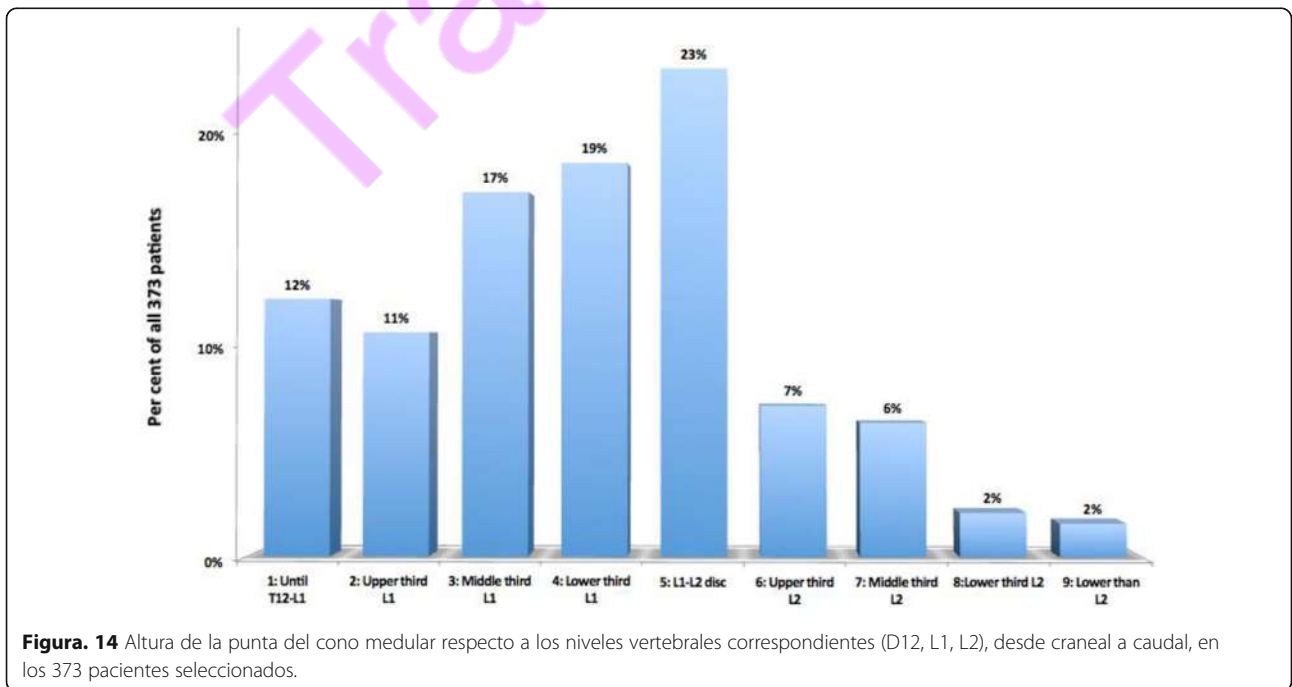


Figura. 14 Altura de la punta del cono medular respecto a los niveles vertebrales correspondientes (D12, L1, L2), desde craneal a caudal, en los 373 pacientes seleccionados.

podemos suponer que incluso esta búsqueda de una segunda opinión, así como su comprensión de los límites obvios del tratamiento actual, defina a los pacientes afectados por esta enfermedad y, por lo tanto, no debe desanimar a ningún investigador que intente explicar este cuadro clínico y de imágenes complementarias. La representatividad de nuestra muestra de pacientes para toda la población que padece estas enfermedades no es preocupante, si se considera que esta es solo la primera descripción de una nueva patología, en vista de futuros estudios en los que esta población global se caracterice mejor en condiciones más objetivas.

Según los resultados en 373 casos

Epidemiología

Predomina la afectación en el sexo femenino (72%), la edad más frecuente en la que se realiza el diagnóstico es de 33 años (promedio 33,66 años con desviación estándar 15,87 años) y el tiempo de la evolución hasta el diagnóstico es de más de 10 años en un 48% de los casos.

Síntomas

Los siguientes síntomas principales definen el cuadro clínico de la EF, por orden decreciente de frecuencia: cefalea 84%, dolor lumbo-sacro 72%, dolor cervical 72%, alteración del equilibrio 72%, parestesias 70%, dolor dorsal 65%, alteraciones visuales 57%, dolor en extremidades inferiores 56%, nerviosismo 53%, alteración de esfínteres 52%, cansancio global 49%, sensación de falta de fuerza en las extremidades superiores 49%, náuseas y/o vómitos 49 %.

Signos

Los signos que se presentan más frecuentemente en la Enfermedad del Filum son, por orden decreciente de frecuencia: alteraciones de los reflejos osteotendinosos en las extremidades superiores 86%, alteraciones de los reflejos osteotendinosos en las extremidades inferiores 82%, alteraciones de los reflejos cutáneo-plantares 73%, disminución de la fuerza de prensión manual 70%, alteración de la sensibilidad térmica 69%, alteración de los reflejos cutáneo-abdominales 68%, maniobra de Mingazzini positiva 66%, alteración de la sensibilidad táctil 65%, desviación de la úvula y/o lengua 64%, nistagmo espontáneo 55%, prueba de Romberg positiva 50%, maniobra de Laségue (extremidades inferiores) positiva 44%.

Es significativo que el análisis estadístico efectuado confirme la existencia de una correlación entre el nivel del cono medular y el Descenso de la Amígdalas Cerebelosas ($p=0,008$) y entre el nivel del cono medular y la Desviación de la Columna Vertebral ($p=0,045$). También se confirma la existencia de una correlación entre el Descenso de la Amígdalas Cerebelosas y la SM con componente cervical ($p=0,003$), coexistiendo con una relación curiosamente inversa entre Descenso de la Amígdalas Cerebelosas y Siringomielia "baja" (sin componente cervical, o sea, Siringomielia dorsal o

dorso-lumbar) ($p=0,001$). Además, hemos detectado una correlación entre el Descenso de la Amígdalas Cerebelosas y la Desviación de la Columna Vertebral ($p=0,014$).

De todos los síntomas y signos clínicos, solo la maniobra de Laségue positiva uni- o bilateral ($p=0,048$) y la disminución de fuerza de prensión manual uni- o bilateral (Kendall $p=0,019$) tienen una correlación con el nivel del cono medular. Las alteraciones de los Reflejos Cutáneo-plantares tienen una correlación con la Siringomielia con componente cervical ($p=0,005$) y con la Desviación de la Columna Vertebral ($p=0,000$).

Imágenes

En las imágenes se puede observar, de mayor a menor frecuencia: alteración de la posición de las amígdalas cerebelosas 93% (Descenso de la Amígdalas Cerebelosas 73% e Impactación Amígdalas Cerebelosas 20%); Cono Medular Bajo por debajo de D12-L1 88%; Desviación de la Columna Vertebral en 76%; discopatía múltiple 72%; cavidad siringomiélica 52%.

Conclusión

Lo observado es compatible con lo concluido en la tesis: la fuerza de tracción caudal, aplicada a todo el sistema nervioso por medio del filum terminale, se expresa en forma de Descenso de la Amígdalas Cerebelosas al desplazarse todo el encéfalo y su parte inferior - las amígdalas cerebelosas - a través del agujero occipital; la columna vertebral, intentando minimizar la acción traumática en la médula espinal, se curva generando las curvaturas anormales de la columna vertebral como la escoliosis, la cifosis, la hiperlordosis, la rotoescoliosis, la rectificación de la columna vertebral; el tejido central de la médula espinal sufre la isquemia y necrosis que genera una cavidad con líquido intersticial o suero - la cavidad siringomiélica; al actuar sobre el cráneo y el tronco cerebral, en el inicio de la maduración ósea, aparecen la Platibasia, la Impresión Basilar, el Retroceso Odontoideo y la Angulación del Tronco Cerebral. La evolución de la cavidad siringomiélica es hacia la fistulización y el intercambio del líquido intracavitario por líquido cefalorraquídeo, hacia la redilatación si existe un mecanismo valvular, o hacia el colapso y la atrofia de la médula espinal.

Como conclusión de una tesis doctoral y consecuentes publicaciones científicas (26 - 28, 31, 32), hemos procedido a la descripción de un nuevo concepto nosológico y etiopatogénico, proponiendo las entidades patológicas de la Enfermedad del Filum, cuando su origen es congénito, y el Síndrome Neuro-Cráneo-Vertebral, cuando el conflicto mecánico entre el neuroeje y neuroarquis es adquirido.

Es relevante para futuros estudios conocer mejor el origen de la fuerza axial caudal, para valorar el impacto de la Enfermedad del Filum en un individuo y en la población en general. Ello ayudará a comprender la magnitud, consecuencias y anomalías del crecimiento

asincrónico entre neuroeje y el neuroarquis sobre el sistema nervioso central, el cráneo y columna vertebral, así como el resto del organismo. Este conocimiento permitirá una nueva línea de tratamientos quirúrgicos y genéticos de estas enfermedades. En el ámbito de la biología, puede ser de interés determinar la presencia de la Enfermedad del Filum en otras especies animales que pertenecen al género Mamalia y su también posible ausencia en los vertebrados no mamíferos.

El corolario práctico más relevante de este cambio de paradigma es la solución que proponemos para corregir o prevenir estas anomalías lo antes posible, que consiste en la intervención quirúrgica de sección del Filum terminale. Este es un procedimiento mínimamente invasivo dirigido a la liberación de esta estructura fibrosa justo por encima de su inserción coccígea, tal y como se ha aplicado en la mayoría de los pacientes incluidos en este artículo, como una alternativa a muchas técnicas quirúrgicas complejas y de alto riesgo, diseñadas para tratar estas patologías (31,32). Sin embargo, al no estar incluidas en el propósito diagnóstico y nosológico de este artículo, estas innovaciones terapéuticas serán el tema de una futura publicación.

Abreviaturas

ATC: Angulación del Tronco Cerebral; AO: Agujero Occipital; CMB: Cono Medular Bajo; DAC: Descenso de las Amígdalas Cerebelosas; DCE: Dilatación del Canal Ependimario; DCV: Desviación de la Columna Vertebral; EF: Enfermedad del Filum; ESCI: Escoliosis Idiopática; FS*: Filum System*; IB: Impresión Basilar; I+D: Investigación + Desarrollo; IEM: Isquemia-Edema Medular; PTB: Platibasia; RTO: Retroceso Odontoideo; RM: Resonancia Magnética; SACHI: Síndrome de Arnold-Chiari I; SMI: Siringomielia Idiopática; SNCV: Síndrome Neuro-Cráneo-Vertebral; QIM: Quiste Intramedular

Expresiones de gratitud

Miguel Bautista Royo-Salvador agradece al Prof. Dr. José María Domenech Mateu (†), Cátedra de Anatomía y Embriología Humana de la Universidad Autónoma de Barcelona, y a su sucesor en la cátedra, el Prof. Dr. Alfonso Rodríguez Baeza su apoyo científico, como también al Dr. José Solé Llenas (†) su apoyo para la realización de la tesis doctoral -Aportación a la etología de la siringomielia- y la posterior descripción de la Enfermedad del Filum en dos publicaciones en 1996.

Juan Manuel Jené Gaspar actualizó la base de datos a FileMaker Pro y ayudó con el preprocesamiento de imágenes y la edición del manuscrito. Katharina Kühn en la traducción y revisado del manuscrito. Gioia Luè aportó la gestión para la Acreditación I+D+i del instituto por la Agencia de Acreditación en Innovación Española, con la investigación de la Enfermedad del Filum y a la gestión y presentación de conferencias sobre los pacientes afectados de la EF, así como en la organización de reuniones de pacientes y médicos en Italia, Francia y España donde se expuso por primera vez en público los conceptos de EF y SNCV. Mara Espino Hernández aportó la gestión administrativa, social y económica de los proyectos en Institut Chiari & Siringomielia & Escoliosis de Barcelona, Chiari & Scoliosis & Syringomyelia Foundation, Filum Academy Barcelona. Agradecemos al personal del Institut Chiari & Siringomielia & Escoliosis de Barcelona, que ha contribuido de alguna forma en la atención de los pacientes, recogida, confección e investigación de los datos. Agradecemos a todos nuestros pacientes y sus cuidadores, sin ellos no habría sido posible este trabajo.

Contribuciones de los autores

Diseño del estudio: MRS.

Recogida de datos: MFR, HS, MRS.

Análisis estadístico: HS, GBO.

Interpretación de datos: MRS, HS.

Preparación del manuscrito: MRS, HS.

Búsqueda bibliográfica: MRS, HS.

All authors have read and approved the manuscript.

Financiación

No se recibió financiación para esta investigación.

Aprobación del Comité Ético y consentimiento para participar

Para este artículo utilizamos la base de datos de pacientes de nuestro centro de forma retrospectiva. Los datos de los pacientes se anonimizaron de acuerdo con la legislación vigente en el momento en que se inició el estudio (2009), sin considerar necesaria la opinión de un comité ético, al haber adoptado las garantías y medidas técnicas y organizativas necesarias según lo establecido en el Reglamento UE sobre la protección de datos 2016/679 (artículo 89.1). Como anteriormente mencionado, el Institut Chiari & Siringomielia & Escoliosis de Barcelona posee la certificación de Investigación y Desarrollo (I + D) 1583.001.16-160920-CER-RD.001 por la Agencia Española de Certificación en Innovación (ACIE) y la certificación ENAC 33 / C-PR074, Certificado IQNet y el Certificado AENOR del Sistema de Gestión de la Calidad ISO 9001: 2015, Número de registro: ES-0081/2015 para los siguientes campos de actividades: Investigación, diagnóstico y tratamiento de la enfermedad de Filum y certificación de gestión de calidad según las normas UNE-EN ISO 9001: 2008

Consentimiento para publicar

Para este tipo de estudio, no se requiere consentimiento formal para la publicación de datos e imágenes de los participantes dado que solo se han utilizado imágenes anónimas (no identificables); de acuerdo con la Ley Orgánica 3/2018 de protección de datos personales (disposición adicional 17.d), esto cumple con la condición de que se haya hecho un compromiso de confidencialidad y se hayan adoptado medidas de seguridad específicas

Disponibilidad de datos y materiales

Conflicto de intereses: todos los autores certifican que no tienen afiliación ni participación en ninguna organización o entidad con ningún interés financiero (como honorarios, subvenciones educativas, participación en oficinas de oradores; membresía, empleo, consultorías, propiedad de acciones u otro patrimonio, y testimonios de expertos o acuerdos de licencia de patentes), o interés no financiero (como relaciones personales o profesionales, afiliaciones, conocimientos o creencias) en el tema o materiales discutidos en este manuscrito.

Detalles del autor

¹Institut Chiari & Siringomielia & Escoliosis de Barcelona, Passeig Manuel Girona 16, 08034 Barcelona, España. ² Departamento de anestesia, CIMA Hospital, Barcelona, España

Recibido: 12 de septiembre 2019 aceptado: 22 de abril 2020

Published online: 11 May 2020

Referencias

- Johnson A. Sacrum of a child containing a fatty tumour connected with the anterior of the spinal canal. *Lancet*. 1857;2:35–6.
- Jones W. Spina bifida occulta: no paralytic symptoms until seventeen years of age: spine trephined to relieve pressure on the cauda equina: recovery. *Br Med J*. 1891;1:173–4.
- Fuchs A. Ueber Beziehungen der Enuresis nocturna zu Rudimentärformen der Spina bifida occulta (Myelodysplasia). *Wien Med Wochenschr*. 1910;80: 1569–73.
- Lichtenstein BW. Spinal dysraphism. Spina Bifida and myelodysplasia *Archives of Neurology & Psychiatry*. 1940;44:792–809.
- Garceau GJ. The filum terminale syndrome (the cord-traction syndrome). *J Bone Joint Surg*. 1953;35:711–6.
- Jones PH, Love JG. Tight filum terminale. *Arch Surg*. 1956;73:556–66.
- Hoffman HJ, Hendrick EB, Humphreys RP. The tethered spinal cord: its protean manifestations, diagnosis and surgical correction. *Childs Brain*. 1976; 2:145–55.
- Yamada S, Zinke DE, Sanders D. Pathophysiology of "tethered cord syndrome". *J Neurosurg*. 1981;54:494–503.
- Bademci G. Prevalence of primary tethered cord syndrome associated with occult spinal Dysraphism in primary school children in Turkey. *Pediatr Neurosurg*. 2006;42:4–13.
- Sahmat A, et al. The prevalence and distribution of Spina bifida in a single major referral Center in Malaysia. *Front Pediatr*. 2017;5:237.
- Aghakhani JN, Parker F, Tadie M. Syringomyelia and Chiari abnormality in the adult. Analysis of the results of a cooperative series of 285 cases. *Neurochirurgie*. 1999;45(Suppl 1):23–36.
- Anderson FM. Occult spinal dysraphism. Diagnosis and management *The Journal of Pediatrics*. 1968;73:163–77.

13. Avellaneda A, Isla A, Izquierdo M, editors. Malformaciones de la Unión Cráneo-Cervical (Chiari I y Siringomielia). Madrid: Consensus document. Editorial Médica A.W.W.E. S. A; 2009.
14. Klekamp J, Samii M. Syringomyelia: diagnosis and treatment springer. Heidelberg: Berlin; 2012.
15. Marés R. Aportación de la resonancia a estudio de la siringomielia. Correlaciones clínico-morfológicas y precisiones fisiopatológicas. Doctoral thesis: Autonomous University of Barcelona, Barcelona; 1988.
16. Massimi L Della Pepa GM Caldarelli M Di Rocco C (2012) Abrupt clinical onset of Chiari type I/syringomyelia complex: clinical and physiopathological implications. *Neurosurg Rev* 35:321–329.
17. Ollivier D'Angers CP (1837) *Traité des maladies de la moelle épinière; contenant l'histoire anatomique, physiologique et pathologique de ce centre nerveux chez l'homme*. Mequignon-Marvis, Paris.
18. Tubbs RS, Oakes WJ, Heimburger RF. The relationship of the spinal cord to scoliosis. *J Neurosurg*. 2004;101:228–33.
19. Roth M. Idiopathic scoliosis from the point. View of the Neuroradiologist *Neuroradiology*. 1981;21:133–8.
20. Roth M. Cranio cervical growth collision: another explanation of the Arnold-Chiari malformation and of basilar impression. *Neuroradiology*. 1986;28:187–94.
21. Porter RW. Can a short spinal cord produce scoliosis? *Eur Spine J*. 2001;10:2–9.
22. Porter RW. The pathogenesis of idiopathic scoliosis: uncoupled neuro-osseous growth? *Eur Spine J*. 2001;10:473–81.
23. Dickson RA, Lawton JO, Archer IA, Butt WP. The pathogenesis of idiopathic scoliosis. Biplanar spinal asymmetry *The Journal of Bone & Joint Surgery (British Volume)*. 1984;66:8–15.
24. Chu WCW, et al. Relative shortening and functional tethering of spinal cord in adolescent scoliosis - result of an asynchronous neuro-osseous growth, summary of an electronic focus group debate of the IBSE. *Scoliosis*. 2008;3. <https://doi.org/10.1186/1748-7161-3-8>.
25. Milhorat TH, et al. Association of Chiari malformation type I and tethered cord syndrome: preliminary results of sectioning filum terminale. *Surg Neurol*. 2009;72:20–35.
26. Royo-Salvador MB. Aportación a la etiología de la siringomielia. Doctoral thesis: Autonomous University of Barcelona, Barcelona; 1992.
27. Royo-Salvador MB. Syringomyelia, scoliosis and idiopathic Arnold-Chiari malformations: a common etiology. *Rev Neurol*. 1996;24:937–59.
28. Royo-Salvador MB (1996) [Platybasia, basilar groove, odontoid process and kinking of the brainstem: a common etiology with idiopathic syringomyelia, scoliosis and Chiari malformations] *Revista de Neurología* 24:1241-1250.
29. Weyreuther M, Heyde CE, Westphal M, Zierski J, Weber U. Inflammatory conditions. In: *MRI atlas orthopedics and neurosurgery the spine*. Berlin Heidelberg: Springer; 2007. p. 143–94.
30. Testut L. *Tratado de Anatomía Humana*. Salvat Editores, Barcelona: Volume I; 1926.
31. Royo-Salvador MB, Sole-Llenas J, Domenech JM, Gonzalez-Adrio R. Results of the section of the filum terminale in 20 patients with syringomyelia, scoliosis and Chiari malformation. *Acta Neurochir*. 2005;14:515–23.
32. Royo-Salvador MB. A new surgical treatment for syringomyelia, scoliosis, Arnold-Chiari malformation, kinking of the brainstem, odontoid recess, idiopathic basilar impression and platybasia. *Rev Neurol*. 1997;25:523–30.

Publisher's Note

Springer Nature remains neutral with regard to jurisdictional claims in published maps and institutional affiliations.

Ready to submit your research? Choose BMC and benefit from:

- fast, convenient online submission
- thorough peer review by experienced researchers in your field
- rapid publication on acceptance
- support for research data, including large and complex data types
- gold Open Access which fosters wider collaboration and increased citations
- maximum visibility for your research: over 100M website views per year

At BMC, research is always in progress.

Learn more biomedcentral.com/submissions

