

# Siringomielia, malformaciones de la unión cráneo-cervical y malformaciones raquiespinales

A. Miralles Martínez, F. González Llanos\*, A. Isla Guerrero\* y E. Díez Tejedor

Servicios de Neurología y de \*Neurocirugía.

Hospital Universitario La Paz. Universidad Autónoma de Madrid.

## Introducción

El conjunto de enfermedades que tienen en común un origen malformativo, relacionado con anomalías del desarrollo del neuroeje (encefalo y médula espinal) y columna vertebral, es lo que algunos autores vienen a llamar *status dysraphicus* caracterizado por defecto de la línea media que afecta al ectodermo y mesodermo, y que comprende entidades como la siringomielia, la malformación de Arnold-Chiari, la impresión basilar, la platibasia, la escoliosis idiopática, el meningocele, el mielomeningocele y el encefalocele entre otras. Recordemos que las últimas zonas en fusionarse están situadas en los dos extremos, craneal y caudal, llamados neuroporos. El cierre del neuroporo craneal se produce hacia el 25.º día del desarrollo, y el del neuroporo caudal alrededor del 27.º día. Esta secuencia en el desarrollo del cierre del tubo neural explicaría el hecho de que aquellas zonas en las que la fusión del tubo neural es más tardía son las que estarían durante más tiempo vulnerables a cualquier tipo de agresión; de ahí que éstas sean las que con más frecuencia presentan alteraciones del desarrollo tanto a nivel craneal (meningoencefalocele) como caudal (meningocele, mielocelo...).

La *siringomielia*, del griego *syrix* (tubo) y *myelos* (médula), la podemos definir como una enfermedad crónica y progresiva de la médula espinal, producida por la presencia de cavidades de localización centromedular (figs. 1 y 2). El cuadro clínico clásico consiste en la presencia de una alteración sensitiva con disociación termalgésica suspendida que afecta a varios segmentos. Se trata de una entidad rodeada de controversia en cuanto a su concepto y clasificación, y es centro de continuas polémicas sobre su patogenia. El

primer autor que describió las cavitaciones medulares fue Esteine en un tratado de anatomía del siglo XVI. Sin embargo, fue Oliver D'Angers (1827), quien emplea por primera vez el término de siringomielia. Schutze y Gowers fueron quienes, a finales del siglo XIX, establecieron la correlación anatomoclínica, y describieron de forma completa el síndrome siringomiélico. Las cavidades intramedulares características de la siringomielia predominan en la región cervical, se extienden por varios segmentos medulares, y en ocasiones llegan hasta la unión bulbomedular (siringomielobulbia). La cavidad es irregular, con trayectos anfractuados en el interior de la sustancia gris debido a la menor resistencia que ofrece en comparación con la sustancia blanca que es más compacta. La cavidad puede afectar o no al canal centromedular, está revestida de un tejido gliótico, y en mayor o menor extensión de tejido endimario. Su contenido es similar al del líquido cefalorraquídeo (LCR) pero con una elevada concentración proteica.

Algunos autores clasifican la siringomielia en: a) comunicante (15%-20%) en la que la cavidad medular se continúa con el IV ventrículo a través del óbex; b) no comunicante (80%-85%) en la que la cavidad medular está separada del IV ventrículo por un segmento normal de médula espinal.

## Etiología

Desde el punto de vista etiológico, la siringomielia se divide en: a) idiopática, congénita o malformativa; y b) secundaria, en relación con procesos adquiridos como traumatismos medulares, aracnoiditis y tumores medulares.

Hasta ahora existen pocos datos para aventurar posibles causas en la siringomielia idiopática. Se han visto familias con

varios de sus miembros afectados de siringomielia con un patrón de herencia autosómica dominante, pero la mayoría de los casos son esporádicos. Los factores tóxicos o infecciosos carecen de datos epidemiológicos a su favor. También se ha propuesto como causa o desencadenante el parto traumático<sup>1</sup>.

## Patogenia

Han sido muchas las teorías propuestas para explicar la génesis, el desarrollo y la progresión de la siringomielia, sin que ninguna de ellas haya sido aceptada y demostrada como verdadera. La mayoría de las teorías sólo son válidas por grupos reducidos de pacientes, no siendo aplicables a otros subgrupos de enfermos. Realizaremos un repaso a las hipótesis patogénicas más relevantes, sin entrar en análisis críticos.

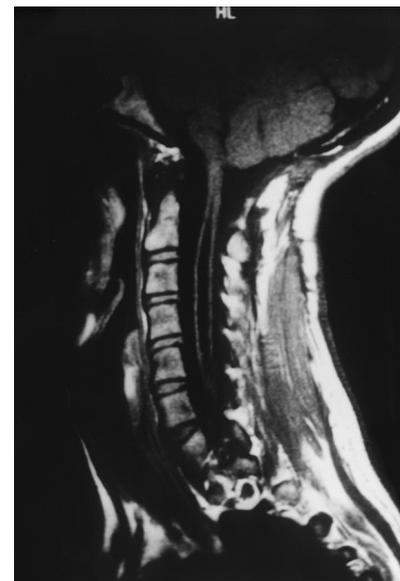


Fig. 1. Siringomielia, cavidad centromedular en segmentos cervicales isointensa con el líquido cefalorraquídeo.

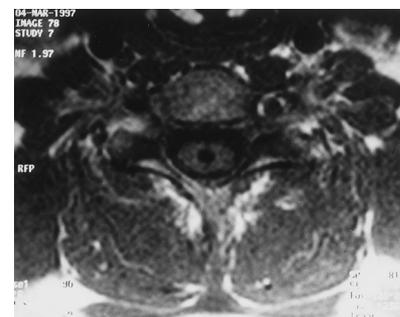


Fig. 2. Siringomielia, corte axial (Cortesía de la Dra. Royo. Servicio de Neurorradiología. Hospital La Paz.)

La *teoría de Gardner*<sup>2,3</sup>, sujeta a múltiples autocríticas, es la primera que establece una concepción funcional del desarrollo de la siringomielia, dejando de lado antiguas teorías como las degenerativas, isquémicas, tumorales o carenciales. Para Gardner el defecto *princeps* consistiría en una perforación incompleta de los agujeros de Luska y Magendie del IV ventrículo, con la consiguiente dificultad para el drenaje del LCR; esto produciría un cierto grado de hidrocefalia en los ventrículos laterales y III ventrículo, la cual ejercería presión sobre la fosa posterior obligando a las amígdalas cerebelosas a descender a través del agujero magno, haciendo que la base del hueso occipital se desplace hacia el ápex odontoideo, dando lugar a la impresión basilar. La salida del LCR estaría orientada hacia el canal centromedular (permeable durante el periodo embrionario) ocasionándole una dilatación que podría llegar incluso a romper el tejido ependimario; con la dilatación del canal centromedular se produciría la compensación de la hidrocefalia. La fuerza que el LCR ejercería sobre el canal ependimario no sería por una presión intraventricular elevada como expresó en sus primeras comunicaciones, sino más bien por la transmisión de la onda del pulso arterial de los plexos coroideos a través del LCR.

Una hipótesis hidrodinámica similar a la de Gardner, pero modificada en algunos aspectos, es la propuesta por *Zaragoza*<sup>4,5</sup>, en la que insiste en la idea de la fuerza ejercida por la onda de pulso arterial de los plexos coroideos transmitida al LCR como causa de la progresiva dilatación del canal centromedular; pero discrepa en cuanto a la obstrucción de la salida del LCR del IV ventrículo, que se debería a una estenosis de la valécula cerebelosa, y no a una alteración de los agujeros de drenaje del IV ventrículo. La estenosis valcular se produciría por el descenso de las amígdalas cerebelosas; ésta sería la anomalía principal, y la siringomielia pasaría a ser una consecuencia del descenso amigdalal.

Otro grupo de hipótesis hidromecánicas proponen como mecanismo de la producción de las cavidades intramedulares, la existencia de un aumento de la presión del LCR en el espacio subaracnoideo raquídeo. *Williams*<sup>6,7</sup> piensa que las situaciones fisiológicas como las maniobras de Valsalva, elevarían la presión intrarraquídea del LCR que se transmitiría por el fo-

ramen magno a la cavidad craneal; un mecanismo valvular, la ectopia amigdalal, impediría el retorno del LCR hacia el compartimento raquídeo, esto provocaría un aumento de la presión del LCR intracranial que se transmitiría al compartimento espinal a través del canal centromedular dilatándolo.

Otros autores como *Ball y Dayan*<sup>8</sup>, y *Alboulker*<sup>9</sup> defienden un bloqueo subaracnoideo bidireccional (no valvular) a nivel del *foramen magnum* por ectopia amigdalal u otras causas, creando un aumento de presión del LCR intrarraquídeo que atravesaría la médula espinal por los espacios de Virchow-Robin hacia la sustancia gris medular por ofrecer ésta una menor resistencia a la distensión. De nuevo, estas teorías sólo explicarían la creación de cavidades siringomiélicas del tipo no comunicante.

Una hipótesis reciente y ambiciosa intenta explicar por un mismo mecanismo enfermedades como la siringomielia, la malformación de Arnold-Chiari, la impresión basilar y la escoliosis idiopática. Para *Royo-Salvador*, su autor, que se basa en los trabajos de Roth<sup>10</sup>, Barry<sup>11</sup> y Williams, el motivo *princeps* sería un desarrollo embrionario con un anclaje medular bajo<sup>12</sup>. Establece como nivel normal del cono medular hasta L1 (94% del grupo control), presentando un nivel más bajo en el 84,2% del de pacientes con siringomielia. Recordemos que a partir del tercer mes de desarrollo es cuando el neuroraquis empieza a crecer más rápidamente que el neuroeje. Si el anclaje del cono medular es bajo produciría una fuerza de tracción medular que desencadenaría unos mecanismos de compensación intentando evitar el daño medular. Estos mecanismos compensatorios afectarían al raquis produciendo una adaptación de la columna vertebral, lo que ocasionaría una escoliosis; también se produciría una tracción sobre el basicondrocráneo mediada por la tensión que transmite la médula al troncoencéfalo, dando lugar a alteraciones como la platibasia, la impresión basilar y deformidades en el diámetro del agujero occipital. Cuando los mecanismos de compensación del raquis son insuficientes empezaría a afectarse el neuroeje con descenso de las amígdalas cerebelosas y del troncoencéfalo. Si prosigue la tracción medular se produciría una transmisión de dicha fuerza que dañaría la médula. Recordemos que la región centromedular tiene

una irrigación terminal sin anastomosis lo que hace especialmente sensible a la isquemia. La tensión ejercida sobre la médula ocasionaría un colapso de los vasos terminales en el centro medular, necrosando áreas centromedulares donde se crearía una cavidad rellena del material proteico residual que por mecanismos osmóticos atraería líquido a su interior. Los mecanismos hidrodinámicos actuarían en paralelo debido a la implantación de las amígdalas cerebelosas en el agujero magno. Para este autor, la siringomielia idiopática sería la manifestación neurológica de una enfermedad plurimorfopatológica que se expresa como malformación de Arnold-Chiari, escoliosis idiopática, impresión basilar, platibasia y cavitaciones intramedulares entre otras, debidas a una asincronía del crecimiento del neuroeje-neuroraquis.

*Milhorat*<sup>4,3</sup>, tras analizar anatomopatológicamente una extensa serie de casos con siringomielia, la divide en tres grupos:

1. Dilataciones del canal centromedular en comunicación con el IV ventrículo, asociando hidrocefalia y están tapizadas por epéndimo.

2. Dilataciones del canal centromedular no comunicante, cubiertas de tejido ependimario y separadas del óbex por un segmento medular normal; estas cavitaciones tienden a extenderse paracentralmente en el interior de la médula tapizadas por un tejido gliótico.

3. Dilataciones extracanaliculares situadas en el parénquima medular, pero que no se comunican con el canal centromedular; al igual que las no comunicantes están revestidas por tejido fibroso y con frecuencia se abren hacia el espacio subaracnoideo.

Concluye este autor que la siringomielia tiene varios tipos de cavidades, con diferentes mecanismos patogénicos que serían los responsables de los distintos aspectos clínicos de los que se rodea.

Algunos estudios añaden en la patogenia de la siringomielia un factor inmunológico<sup>14</sup>. Se han encontrado cifras elevadas de IgG, IgM o IgA en el líquido de la cavidad medular, y en muestras de pi madre se ha podido observar tinción específica para IgG.

Después de este repaso a las teorías más significativas, podríamos deducir que debe existir un desencadenante malformativo o extrínseco (siringomielas secundarias), y un mecanismo perpetuador dinámico y

evolutivo basado en fuerzas hidromecánicas responsables de que se tengan las manifestaciones en la edad adulta y lleve un curso progresivo. La siringomielia sería una lesión final, resultado de diversas enfermedades que tienen en común la agresión al tejido medular; cada una de ellas actuaría con un mecanismo etiopatogénico diferente dando lugar a distintos tipos de lesión intramedular. Las fuerzas hidromecánicas serían las responsables de que ese daño medular acabase transformándose en una cavidad rellena de líquido. La formación de cavidades intramedulares sería entonces, la respuesta común a diversos tipos de agresión a la médula espinal. La localización y tipo de cavidad intramedular vendrían dados por la enfermedad desencadenante.

### Siringomielia secundaria

Consiste en la formación de cavidades intramedulares como consecuencia o en relación con procesos adquiridos:

1. La *siringomielia postraumática* ocurre con mayor frecuencia en los traumatismos severos con aplastamiento vertebral y sección o compresión medular. En su génesis desempeña un papel importante la fibrosis debida a la fractura ósea que ocasiona un bloqueo del espacio subaracnoideo a ese nivel. La cavidad siringomiélica asienta por encima del lugar de la lesión traumática. Como cabría esperar, los síntomas y signos aparecen tras un período variable de tiempo, por lo general años después.

2. La *siringomielia postmeningítica* se debe también a un bloqueo aracnoideo secundario a la aracnoiditis del proceso infeccioso. El germen causal de la meningitis fue en la mayoría de los casos *Mycobacterium tuberculosis*. Las manifestaciones clínicas aparecen años después de la resolución de la meningitis.

3. Los tumores intramedulares son capaces de provocar un síndrome centromedular por sí mismos o por obstrucción del canal central. Los tumores que asientan en el *foramen magnum* pueden llegar a producir cavitaciones centromedulares por obstrucción de la circulación del LCR, actuando por el mismo mecanismo que la malformación de Arnold-Chiari<sup>15</sup>.

4. Otras causas de siringomielia son los abscesos medulares resueltos y las alteraciones compresivas extramedulares como meningiomas u osteofitos.

### Clínica

La mayoría de los casos comienzan a dar síntomas y signos clínicos a partir del inicio de la tercera década de la vida, con tendencia a presentar un curso progresivo. El cuadro clínico típico de la siringomielia es una hipoestesia suspendida con *disociación termoalgésica*, que viene dado por la presencia de una cavidad centromedular. Podemos dividir los signos y síntomas producidos por ella en dos niveles: lesional e infralesional.

### Nivel lesional

La localización de la cavidad intramedular suele asentar en segmentos medulares cervicales, ocasionando síntomas y signos en el cuello, brazos y región torácica superior. Al crecer la actividad centromedular se afecta en primer lugar la comisura anterior, interrumpiendo las fibras que pasan por ahí: sensibilidad propioceptiva inconsciente, táctil, y térmica y dolorosa; las dos primeras presentan otros circuitos intramedulares alternativos por lo que su interrupción no produce manifestaciones clínicas, pero la sensibilidad termoalgésica carece de esas vías alternativas por lo que su lesión producirá una anestesia térmica y dolorosa suspendida, bilateral y asimétrica en los dermatomas correspondientes (fig. 3). Las consecuencias de esta anestesia termoalgésica son quemaduras y heridas indoloras de predominio en miembros superiores. Según la distribución que adopta la cavidad siringomiélica en su expansión, aparecen otros síntomas y sig-

nos asociados, por lo general de inicio asimétrico: a) dolores crónicos pseudorradiculares por afectación de las astas posteriores; b) paresia flácida, arreflexia, amiotrofias y fasciculaciones en los miotomas correspondientes, por lesión de las astas anteriores; c) anhidrosis, edemas crónicos al extenderse la cavidad hacia las astas laterales; en ocasiones, puede haber un síndrome de Horner asociado si la afectación incluye los segmentos C8-D2.

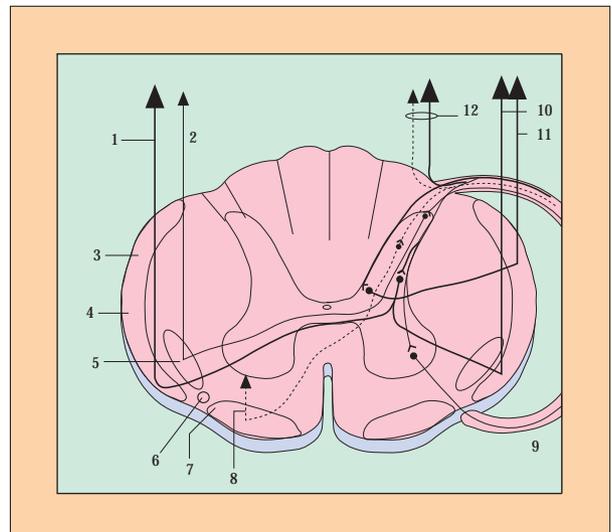
Si la cavidad se extiende en sentido craneal en el interior del bulbo raquídeo, pueden afectarse los núcleos de los pares craneales más bajos dando lugar a un cuadro clínico denominado *siringobulbia*. Las manifestaciones clínicas comprenden: atrofia lingual (XII par); disfonía, disfagia y trastornos respiratorios (IX y X pares); e hipoestesia facial o neuralgias (V par).

### Nivel infralesional

La aparición de síntomas y signos por debajo del nivel medular en el que se encuentra la cavidad intramedular se debe a la lesión de los cordones medulares en el nivel lesional. La vía que con mayor frecuencia se afecta es el haz piramidal, ocasionando una paraparesia espástica asimétrica, hiperreflexia y Babinski bilateral. La lesión de otras vías largas es infrecuente, pero hay casos evolucionados que presentan una artropatía de Charcot en caderas y rodillas por afectación de los cordones posteriores.

Otros signos y síntomas vienen dados por la presencia de otras anomalías como la escoliosis idiopática, la impresión basilar

Fig. 3. Distribución de las vías sensitivas a nivel medular. 1, 10, 11: sensibilidad propioceptiva inconsciente. 4: haz espinocerebeloso anterior de Gowers. 3: haz espinocerebeloso posterior de Fleching. 2: sensibilidad térmica y dolorosa. 5: haz espinotalámico lateral. 6: haz espinotalámico anterior. 12: sensibilidad táctil epicrítica y propioceptiva consciente, cordones posteriores de Goll y Burdach. 9: motoneurona del asta anterior, vía eferente del arco reflejo miotático. Modificada de Duss P. *Topical diagnosis in Neurology*. Stuttgart: Ed. Thieme, 1989; 5.



o la malformación de Arnold-Chiari, asociadas a la siringomielia.

## Diagnóstico diferencial

Ante un paciente con una hipoestesia con disociación termoalgésica no sólo debemos pensar que se trata de una siringomielia, sino que siempre hemos de hacer un diagnóstico diferencial con otras entidades que cursen con un síndrome centromedular como un infarto centromedular (inicio brusco), un ependimoma o tumores metastásicos. Los síntomas producidos por la expansión de la cavidad pueden confundirnos con enfermedades como la esclerosis lateral amiotrófica, la compresión medular anterior, o cervicorradiculopatías.

## Diagnóstico

Una correcta anamnesis y una minuciosa exploración son fundamentales a la hora de establecer un diagnóstico aproximado del síndrome, y de las causas más probables. Como hemos visto se trata de un proceso de presentación insidiosa y curso progresivo, con una semiología de afectación centro-medular.

Las pruebas complementarias utilizadas hasta el advenimiento de la resonancia magnética nuclear (RMN) fueron la ventriculografía, neumoencefalografía, mielografía, la tomografía axial computarizada (TAC) o técnicas isotópicas de medicina nuclear.

Con la RMN se visualizan las cavitaciones intramedulares como imágenes isointensas con el LCR de diversas morfologías (fusiformes, filiformes, dilatadas...); nos muestra si existe comunicación o no con el IV ventrículo o con el espacio subaracnoideo, así como las malformaciones con las que se asocia la siringomielia<sup>16</sup>. Con el desarrollo de la cine-RMN<sup>17</sup> podemos visualizar en tiempo real el movimiento del LCR en el interior de la cavidad, en el espacio subaracnoideo y dentro del sistema ventricular y cisternas cerebrales, ayudándonos a localizar el lugar de la obstrucción y a seleccionar el momento y tipo de intervención quirúrgica.

## Tratamiento y pronóstico

La elección de la técnica quirúrgica a utilizar viene dada por el tipo de anomalía

que se asocia a la siringomielia. Así, en los casos con malformaciones de Arnold-Chiari el primer paso a dar es la descompresión de la fosa posterior con colocación de una plastia de duramadre para garantizar la libre circulación de LCR hacia el espacio subaracnoideo<sup>18</sup>. En los casos de siringomielia comunicante, algunos autores preconizan el taponamiento del óbex con músculo u otros materiales. El abordaje de la cavidad siringomiélica se lleva a cabo mediante una derivación con un shunt siringo-peritoneal o siringo-subaracnoideo (contraindicada en los casos de aracnoiditis). La utilización de ecografía intraoperatoria sirve para delimitar la cavidad y valorar la presencia de septo para prevenir un drenaje incompleto. En la siringomielia postraumática, algunos autores<sup>19</sup> prefieren un viado precoz para disminuir el déficit tardío, mientras que otros defienden un tratamiento conservador<sup>20</sup>. Tras la intervención quirúrgica se obtiene, en la mayoría de los casos, una mejoría clínica que con el tiempo no suele mantenerse, regresando a la situación prequirúrgica.

## Malformación de Arnold-Chiari

La malformación de Arnold-Chiari consiste en grupo de anomalías morfológicas que asientan a nivel de la fosa posterior. A finales del siglo XIX, Arnold y Chiari describen de forma paralela grupos de pacientes con herniación de las amígdalas cerebelosas en el canal medular asociados a otras malformaciones. Podemos dividir las malformaciones de Arnold-Chiari en cuatro tipos, probablemente no relacionadas las unas con las otras. La mayoría de los casos se encuadran en los tipo I y II (tabla 1)<sup>16</sup>.

## Malformación de Arnold-Chiari tipo I

La malformación de Arnold-Chiari tipo I, también conocida como ectopia cerebelosa<sup>21</sup> consiste en un desplazamiento caudal del cerebelo con herniación de las amígdalas cerebelosas por debajo del *foramen magnum* (tabla 1 y fig. 4).

Histológicamente puede haber fibrosis pial y aracnoidea alrededor del tronco del encéfalo y amígdalas cerebelosas. Con relativa frecuencia (20%-30%) se asocia con la presencia de cavidades siringomiélicas. La patogenia del cuadro continúa siendo oscura con varias teorías (malformativas en su mayoría) siempre rodeadas de polémica. Las podríamos dividir en idiopáticas y secundarias; entre estas últimas se encuentran las que acontecen tras la realización de una o varias punciones lumbares, o tras la colocación de una válvula de derivación ventriculoperitoneal<sup>22</sup>.

La edad media de presentación está en los 41 años (12-73 años), con ligero predominio en mujeres (1,3:1)<sup>23</sup>. Las manifestaciones clínicas más comunes son la cefalea de predominio occipital y el dolor cervical. No es rara la presencia de pérdida de fuerza unilateral en miembros superiores de predominio distal; la afectación de miembros inferiores se manifiesta fundamentalmente como espasticidad bilateral. Existen tres patrones clínicos bien definidos: *a*) síndrome de compresión a nivel de *foramen magnum* (11%); *b*) síndrome centromedular (65%); y *c*) síndrome cerebeloso (11%). En la exploración física se aprecian signos clínicos como un nistagmo horizontal u horizonte-rotatorio o un signo de *Lhermitte* positivo. Un 10% de los pacientes presentan un examen neurológico normal<sup>24</sup>.

El diagnóstico se establece fundamentalmente a través de pruebas de neuroima-

TABLA 1  
Comparación entre las anomalías de los tipos I y II de la malformación de Arnold-Chiari

Hallazgos	Arnold-Chiari tipo I	Arnold-Chiari tipo II
Desplazamiento caudal del bulbo	Inusual	Presente
Contenido de la fosa posterior herniado en el canal cervical	Amígdalas cerebelosas	Amígdalas cerebelosas, vermis inferior, bulbo, IV ventrículo
Asociación con mielomeningocele	Ocasional	Muy frecuente
Hidrocefalia	Relativamente frecuente	Presente en la mayoría de los casos
"Kink" bulbar	Ausente	Presente en más del 50% de los casos
Curso de los pares craneales bajos	Normal	Ascendente
Edad de presentación	Adulto joven	Infancia
Manifestaciones clínicas	Dolor cervical y cefalea occipital	Hidrocefalia progresiva, trastornos respiratorios



Fig. 4. Malformación de Arnold-Chiari tipo I, descenso de las amígdalas cerebelosas a través del agujero magno. (Cortesía de la Dra. Royo. Servicio de Neurorradiología. Hospital La Paz.)

gen. La RMN es el método de elección, muestra tanto el grado de descenso de las estructuras de la fosa posterior como la presencia de anomalías asociadas como la siringomielia (fig. 5).

El tratamiento puede ser conservador o quirúrgico que cuando se indica tiene como objetivo detener la progresión de los síntomas y conseguir un cierto grado de mejoría. La técnica más utilizada es la descompresión de la fosa posterior (craneotomía suboccipital), con o sin otros pro-

cedimientos asociados (colocación de injertos de duramadre y laminectomías de las primeras vértebras cervicales), obteniéndose los mejores resultados en pacientes con síndrome cerebeloso.

### Malformación de Arnold-Chiari tipo II

La malformación de Arnold-Chiari tipo II consiste en un desplazamiento caudal de la unión bulbomedular, bulbo, protube-



Fig. 5. Siringomielia asociada a malformación de Arnold-Chiari tipo I.

rancia y IV ventrículo (tabla 1 y fig. 6). Se asocia con mielomeningocele. Las amígdalas cerebelosas se encuentran a nivel de *foramen magnum* o por debajo de él. Asocia una deformidad bulbar en anillo y con frecuencia presenta otras anomalías asociadas del neuroeje y de la columna vertebral (tabla 2). Probablemente se trate de una disgenesia del troncoencéfalo con muchas otras anomalías del desarrollo<sup>25</sup>; otras teorías lo atribuyen a la tracción ejercida por el anclaje medular por el mielomeningocele acompañante.

Es raro el inicio de los síntomas en la edad adulta. Las manifestaciones en el recién nacido difieren de las de los niños de mayor edad; en el neonato existe una mayor propensión a desarrollar un rápido deterioro neurológico con una profunda disfunción del troncoencéfalo en pocos días con disfagia neurógena, pausas de apnea, estridor, neumonías aspirativas, llanto débil, paresia unilateral en extremidades superiores, opistótonos, *nistagmus* en la mirada inferior, y debilidad facial. En los niños de mayor edad que no presentan este deterioro en el período neonatal, los síntomas son más insidiosos y rara vez tan severos<sup>26,27</sup>. En la radiografía simple de cráneo se puede ver una desproporción céfalo-facial debida a una hidrocefalia congénita, defectos circulares en el cráneo (*craneolacunía*), protuberancia occipital interna baja, fosa posterior pequeña, agranda-

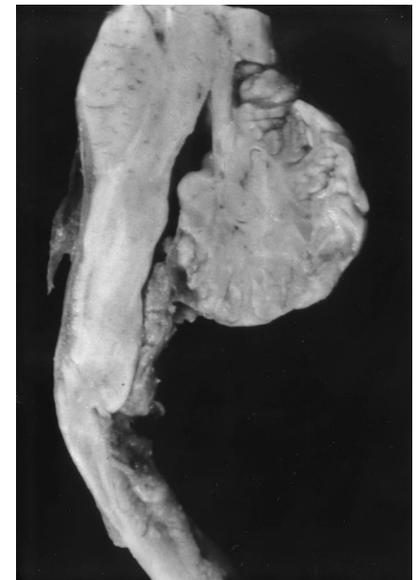


Fig. 6. Malformación de Arnold-Chiari tipo II. Pieza de necropsia, aspecto macroscópico. Descenso de las amígdalas cerebelosas con elongación y deformación del IV ventrículo. (Cortesía de la Dra. Morales. Servicio de Anatomía Patológica, Neuropatología. Hospital La Paz.)

miento del agujero magno y elongación de la lámina cervical superior<sup>16</sup>. La técnica de elección es la RMN, aunque a veces también la TC resulta útil (tabla 2).

El tratamiento de elección es quirúrgico. El primer paso a dar si existe hidrocefalia asociada es la colocación de una válvula de derivación ventriculoperitoneal. La presencia de signos o síntomas de disfagia, estridor o pausas de apnea obliga a realizar una intervención quirúrgica urgente<sup>26</sup>. La técnica quirúrgica consiste en una descompresión de las amígdalas cerebelosas con una plastia de dura; si existe una cavidad siringomiélica grande debe colocarse un shunt siringo-subaracnoideo. Los resultados quirúrgicos se relacionan con el estado clínico previo; en general, los neonatos tienen peores resultados que los niños mayores<sup>26</sup>, probablemente por la presencia de anomalías intrínsecas del sistema nervioso central (SNC) que la descompresión no puede mejorar.

El tipo III de la malformación de Arnold-Chiari se trata de la forma menos frecuente pero la más severa. Presenta un desplazamiento de las estructuras de la fosa posterior, con herniación completa del cerebelo y tronco cerebral a través del *foramen magnum* que debido a la presencia de una cráneo-raquisquisis, se encuentran en el interior de un encefalomeningocele suboccipital o cervical alto. Normalmente es incompatible con la vida, teniendo una supervivencia de pocos días.

La malformación de Arnold-Chiari tipo IV consiste en una hipoplasia-aplasia cerebelosa sin herniación de otras estructuras de la fosa posterior.

TABLA 2

**Anomalías asociadas del neuroeje y columna vertebral en la malformación de Arnold-Chiari tipo II**

Hidrocefalia
Heterotopias
Microgiria
Fusión del <i>tectum</i>
Ausencia del <i>septum pelucidum</i>
Disgenesia del cuerpo calloso
Hipoplasia de la hoz cerebral
Deformidad en "Z" del bulbo
Cervicalización del bulbo
Masa intertalámica agrandada
Implantación baja de la tienda del cerebelo
Folias cerebelosas pobremente mielinizadas
Degeneración de los pares craneales inferiores
Atrapamiento del IV ventrículo
Siringomielia
Craneolacunia
Occipitalización de atlas
Platibasia
Impresión basilar
Malformación de Klippel-Feil

## Malformaciones de la charnela occípito-atloidea

### Impresión basilar

Es la anomalía más frecuente de la unión cráneo-cervical. Consiste en el desplazamiento hacia arriba de los bordes del *foramen magnum* y de la columna cervical, incluida la apófisis odontoidea, dentro de la fosa posterior, algunos autores consideran únicamente el desplazamiento del ápex odontoideo del axis. Puede ser: a) *congénita*, se debe a una hipoplasia basioccipital y se asocia a síndrome de Down, síndrome de Kippel-Feil, malformación de Arnold-Chiari o siringomielia<sup>28</sup>; b) *adquirida* o secundaria a artritis reumatoide, espondilitis anquilopoyética y artritis psoriásica, todas ellas por incompetencia del ligamento transversario; y secundaria a procesos traumáticos. Se produce una angulación anterior de la unión bulbomedular en los casos congénitos y un desplazamiento dorsal en los adquiridos, pero el resultado es el mismo: la compresión anterior de la unión bulbomedular. Las manifestaciones clínicas suelen ser escasas, pero en los casos más severos se puede apreciar una tetraparesia espástica con o sin afectación sensitiva y de pares craneales bajos. El diagnóstico se obtiene con la ayuda indispensable de la clásica radiografía simple de cráneo y columna cervical, en las que están establecidas una serie de mediciones basadas en el trazado de varias líneas (fig. 7).

### Invaginación basilar

Considerada por algunos autores sinónimo de impresión basilar, consiste en la indentación hacia la base del cráneo debido a un reblandecimiento de los huesos del basicondrocráneo por enfermedades adquiridas como la osteogénesis imperfecta, la enfermedad de Paget, la osteomalacia, el hiperparatiroidismo o el raquitismo<sup>29</sup>. A menudo se asocia a una fusión atlantooccipital.

### Platibasia

Se define como la presencia de un ángulo anormalmente aplanado. El ángulo basilar está formado por una línea desde el *nasion* al tubérculo de la silla, y otra hasta el *basion* o margen anterior del *foramen magnum*; el ángulo normal en el

adulto es de 134°, se hablaba de platibasia cuando este ángulo es mayor de 143° (fig. 7). Tiene poca importancia clínica, siendo únicamente un dato anatomo-radiológico. La platibasia puede estar o no asociada con impresión basilar.

Otras anomalías de la charnela occípito-atloidea de menor trascendencia clínica son: occipitalización del atlas, asimetría de las masas laterales del atlas, hipoplasia odontoidea, *os odontoideum* (separación del proceso odontoideo del axis) y *ossiculum terminale* (resto de notocorda que se osifica dentro del ligamento terminal del apófisis odontoideas).

## Malformaciones raquiespinales

Englobadas dentro del *status dysraphicus* podemos dividir las en malformaciones óseas (malformación de Klippel-Feil, escoliosis idiopática y hemivértebra congénita entre otras) y espinales (espina bifida, diastematomelia, anomalías neuroentéricas y muesca espinal) que en su mayoría tienen defectos raquídeos asociados.

### Malformación de Klippel-Feil

Se debe a un fallo en la segmentación de dos o más vértebras cervicales dando lugar a la fusión o sinostosis de varios cuerpos vertebrales. La consecuencia es un acortamiento cervical con mayor o menor grado de escoliosis cervical; puede asociar una implantación auricular baja e hipocusia.

### Hemivértebra congénita

Ocurre por una hipoplasia de uno de los centros laterales de condricación del cuerpo vertebral; en consecuencia, sólo se desarrolla medio cuerpo vertebral. Suele ocasionar escoliosis al nivel donde asienta.

### Espina bifida

Es el paradigma de disrafismo espinal<sup>30</sup>. En su etiología están el déficit de ácido fólico y vitamina A, la diabetes gestacional, el valproato sódico y radiaciones ionizantes. Con frecuencia se asocia a otras malformaciones como la tipo II de Arnold-Chiari. Localizada por lo general a nivel lumbosacro, consiste en un fallo primario en el cierre del tubo neural y estructuras

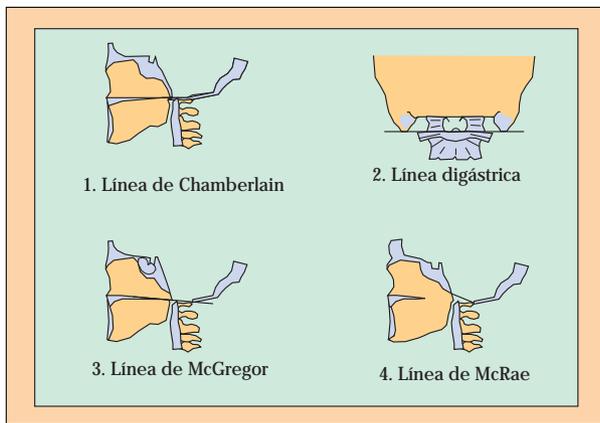


Fig. 7. Líneas de medición radiológica de la impresión basilar.

1. Línea de Chamberlain, desde la parte posterior del paladar duro hasta la del borde posterior del agujero magno (opistion). El apófisis odontoides no debe rebasar más de 3 mm por encima de esta línea, con 6 mm lo consideramos diagnóstico de impresión basilar.

2. Línea digástrica une las zonas de inserción occipital de ambos músculos digástricos.

3. Línea de McGregor, desde la parte posterior del paladar

duro hasta la parte más caudal de la escama del occipital. La punta del odontoides no debe ascender más de 4-5 mm por encima de esta línea, si lo hace nos hallamos ante impresión basilar.

4. Línea de McRae, trazado a lo largo del foramen magnum (desde el basion al opistion), debe ser mayor de 19 mm, la apófisis odontoides debe estar por debajo de ella. Es la línea más precisa para definir la impresión basilar.

mesodérmica suprayacentes de mayor o menor intensidad dando lugar a los distintos tipos:

1. *Mielocele*, es la forma más severa con una falta del cierre del surco neural por lo que el tejido nervioso malformado queda expuesto en la superficie.

2. *Mielomeningocele*: consiste en una malformación quística caracterizada por la exposición del tejido medular, raíces nerviosas y leptomeninges, cubiertas tan sólo por fina membrana, debida a defectos del cierre cutáneo, de los arcos posteriores de una o varias vértebras y de la duramadre.

3. *Meningocele*, el tejido que contiene la malformación quística se compone de LCR y meninges recubiertos de piel, también puede presentar en su interior tejido adiposo (*lipomeningocele*).

4. *Espina bífida oculta*. Sólo hay un déficit en el cierre del arco vertebral posterior, por encima de él puede haber: mechón de pelos, lipoma subcutáneo, hemangioma, hiperpigmentación, fistula o seno pilonidal, o incluso fistulas dermo-raquídeas que ponen en contacto el exterior con el interior de la duramadre.

Las manifestaciones clínicas dependen de la intensidad del daño neurológico presente en cada uno de los tipos descritos. En las formas más leves (III y IV) no suelen observarse síntomas neurológicos. En casi todos los casos hay trastornos de los esfínteres vesical y anal con incontinencia, retenciones e infecciones urinarias de repetición. Es frecuente la afectación sensitivo-motora de grado variable y deformidades ortopédicas en las articulaciones

distales en extremidades inferiores. Una complicación que siempre hay que tener en cuenta es la meningitis, sobre todo por gérmenes presentes en la piel (*Staphylococcus aureus* y *epidermidis*).

El diagnóstico de espina bífida se puede hacer ya en el período neonatal (ecografía, amniocentesis con determinación de alfa-feto proteína y acetilcolinesterasa, elevadas incluso en sangre materna a partir del segundo trimestre de la gestación). Tras el nacimiento son útiles la radiografía simple, la TC craneal y la RMN.

*Tratamiento*: a) *preventivo*: administración de folatos y control de la diabetes gestacional. b) *Reconstructivo*: actualmente se intervienen todas las formas graves y aquellos casos de espina bífida oculta que asocian déficits neurológicos. También se deben operar las malformaciones asociadas que sean susceptibles de cirugía. El principal objetivo es evitar complicaciones y nuevos daños neurológicos, pero no se suele modificar el pronóstico preoperatorio. c) *Sintomático*: profilaxis y tratamiento de las infecciones urinarias y meningitis. d) *Rehabilitación* e integración social.

### Diastematomielia

Consiste en la división en dos de la médula espinal a través del plano sagital, debido a la presencia de un tabique óseo, cartilaginoso o fibroso. Se localiza con mayor frecuencia en la región de la unión dorsolumbar. Puede dar síntomas y signos como cifoesciosis, deformidades en

miembros inferiores, retraso en la adquisición de la marcha o manifestaciones de vejiga neurógena; no es raro observar anomalías cutáneas en el lugar de la lesión similares a las de la espina bífida oculta. El tratamiento es quirúrgico tan pronto como sea diagnosticado.

### BIBLIOGRAFÍA

- Newman PK, Terenty TR, Foster JB. Some observations on the pathogenesis of syringomyelia. *J Neurology, Neurosurgery and Psychiatry* 1981; 44 (11): 964-969.
- Gardner WJ. The dysraphic states: from syringomyelia to anencephaly. Amsterdam: Excerpta Medica, 1973.
- Pillary PK, Awad IA, Hahan JF. Gardner's hydrodynamic theory of syringomyelia revisited. *Cleve Clin J Med* 1992; 59 (4): 373-380.
- Zargoza García E. Siringomielia. *Medicina* 1979; 2(31): 1.910-1.-921.
- Zaragoza García E, García Ribas G. Siringomielia y quistes aracnoideos. *Medicine* 1994; 6(57): 2.563-2.576.
- Williams B. On the pathogenesis of syringomyelia: a review. *J Bone Joint Surg JR Soc Med* 1980; 73: 798-806.
- Williams B. Progress in syringomyelia. *Neuro Res* 1986; 8 (3): 130-145.
- Ball MJ, Dayan AD. Pathogenesis of syringomyelia. *Lancet* 1972; 2: 799-801.
- Albouker J. La syringomyelia et les liquides intrarachidiens. Paris: Masson, 1979.
- Roth M. Das relative osteo-neurale Wachstum I-III. *Gegenbaurs Morph Jahrb* 1972; 117: 232-255; 312-334; 421-440.
- Barry A, Pattern BM, Stewart BH. Possible factors in the development of the Arnold-Chiari malformation. *J Neurosurgery* 1957; 14: 285-301.
- Royo-Salvador MB. Siringomielia, escoliosis y malformación de Arnold-Chiari idopáticas. Etiología común. *Rev Neurol* 1996; 24 (132): 937-959.
- Milhorat TH, Capocelli AL Jr, Anzil AP, Kotzen RM, Millhorat RH. Pathological basis of spinal cord cavitation in syringomyelia: analysis of 105 autopsy cases. *J Neurosurgery* 1995; 82 (5): 802-812.
- Blagodatsky MD, Larionov SN, Manohin PA, Shanturov VA, Gladyshev Yu V. Surgical treatment of hindbrain related syringomyelia: new data for pathogenesis. *Acta Neurochir (Wien)* 1993; 124: 2-4; 82-85.
- Klekamp J, Samii M, Tatagiba M, Sepehrnia A. Syringomyelia in association with tumours of the posterior fossa. Pathophysiological considerations, based on observations on three related cases. *Acta Neurochir (Wien)* 1995; 137: 1-2; 38-43.
- Carmel PW. Management of the Chiari malformation in Childhood. *Clinical Neurosurgery* 1983; 30: 385-406.
- Tamaki N, Nagashima T. Hydrodynamics of syringomyelia. *Rinsho Skenkeigaku* 1995; 35 (12): 1.398-1.399. Abstract.
- Suzuki M, Davis C, Symon L, et al. Syringoperitoneal shunt for treatment of cord cavitation. *J Neuro Neurosurg Psychiatr* 1985; 48: 620-627.
- Dworking GE, Staas WE. Posttraumatic Syringomyelia. *Arch Phys Med Rehabil* 1985; 66: 329-331.
- Watson N. Ascending cystic degeneration of the cord after spinal cord injury. *Paraplegia* 19: 89-95.
- Spillane JD, Pallis C, Jones AM. Development Abnormalities in the region of the foramen magnum. *Brain* 1957; 80: 11-52.

**22.** Sathi S, Steig PE. Acquired Chiari I malformation after multiple lumbar punctures. Case report. *Neurosurgery* 1993; 32: 306-309.

**23.** Levy WJ, Mason L, Hahn JF. Chiari malformation presenting in adults. A surgical experience in 127 cases. *Neurosurgery* 1983; 12: 377-390.

**24.** Paul KS, Lye RH, Strang FA, et al. Arnold-Chiari malformation. Review of 71 cases. *J Neurosurgery* 1983; 58: 183-187.

**25.** Peach B. The Arnold-Chiari malformation. Morphogenesis. *Arch Neurology* 1965; 12: 527-535.

**26.** Pollack IF, Pang D, Albright AL, et al. Outcome following hindbrain decompression of symptomatic Chiari malformations in children previously treated with myelomeningocele closure and shunts. *J Neurosurg* 1992; 77: 881-888.

**27.** Park TS, Hoffman HJ, Hendrick EB, et al. Experience with surgical decompression of the Arnold-Chiari

malformation in young infants with myelomeningocele. *Neurosurgery* 1983; 13: 147-152.

**28.** The Cervical Spine Research Society (ed). *The cervical spine* (1.<sup>st</sup> ed.) Philadelphia: J.B., 1983.

**29.** Menezes AH, Van Gilder JC, Graf JC, et al. Cranio-cervical anomalies. A comprehensive surgical approach. *J Neurosurg* 1980; 54: 444-445.

**30.** Vaquero Ruipérez JA. Malformaciones congénitas. *Medicine* 1994; 6(57): 2.545-2.561.