

Malformación de *Arnold-Chiari* tipo I con siringomielia

Type I Arnold-Chiari malformation with syringomyelia

Alberto Dariel Ramírez González^{1*} <http://orcid.org/0000-0002-1828-9493>

Rosney Jesús Valdés Cuesta¹ <http://orcid.org/0000-0001-6458-8163>

Juan Carlos Mendoza Arias¹ <http://orcid.org/0000-0002-2878-4113>

¹Universidad de Ciencias Médicas. Facultad de Medicina. Hospital General “Miguel Enríquez”. La Habana, Cuba.

* Autor para correspondencia: ramirez90@nauta.cu

RESUMEN

Introducción: Las malformaciones de *Arnold-Chiari*, son un grupo heterogéneo de desórdenes neurológicos caracterizados por alteraciones dentro de las regiones del cerebelo, tallo cerebral y unión cráneo-cervical; todas resultan en un desplazamiento inferior del cerebelo hacia el canal espinal por el foramen magno, sea en conjunto con la médula inferior o no.

Objetivo: Describir los hallazgos clínicos, estudios complementarios, criterios diagnósticos, conducta terapéutica y evolución, en un caso con malformación de *Chiari* tipo I con siringomielia.

Presentación de caso: Se presenta a una paciente con cefalea de curso insidioso a la que se le diagnostica malformación de *Chiari* tipo I con siringomielia, que requirió tratamiento neuroquirúrgico. La evolución posoperatoria fue favorable.

Conclusiones: La malformación de *Arnold-Chiari* es una entidad rara; la aparición de la resonancia magnética nuclear ha permitido que su diagnóstico aumente y por tanto, su incidencia. El caso presentado tuvo un curso clínico clásico.

Palabras clave: malformación de *Arnold-Chiari*; trastornos de cefalalgia; resonancia magnética nuclear.

ABSTRACT

Introduction: Arnold-Chiari malformations are a heterogeneous group of neurological disorders characterized by alterations within the regions of the cerebellum, brain stem and craniocervical junction; all result in inferior displacement of the cerebellum into the spinal canal through the foramen magnum, whether in conjunction with the inferior cord or not.

Objective: To describe the clinical findings, complementary studies, diagnostic criteria, therapeutic approach and evolution, in a case with type I Chiari malformation with syringomyelia.

Case report: A patient with an insidious course of headache is reported. She was diagnosed with type I Chiari malformation with syringomyelia, which required neurosurgical treatment. The postoperative evolution was favorable.

Conclusions: Conclusions: Arnold-Chiari malformation is a rare entity. the appearance of nuclear magnetic resonance has allowed it to be diagnosed and therefore its incidence has increased. The reported case had a classic clinical course.

Keywords: Arnold-Chiari malformation; headache disorders; nuclear magnetic resonance.

Recibido: 27/05/2022

Aceptado: 30/05/2022

Introducción

Las malformaciones de *Arnold-Chiari* (MAC), son un grupo heterogéneo de desórdenes neurológicos caracterizados por alteraciones dentro de las regiones del cerebelo, tallo cerebral y unión cráneo-cervical; resulta un desplazamiento inferior del cerebelo hacia el canal espinal por el foramen magno, sea en conjunto con la médula inferior o no.⁽¹⁾ Se conoce que algunos niños nacen con la anomalía, mientras que otros la desarrollan conforme en el crecimiento.⁽²⁾

La entidad fue descrita por primera vez en 1891 por *Chiari*, y en 1894, *Arnold* describió un caso asociado a mielomeningocele; pero hasta 1903 que finalmente *Schwalbe* y *Gredig* le otorgaron el nombre de MAC⁽³⁾ Es considerada una afección rara e incapacitante que afecta al 0,5 % de la población, el 80 % son mujeres.⁽⁴⁾ La resonancia magnética nuclear (RMN) ha aumentado el porcentaje de casos confirmados; es la prueba indicada para el diagnóstico de certeza e influye en el diseño de la estrategia terapéutica.⁽⁵⁾

En el estudio se describen los hallazgos clínicos, estudios complementarios, criterios diagnósticos, conducta terapéutica y evolución, de una paciente con cefalea de curso insidioso a la que se le diagnostica MAC tipo I con siringomielia.

En opinión de los autores: Este caso destaca las causas multifactoriales en el diagnóstico tardío de esta entidad nosológica, las cuales se enumeran: curso insidioso; enfermedad rara, poco incorporada a la hipótesis diagnóstica asidua; la poca accesibilidad a medios imagenológicos (resonancia magnética nuclear, en este caso, *gold standart*) debido a la demanda por los tratamientos a seguir de los pacientes, el cuadro clínico no patognomónico

Presentación del caso

Se trata de una paciente de 25 años de edad, blanca, femenina, con antecedentes perinatales aparentemente normales, que niega enfermedades heredo-familiares; con historia personal de cefalea como motivo de consulta frecuente al servicio de neurología desde la edad de 10 años; con un diagnóstico de epilepsia, en esa época, llevó tratamiento por algunos años con carbamazepina; sin embargo, el fármaco se le suspende en consultas posteriores por no presentarse modificaciones clínicas de dicho padecimiento. En una siguiente evaluación, se le agrega el diagnóstico de migraña vascular, para lo cual se le prescribió amitriptilina, tratamiento al que se adhirió hasta hace aproximadamente 2 años, donde le fue suspendido por intolerancia al fármaco.

Hallazgos clínicos

Las características semiológicas del síntoma principal (cefalea), son las siguientes: carácter pulsátil, localizada en región occipital, de variada intensidad (empeoramiento gradual con los años), que se irradia a la región cervical y hombros; se agudiza con los cambios posturales cefálicos, los golpes de tos y maniobra de *Valsalva*; se aliviaba en reposo, se acompaña ocasionalmente de náuseas y vómitos, con mayor frecuencia posterior a la ingestión de alimentos y relacionado con vértigo periférico recurrente, esto último, exacerbado por los cambios de posición de la cabeza. Todo este cuadro ha venido *in crescendo* en los últimos 2 meses. Además, se describe la pérdida de la sensibilidad (anestesia), por la presencia de quemadura grado II a nivel de hemiabdomen izquierdo sin sensibilidad a ese nivel, como signo que alarmó a la paciente y su familiar, Por lo que apremió su acercamiento a consulta médica en servicio de medicina interna (cuerpo de guardia) del Hospital Docente - Clínico - Quirúrgico “Miguel Enríquez” de La Habana.

En la realización del examen físico a su llegada, se le constataron las siguientes alteraciones: Empastamiento de los músculos paravertebrales occipitales, nistagmo horizontal posicional, hemiparesia braquial izquierda. *romberg* sensibilizado positivo, lateralización hacia la izquierda e hipoalgesia en hemitórax y hemiabdomen izquierdo; hallazgos que guardan relación con los elementos sintomáticos referidos por la paciente en la anamnesis previa descrita. La escala de coma de *Glasgow* fue de 15 puntos.

Fue interconsultada por los especialistas de neurología de estancia que corrobora los hallazgos previos, y se decide, en consenso entre clínico, neurólogo e intensivista, a partir de las manifestaciones clínicas aparatosas de la paciente, incapacitar sus actividades de la vida diaria en los últimos 2 meses, y la posibilidad diagnóstica de afección de la unión cérvico-medular, ingresar en la unidad de terapia intermedia polivalente (UTIP) del Hospital Docente – Clínico- Quirúrgico “Miguel Enríquez” de La Habana, para el estudio, monitorización, diagnóstico y tratamiento.

- Exámenes de laboratorio: En la paciente se indicaron los siguientes complementarios: hemograma con diferencial, coagulograma completo, serología y VIH, lipidograma, perfil hepático, azoados, los cuales no aportaron datos de interés.
- Estudios de imágenes: A partir de su recibimiento en UTIP, se interconsulta caso con servicio de neurocirugía (posibilidad diagnóstica de afección de la unión cérvico-medular) para evaluar el caso y coordinar la realización de la resonancia magnética nuclear cerebral y cervical en el Instituto de Neurología y Neurocirugía. El informe del estudio concluye: Malformación de *Arnold-Chiari* tipo I con siringomielia (Fig.).



Fig.- RMN cerebral y cervical que muestra herniación de las amígdalas cerebelosas a través del agujero occipital de más de 5 mm. Se observan también cavidades quísticas a lo largo de la médula cervical, intramedulares, con líquido cefalorraquídeo en su interior (siringomielia).

- Otros métodos de diagnóstico utilizados:
La tomografía axial computarizada (estudio previo a RMN) descartó hidrocefalia.
- Diagnóstico diferencial: Se descartaron en la paciente otras patologías como: radiculopatía cervical, contracturas musculares cervicales, cefalea tensional, fibromialgias, tumores de fosa posterior.
- Intervenciones terapéuticas
- Intervención quirúrgica: El tratamiento convencional es neuroquirúrgico.
Los objetivos del tratamiento quirúrgico fueron la descompresión de la unión cervico-medular y la restauración del flujo normal del líquido cefalorraquídeo (LCR) en el agujero magno.
En esta paciente se realizaron los siguientes procedimientos descritos a continuación: craneotomía de fosa posterior, medial, con incisión de piel desde la prominencia occipital externa hasta la apófisis espinosa de C3, decolación por la línea media de los planos musculares y ventana ósea occipital de 2x2 cm, con laminectomía del arco posterior de C1; durotomía de la zona; posteriormente, duroplastia triangular y cierre por planos.
- Tratamiento farmacológico: El tratamiento farmacológico consistió principalmente en el alivio del dolor con antiinflamatorios no esteroideos y en las primeras horas posquirúrgicas con fentanilo en infusión continua. Se prescribió antibiótico de amplio espectro y se realizó profilaxis contra las úlceras de estrés (sucrafato) y Enfermedad tromboembólica venosa (heparinas de bajo peso molecular).
- Seguimiento y resultados clínicos: La evolución fue favorable, con la desaparición gradual de los signos y síntomas previos en las primeras 72 h posoperatorias. Su estadía en el servicio fue breve por la pronta recuperación posquirúrgica. Fue trasladada al servicio de neurocirugía al quinto día y dada de alta hospitalaria en los días siguientes, con seguimiento por consulta externa de neurocirugía.

Discusión

El significado e importancia de los resultados de los criterios diagnósticos establecidos para esta entidad nosológica son los siguientes:

En el *Chiari* tipo 0 los pacientes presentan siringomielia con mínimos datos de herniación amígdalar o sin ellos. En la *Chiari* I, existe desplazamiento caudal de las amígdalas cerebelosas mayor de 5 mm en el canal cervical. La siringomielia asociada suele presentarse entre el 50 y 70 %, la localización más frecuente es cervical y torácica y un bajo porcentaje se presenta la hidrocefalia; lo cual corresponde al caso clínico presentado en la (fig).

Por su parte, en el *Chiari* II, se produce herniación caudal a través del *foramen magnum* del vermis cerebelosos, tronco del encéfalo y cuarto ventrículo. El 90 % se asocia a hidrocefalia y siringomielia, que puede tener componente exofítico en forma de quiste, y un bajo porcentaje presenta espina bífida.

El *Chiari* III, es raro y el más grave, consiste en una encefalocele con anomalías intracraneales asociadas al tipo II y otros defectos neurológicos graves.

Por último la tipo IV se caracteriza por hipoplasia o aplasia del cerebelo sin herniación asociada con aplasia de la tienda del cerebelo.⁽⁶⁾

Se agrega recientemente, la tipo 1,5 con descenso de las amígdalas cerebelosas y herniación del tronco cerebral en el agujero occipital.⁽⁷⁾

La MAC es considerada una enfermedad rara.⁽⁸⁾ Según la Asociación Argentina de Neurocirugía, la incidencia de la tipo I es menor al 1 % en la población en general. Tiene una relación 3:1 a favor del sexo femenino. La edad de presentación habitual es de 25 años \pm 15. La incidencia de la siringomielia asociada a MAC tipo I es variable.⁽⁹⁾

Comparación de los resultados con los de estudios previos

La cefalea se describe como el síntoma principal principalmente en el *Chiari* I, coincide con el caso presentado⁽¹⁰⁾.

La RMN es el *gold standart*, no presentaron falsos negativos.⁽¹¹⁾ Su escrutinio cuidadoso puede proveer mucha más información que solo detectar la MAC tipo I.⁽¹²⁾

El procedimiento quirúrgico usado fue el habitual (descompresión de la fosa posterior) descrito en múltiples bibliografías consultadas en donde el objetivo se basa en la descompresión del cerebelo y el cordón espinal y normalizar el flujo del LCR.^(5,9,10) Aunque también se aboga por la sección del *filum terminale* mínimamente invasiva con método de *filum system* como técnica quirúrgica, con buenos resultados.⁽¹²⁾

En el estudio realizado se considera que la MAC es una entidad rara y seguramente subdiagnosticada, por tal motivo, el caso clínico presentado viene a resaltar dicha posibilidad diagnóstica, máxime en consultas donde la cefalea se presenta como síntoma principal, en especial de localización cervical; y en adolescentes y adultos jóvenes, sin desdeñar su manifestación en edades tempranas de la vida. La resonancia magnética nuclear es el *gold standart* para su confirmación, estudio imagenológico que en nuestro medio se encuentra relativamente restringido, debido a la cuantía de casos que la requieren y a la disponibilidad menor a la demanda. De ahí que el método clínico juegue un papel esencial en la hipótesis diagnóstica. Esta paciente constituyó uno de los ejemplos que demuestran su difícil diagnóstico por lo planteado a priori; recogemos una frase de la paciente que lo atestigüa... “después de dar tantos tumbos”. No obstante, es un caso típico y bien ilustrativo

de la entidad en cuestión, con una evolución favorable después de una conducta terapéutica regida por guías de buenas prácticas clínico – quirúrgica, demostradas por diversos autores que han socializado sus hallazgos a la comunidad científica médica.

Se concluye que la malformación de *Arnold-Chiari* es una entidad de las denominadas raras; sin embargo, la revolución tecnológica con la aparición de la resonancia magnética nuclear ha permitido que su diagnóstico aumente y por tanto, su incidencia. Este caso tuvo un curso clínico clásico, con cefalea como síntoma predominante y con una evolución favorable posoperatoria, se implementó la craneotomía descompresiva de la fosa posterior como técnica quirúrgica. Su diagnóstico tardío, en opinión de los autores, guardó relación multifactorial, en especial por su etiqueta de “enfermedad rara”, lo cual disminuye su inclusión en la hipótesis diagnóstica en consultas por cefalea, además de la baja disponibilidad de la RMN como instrumento diagnóstico paraclínico.

Consideraciones éticas

Los autores declaran que el presente estudio fue aprobado por el Consejo Científico de las instituciones participantes. La investigación se realizó conforme a los principios de la ética médica de la Declaración de Helsinki.⁽¹³⁾ Se procedió según las normas éticas institucionales y nacionales vigentes. En caso que este manuscrito contenga imágenes o información personal de los pacientes, los mismos autorizaron la divulgación de esta información.

Referencias bibliográficas

1. Khoury, C. Chiari Malformations. UpToDate. Wolters Kluwer Health. Philadelphia, 2015. [acceso: 04/02/2022] Disponible en: https://www.uptodate.com/contents/chiari-malformations?search=arnold%20chiari&source=search_result&selectedTitle=1~64&usage_type=default&display_rank=1#H10173921
2. ASPACE. Parálisis Cerebral. Síndrome de Arnold Chiari. Segovia. 2022 Disponible en: <https://aspacesegovia.com/sindrome-de-arnold-chiari/>
3. Guinto Balanzar G, Zamorano Borquez C, Domínguez Cortinas F, Arechiga Ramos NC, Abdo Toro MA. Amigdalopexia cerebelosa en el manejo de la malformación de Chiari de tipo I. Gac med Mex. 2007;143(2):115-22.
4. Ruiz Hernández I. Cano Soler A. Malformación de Arnold Chiari tipo I. Rev Med Electrón. 2010 [acceso: 04/02/2022];32(5). Disponible en: http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1684-18242010000500014
5. Barnaclinic. Grup Hospital Clinic. Malformación de Arnold Chiari. España. [acceso: 04/02/2022]. Disponible en: <https://www.barnaclinic.com/es/neurocirugia/arnold-chiari/>
6. García de Sola R. Malformación de Arnold-Chiari. 2018 [acceso: 04/02/2022]. Disponible en: <https://neurogs.net/docencia/sesiones-residentes/malformaciones-de-arnold-chiari/>
7. Royo Salvador MB. Síndrome de Arnold-Chiari (página web) 2019 [acceso: 04/02/2022]. Disponible en: <https://instituchiaribcn.com/arnold-chiari/>
8. Bielsa O, Cadarso A, Carrasco L, Aránzazu M, Casasús E G, Gasco V. Enfermedad de Arnold Chiari. Una gran desconocida. Revista Electrónica de PortalesMedicos. 2021 [acceso: 04/02/2022];16(24)1102. Disponible en: <https://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/enfermedad-de-arnold-chiari-una-gran-desconocida/>

9. Salle F. Tratamiento quirúrgico en la Malformación de Chiari I en la edad pediátrica: Estudio y resultados en serie de 57 casos. Revista Argentina de Neurocirugía. 2013 [acceso: 04/02/2022];27(2):51-8. Disponible en: <https://aanc.org.ar/ranc/items/show/6>
10. Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos Y Accidentes Cerebrovasculares. Malformaciones de Chiari. 2012 [acceso: 04/02/2022] Disponible en: <https://español.ninds.nih.gov/es/trastornos/forma-larga/malformaciones-de-chiari>
11. Royo-Salvador M.B, Fiallos-Rivera M.V, Salca H.C. Caudal traction as a Pathogenetic Mechanism of Chiari Malformation type I. Intech Open. DOI: <https://www.intechopen.com/online-first/caudal-traction-as-a-pathogenetic-mechanism-of-chiari-type-i>. 10.5772/intechopen.90044.
12. Royo-Salvador MB, Fiallos-Rivera MV, Salca HC, Ollé-Fortuny G. The Filum Disease and the Neuro-Craniovertebral syndrome: definition, clinical picture and imaging features. BMC Neurology. 2020;20:175. DOI: <https://doi.org/10.1186/s12883-020-01743-y>
13. World Medical Association Declaration of Helsinki: Ethical Principles for Medical Research Involving Human Subjects. JAMA. 2013 [acceso: 04/02/2022];310(20):1-95. Disponible en: <http://jama.jamanetwork.com/article.aspx>.

Conflicto de intereses

Los autores declaran que no existe conflicto de intereses.