

POLICLÍNICO UNIVERSITARIO
ÁREA NORTE
CIEGO DE ÁVILAMalformación de la unión cráneo-cervical de Chiari. Presentación de un caso
Chiari's malformation of the cranio-cervical union. Case report

Yonaisy Vega Lorenzo^I, Francisco Emeterio Aparicio Álvarez^{II}, Milena Hidalgo Ávila^{III}, Carmen Dunia Carmenate Mendoza^{IV}, Armando Falcón Abreu^V.

RESUMEN

Introducción: la malformación de Arnold-Chiari es una enfermedad rara, caracterizada por la presencia de síntomas insidiosos que pueden suponer un retraso en el diagnóstico; consiste, esencialmente, en una agrupación de las estructuras nerviosas de la fosa posterior (cerebelo, protuberancia y bulbo raquídeo), que tienden a desplazarse caudalmente a través del agujero occipital.

Objetivo: presentar un caso atendido por la Misión Médica Cubana en Timor Leste, con sintomatología compatible con malformación cráneo-cervical de Chiari, que resulta de importancia por ser una entidad poco frecuente en la práctica médica y, debido a sus características y a la revisión que se efectuó de la literatura, pudiera ser útil como material de consulta para los colaboradores de la Misión Médica Cubana.

Presentación del caso: paciente de 14 años de edad, masculino, mestizo, que ingresó con signos de neuritis braquial sensitiva, por lo que inicialmente se sospechó la existencia de un tumor cerebral; durante su estancia en la sala mostró dificultad para la marcha, trastornos del habla, hipersalivación, y vómitos en ocasiones. En los exámenes físico y radiológico se constató la existencia de hidrocefalia, alteraciones de la columna cervical y signos compatibles con compromiso piramidal y de pares craneales bajos; se diagnosticó malformación de la unión cráneo-cervical de Chiari.

Conclusiones: el paciente presenta diversos síntomas y signos comunes a la malformación de la unión cráneo-cervical de Chiari; en este caso en particular llama la atención que, a diferencia de lo que reporta la literatura sobre el tema, el paciente no presentó convulsiones ni retraso mental.

Palabras clave: MALFORMACIÓN DE ARNOLD-CHIARI/diagnóstico, MALFORMACIÓN DE ARNOLD-CHIARI/radiografía, INFORMES DE CASOS.

ABSTRACT

Introduction: Arnold Chiari's malformation is an odd disease, characterized for the presence of insidious symptoms that can suppose a delay in the diagnosis; it consists, essentially, of a cluster of nerve structures of the posterior fossa (cerebellum, swelling and medulla oblongata), which tend to move caudally through the *foramen magnum*.

Objective: to present a case treated by the Cuban Medical Mission in Timor Leste, with compatible symptoms with cranio-cervical Chiari's malformation, which is of importance for being a rare entity in medical practice and, due to its characteristics and the revision adopted in literature, could be useful as reference material for the collaborators of the Cuban Medical Mission.

Case report: patient of 14 years old, male, mestizo, who was admitted with signs of sensitive brachial neuritis, so initially suspected the existence of a brain tumor; during his stay in the room he showed difficulty in walking, speech disorder, sialorrhea, and occasional vomiting. In the physical and radiological examinations was confirmed the presence of hydrocephalus, alterations of the cervical spine and compatible signs with pyramidal and cranial nerves commitment; a Chiari's malformation of the cranio-cervical union was diagnosed.

Conclusions: the patient has different symptoms and signs common to Chiari's malformation of the cranio-cervical union; in this particular case it is noteworthy that, unlike what the literature reports on the subject, the patient had no seizures or mental retardation.

Keywords: ARNOLD-CHIARI MALFORMATION/diagnosis, ARNOLD-CHIARI MALFORMATION/radiography, CASE REPORTS.

- I. Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Profesor Asistente. Policlínico Universitario Área Norte. Ciego de Ávila, Cuba.
- II. Especialista de I en Medicina Interna. Profesor Asistente. Policlínico Universitario Área Norte. Ciego de Ávila, Cuba.
- III. Máster en Atención Integral al Niño. Especialista de I Grado en Medicina General Integral. Profesor Asistente. Policlínico Universitario Área Norte. Ciego de Ávila, Cuba.
- IV. Máster en Enfermedades Infecciosas. Especialista de I Grado en Medicina Interna. Profesor Asistente. Policlínico Universitario Área Norte. Ciego de Ávila, Cuba.
- V. Máster en Medicina Natural y Tradicional. Especialista de I Grado en Medicina Interna. Profesor Asistente. Policlínico Universitario Área Norte. Ciego de Ávila, Cuba.

INTRODUCCIÓN

La malformación de Arnold-Chiari es una enfermedad rara, progresiva, caracterizada por la presencia de síntomas insidiosos que pueden suponer un retraso en el diagnóstico⁽¹⁾; consiste, esencialmente, en una agrupación de las estructuras nerviosas de la fosa posterior (cerebelo, protuberancia y bulbo raquídeo), que tienden a desplazarse caudalmente a través del agujero occipital⁽²⁾.

Esta entidad fue descrita por primera vez en 1891, por Hans Chiari; en 1894 Julius Arnold describió un caso asociado a mielomeningocele, y en 1903 Schwalbe y Gredig la denominaron malformación de Arnold-Chiari⁽³⁾.

Existen dos tipos de síndrome de Arnold-Chiari: el síndrome de Chiari tipo I o de adulto, y el síndrome de Chiari tipo II o infantil, también llamado clásico (que está asociado a meningocele y, a veces, a espina bífida)⁽³⁾; otros autores, de acuerdo a la gravedad de los síntomas y las estructuras nerviosas que se prolongan en la cavidad espinal, hacen referencia a varios tipos (hasta el IV)⁽⁴⁾.

Debido a la naturaleza variable de la malformación –que tiene un amplísimo abanico de signos y síntomas que complican o confunden el diagnóstico–, es muy importante que el médico de atención primaria sea capaz de detectar precozmente los signos de alarma, con el fin remitir el paciente al especialista; ante un cuadro de afectación neurológica insidiosa (cefalea en zona occipital, falta de equilibrio, vértigo, dolor en la columna cervical y disociación termoalgésica) ha de tenerse en cuenta el diagnóstico diferencial de enfermedad de Arnold-Chiari⁽⁵⁾.

Una vez diagnosticado, el conocimiento de la historia clínica de la enfermedad debe facilitar la individualización de la atención de la persona afectada y de su familia, con el objetivo de aliviar la sintomatología del paciente y evitar la progresión de la enfermedad⁽⁵⁾.

Se presenta un caso atendido por la Misión Médica Cubana en Timor Leste, con sintomatología compatible con malformación cráneo-cervical de Chiari, que resulta de importancia por ser una entidad poco frecuente en la práctica médica y, debido a sus características y a la revisión que se efectuó de la literatura, pudiera ser útil como material de consulta para los colaboradores de la Misión Médica Cubana.

PRESENTACIÓN DEL CASO

Paciente de 14 años de edad, masculino, mestizo de Aimutin (Figura No.1), que ingresó el día 26 de septiembre de 2014, con signos de neuritis braquial sensitiva, por lo que inicialmente se sospechó la existencia de un tumor cerebral.

Figura No.1. Paciente con malformación cráneo-cervical de Chiari. Vista frontal.



Al momento del ingreso el paciente estaba consciente, orientado, se quejaba de trastornos de sensibilidad del miembro superior izquierdo (MSI); no se detectó alteración motora, y el resto del examen físico no se realizó. Posteriormente, durante su estancia en la sala mostró dificultad para la marcha, trastornos del habla, hipersalivación, y vómitos en ocasiones.

Examen físico

El cráneo es normocefálico; cuello corto, con limitación de sus movimientos (Figura No.2).

Figura No.2. Paciente con malformación cráneo-cervical de Chiari. Vista lateral.



La auscultación del aparato respiratorio evidenció murmullo vesicular normal; la revisión cardiovascular reveló ruidos rítmicos, sin soplos, y tensión arterial de 123 con 93 mm Hg. Desde el punto de vista neurológico el paciente estaba consciente, orientado y mostró una inteligencia normal.

La reflectividad osteotendinosa se encontró disminuida en los miembros superiores, mientras que en los inferiores se observó hiperreflexia con signo de Babiński bilateral y clonus. En el miembro superior izquierdo se encontró disminuida la sensibilidad táctil y térmica.

La revisión de los pares craneales dio los siguientes resultados:

- Par craneal II: visión normal; el fondo de ojo no mostró papiledema.
- Pares craneales III, IV y VI: motilidad ocular normal.
- Par craneal XI: debilidad muscular.
- Par craneal XII: atrofia y fasciculaciones de la hemilengua izquierda.

Resultados de los estudios

Hemograma completo: normal.

Ultrasonografía de abdomen: normal.

Tomografía axial computarizada (TAC): dilatación del sistema ventricular (Figuras No. 3 y 4).

Figura No.3. TAC craneal. Se aprecia la dilatación del sistema ventricular.



Figura No.4. TAC craneal. Se aprecia la dilatación del sistema ventricular (detalle).



Radiografía de columna cervical: el paciente tiene sólo seis vértebras cervicales, y megalopósis espinosas (Figuras No. 5, 6 y 7), lo que le confiere al cuello el típico aspecto corto y ensanchado.

Figura No.5. Radiografía de la columna cervical en la que se aprecian sólo seis vértebras cervicales.

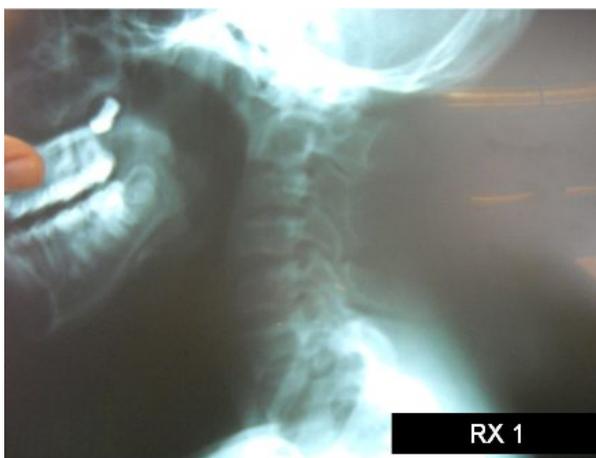


Figura No.6. Radiografía de la columna cervical en la que se observan las megalopósis espinosas de las vértebras.

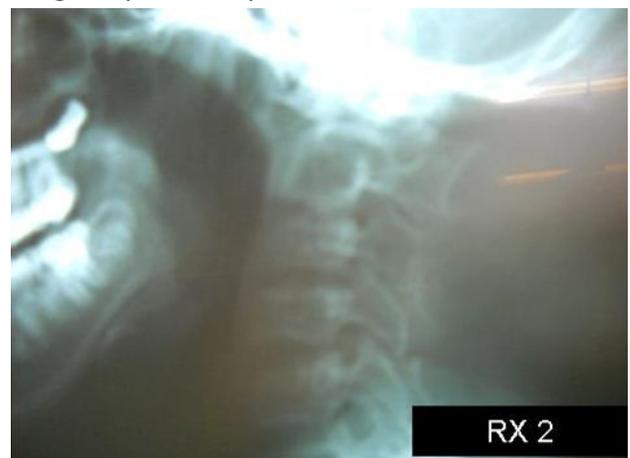


Figura No.7. Radiografía de la columna cervical. Aspecto general.



Diagnóstico: malformación de la unión cráneo-cervical de Chiari.

DISCUSIÓN

Debido a su aparente baja morbilidad las malformaciones de la unión cráneo-cervical se consideran enfermedades raras; no obstante, el estudio del sistema nervioso central (SNC) mediante técnicas de imagen ha propiciado el incremento de su diagnóstico cuando aún no han aparecido los síntomas característicos⁽⁴⁾.

Aunque no existe una teoría universalmente aceptada que explique la malformación de Chiari y sus anomalías asociadas –algunas formas de herniación amigdalар son adquiridas– se ha observado una tendencia al aumento de la frecuencia de presentación de Chiari tipos I y II en mujeres, lo que induce a pensar en la existencia de un factor genético; esta posibilidad se sustenta en la asociación familiar observada y la coexistencia con anomalías genéticas (Klippel-Feil o acondroplasia). Se conocen casos de familias con varios miembros afectados⁽⁴⁾.

En ocasiones, el espacio de la parte posterior del cráneo (por encima de la columna vertebral), es demasiado pequeño o tiene una forma anómala por lo que se comprime el cerebelo, e incluso parte del tronco encefálico –que controla los nervios de la cara y el cuello– se estruja hacia el *foramen magnum* o agujero occipital (orificio en forma de embudo ubicado debajo del cráneo, a través del cual pasa la médula espinal), por lo que la malformación de Arnold Chiari también se conoce como hernia o ectopia tonsilar, ya que la parte del cerebelo que desciende hacia el *foramen magnum* se denomina amígdalas cerebelosas⁽²⁾.

Se identifican cuatro tipos de malformación de Arnold-Chiari (I, II, III y IV), de acuerdo a la gravedad de los síntomas y las partes del encéfalo que se prolongan en la cavidad espinal:

- **Tipo I:** herniación caudal de las amígdalas cerebelosas, mayor de 5 mm, por debajo del *foramen magnum*. No suele acompañarse de descenso del tronco del encéfalo o del cuarto ventrículo ni de hidrocefalia; característicamente está asociado a siringomielia. Es el tipo más frecuente en la población infantil y normalmente sólo se detecta en la adultez, durante un examen dirigido a diagnosticar otras enfermedades. Todas las malformaciones de Chiari adquiridas o secundarias pertenecen exclusivamente al tipo I.
- **Tipo II:** es el denominado malformación de Chiari clásica (o malformación de Arnold-Chiari propiamente dicha); involucra la protrusión de estructuras cerebelosas y también del tallo cerebral a través del *foramen magnum*; esta complicación puede derivar en parálisis parcial o total por debajo del mielomeningocele. Se pueden observar otros tipos de alteraciones intracraneales (hipoplasia del tentorio, craneolacunia y anomalías del acueducto de Silvio).
- **Tipo III:** es la forma más grave de la anomalía. El cerebelo y el tallo cerebral herniados se introducen en el canal medular cervical, a menudo acompañados del cuarto ventrículo cerebral y comprimen la médula espinal, lo que provoca síntomas neurológicos graves.
- **Tipo IV:** involucra un desarrollo incompleto de las estructuras del cerebelo, enfermedad

conocida como hipoplasia cerebelosa^(3,4).

Los síntomas de la malformación de Chiari tipo I son heterogéneos: cefaleas, nalgias, parestesias, déficits motores en las extremidades superiores o inferiores, disfagia y trastornos respiratorios nocturnos, entre otros. De forma concomitante pueden aparecer siringomielia, hidrocefalia, escoliosis, anomalías óseas de la charnela cráneo-cervical y escoliosis; la presencia de siringomielia define la gravedad del cuadro por la consecuente afectación de los nervios craneales bajos, la aparición de trastornos sensitivomotores en las extremidades y la alteración de los reflejos osteomusculares, entre otros signos⁽⁶⁾.

La enorme colección de signos y síntomas posibles en la malformación de Chiari se clasifica de la siguiente manera:

- **Craneales:** cefalea occipital, problemas relacionados con los pares craneales (disfagia, hipo), ronquera por mucosidad laríngea, síncope, asfixia por aspiración mucosa, dolor o insensibilidad facial, ausencia del reflejo del vómito, pérdida sensorial del V par, parálisis de las cuerdas vocales y apnea.
- **Espinales:** fallas motrices (espasticidad atrofica, incontinencia, debilidad muscular, hemiparesia, cuadriparesia, hipotonía, atrofia y temblores); fallas sensitivas (anestesia, dolor, sensación de quemadura, dolor o anestesia no radicular del tronco, los hombros y los miembros, pérdida sensitiva disociada, parestesia, hiperestesia, disestesia, falta de sentido de la posición espacial), problemas de temperatura y articulaciones de Charcot; otros problemas medulares (pérdida del equilibrio, torpeza, hiporreflexia, arreflexia, ataxia, hiperreflexia, dismetría, clono y signo de Babiński).
- **Oculares:** dolor o presión ocular, fotofobia, problemas de campo visual, falta de agudeza visual, parestesias de los músculos extraoculares y nistagmo.
- **Otorrinolaringológicos:** hipoacusia, mareos, desequilibrio, vértigos, ruido de fondo, sensación de presión en el oído.
- **Otros:** escoliosis, síndrome de Klippel-Feil, problemas de sueño, hidrocefalia, fatiga, dolor esquelético axial y anomalía osciloscópica asociada a problemas de la base del cráneo^(3-5,7).

El síntoma más común es el dolor de cabeza –normalmente localizado en el área occipital y extendido hacia la bóveda craneal– que se agrava al toser, agacharse o hacer esfuerzos físicos. De hecho, el dolor en la parte posterior de la cabeza es el síntoma primario –y muchas veces el único– que presenta la mayoría de los pacientes^(7,8).

La hidrocefalia secundaria a malformaciones congénitas es casi siempre del tipo obstructivo no comunicante. En la malformación de Arnold-Chiari, la hidrocefalia se debe a la compresión de las estructuras de la fosa posterior contra el agujero occipital, aunque en ocasiones existe una estenosis asociada del acueducto de Silvio⁽⁵⁾.

Algunos niños nacen con la anomalía, otros la desarrollan durante el crecimiento, pero en cualquiera de los casos es interesante la asociación directa entre las malformaciones congénitas del SNC, el retraso mental y las crisis convulsivas⁽⁹⁻¹¹⁾.

El diagnóstico de la malformación de Chiari tipo I, en pacientes con sintomatología o sin ella, se realiza mediante técnicas de neuroimagen⁽⁴⁾. En estos casos la radiografía simple de cráneo a menudo resulta normal, pero en ocasiones muestra signos de platibasia (cráneo con base aplanada y ensanchada) o impresión basilar y hernia tonsilar menor de 3 mm⁽¹²⁾.

En el tipo II, la radiografía simple muestra la existencia de craneolacunia (unos típicos defectos redondeados en los huesos de la bóveda craneal)⁽¹²⁾.

Mediante la resonancia magnética (RM) se observan con claridad todos los componentes óseos y neurales de la malformación de Chiari e incluso se identifican su tipo y grado, por lo que es la prueba diagnóstica de elección en la actualidad^(4,12,13).

Ante la sospecha de este diagnóstico, son fundamentales una anamnesis correcta y un examen físico detallado del paciente, orientados a verificar el estado de su memoria, su capacidad cognoscitiva, equilibrio, reacciones, reflejos, sensibilidad y habilidad motriz^(3,5), así como los estudios imagenológicos: radiografía de cráneo y cuello, resonancia magnética y tomografía axial

computarizada^(3-5,12,13).

CONCLUSIONES

El paciente presentó diversos síntomas y signos comunes a la malformación de la unión cráneo-cervical de Chiari; en este caso en particular llama la atención que, a diferencia de lo que reporta la literatura sobre el tema, el paciente no presentó convulsiones ni retraso mental.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Martínez Sabater A. Arnold-Chiari malformation: loss smile. Index Enferm [Internet]. Dic 2014 [citado 29 Sep 2015];23(4):256-9. Disponible en: http://scielo.isciii.es/scielo.php?pid=S1132-12962014000300013&script=sci_arttext&tlng=en
2. López R, Nazar C, Sandoval P, Guerrero I, Mellado P, Lacassie HJ. Malformación de Arnold-Chiari tipo I con siringomielia, trabajo de parto y analgesia neuroaxial. Rev Esp Anestesiol Reanim [Internet]. 2007 [citado 27 Jul 2015];54:317-21. Disponible en: http://sedar.es/restringido/2007/n5_2007/9.pdf
3. Hernández Ruiz I, Soler Cano A. Malformación de Arnold Chiari tipo I: presentación de un caso. Rev. Méd. Electrón. [Internet]. 2010 [citado 12 Feb 2015];32(5):[aprox. 8 p.]. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/rme/v32n5/spu14510.pdf>
4. Amado Vázquez ME, García Ramos R, Avellaneda Fernández A, García Ribes M, Barrón Fernández J, Gómez Triguero C, et al. Malformaciones de la unión cráneo-cervical (Chiari tipo I y siringomielia). Documento de consenso [Internet]. Madrid: Editorial Médica AWWE; 2009 [citado 12 Jun 2015]. Disponible en: http://www.sen.es/pdf/2010/Consenso_Chiari_2010.pdf
5. Martínez Sabater, A, Sancho Cantus D. Malformación de Arnold-Chiari y siringomielia en atención primaria. A propósito de un caso. Semergen [Internet]. 2012 [citado 12 Jun 2015];38(5):331-4. Disponible en: http://apps.elsevier.es/watermark/ctl_servlet? f=10&pident_articulo=90145140&pident_usuario=0&pcontactid=&pident_revista=40&ty=96&accion=L&origen=zonadelectura&web=www.elsevier.es&lan=es&fichero=40v38n05a90145140pdf001.pdf
6. Moncho D, Poca MA, Minoves T, Ferré A, Rahnama K, Sahuquillo J. Potenciales evocados auditivos del tronco cerebral y somatosensoriales en los pacientes con malformación de Chiari. Rev Neurol [Internet]. 2013 [citado 12 Jun 2015];56(12):623-34. Disponible en: https://www.researchgate.net/profile/Dulce_Moncho/publication/237070501_Brainstem_auditory_evoked_potentials_and_somatosensory_evoked_potentials_in_Chiari_malformation/links/546508fe0cf2052b509f2ae1.pdf
7. Guinto Balanzar G, Zamorano Bórquez C, Domínguez Cortinas F, Aréchiga Ramos NC, Abdo Toro MA. Amigdalopexia cerebelosa en el manejo de la malformación de Chiari de tipo I. Gac Méd Méx [Internet]. 2007 [citado 27 Jul 2015];143(2):115-22. Disponible en: http://www.anmm.org.mx/bgmm/1864_2007/2007-143-2-115-122.pdf
8. Rodríguez Navarro MA, Pérez Moreno JA, González Pérez P, Rubio E, Manzano E. Cefalea recurrente pospunción dural en una paciente con síndrome de Chiari tipo I no conocido. Rev. Soc. Esp. Dolor [Internet]. Mar 2009 [citado 27 Jul 2015];16(2):97-100. Disponible en: <http://scielo.isciii.es/pdf/dolor/v16n2/nota.pdf>
9. Alva Moncayo E, Horta Martínez AJ, Castro Tarín M, Bautista de Anda R, Granados García LA, Huitrón Nava H. Asociación entre malformaciones congénitas del sistema nervioso central y epilepsia en pacientes pediátricos de México. Rev Neurol [Internet]. 2004 [citado 12 Jun 2015];39:222-6. Disponible en: <http://www.neurologia.com/pdf/web/3903/r030222.pdf>
10. Akins PT, Guppy KH, Axelrod YV, Chakrabarti I, Silverthorn J, Williams AR. The genesis of low pressure hydrocephalus. Neurocrit Care [Internet]. 2011 [citado 12 Jun 2015];15(3):461-8. Disponible en: <http://link.springer.com/content/pdf/10.1007%2Fs12028-011-9543-6.pdf>
11. Jardines Paz G, Sorribe Laborde Y, Fonseca Montejo WA. Diagnóstico ecográfico del

encefalocèle. MEDISAN [Internet]. May 2013 [citado 12 Jun 2015];17(5):871-6. Disponible en: <http://scielo.sld.cu/pdf/san/v17n5/san18175.pdf>

12. Sorolla Parker JP. Anomalías craneofaciales. Rev. Med. Clin. Condes [Internet]. 2010 [citado 12 Jun 2015];21(1):5-15. Disponible en: http://ac.els-cdn.com/S0716864010705009/1-s2.0-S0716864010705009-main.pdf?tid=061f35fe-2350-11e6-a2e2-00000aab0f26&acdnt=1464273908_8841d7f59b8d7051ae061705f15c0d45
 13. Ezpeleta D. Diagnóstico diferencial de la cefalea en urgencias. Jano [Internet]. 2007 [citado 27 Jul 2015];1662:31-5. Disponible en: <http://www.jano.es/ficheros/sumarios/1/0/1662/31/00310035-LR.pdf>
-

Recibido: 12 de octubre de 2015

Aprobado: 13 de mayo de 2016

Dra. Yonaisy Vega Lorenzo
Policlínico Universitario Área Norte
Calle Bembeta No.63, Oeste. Ciego de Ávila, Cuba. CP.65100
Correo electrónico: yonaisy@pnciego.cav.sld.cu