

Malformación Chiari Tipo 1 (MCT1): reporte de 4 casos clínicos

Rangel-Castilla Leonardo, Rodríguez-Leyva Ildelfonso.

RESUMEN

Las malformaciones Chiari consisten en 3 tipos de anomalías de la base del cráneo, probablemente sin relación una con otra. Presentamos 4 casos de malformación Chiari tipo 1 (MCT1), uno de los tipos más comunes, que está caracterizado por un desplazamiento caudal del cerebelo con herniación amigdalina por debajo del agujero magno. El estándar de oro para hacer el diagnóstico es la resonancia magnética (RM) que claramente nos muestra las clásicas anomalías incluyendo herniación amigdalina, siringomielia y compresión del tallo cerebral, cuando está presente; desafortunadamente no está al alcance de todos, entonces deberíamos pensar en cada diagnóstico diferencial con base a las manifestaciones clínicas y el uso de RM para confirmarlo.

Rev Mex Neuroci 2003; 4(1):47-51

Chiari Type 1 malformation: Report of 4 clinical cases

ABSTRACT

The Chiari malformations consists of three types of hindbrain abnormalities, probably unrelated each other. We present four cases of Chiari malformation type 1, one of the most common types, which is characterized by caudal displacement of cerebellum with tonsillar herniation below the foramen magnum. The diagnostic test of choice is magnetic resonance imaging, which clearly shows the classic abnormalities including tonsillar herniation, syringomyelia and brain stem compression when present, unfortunately its not always available, so we should think of every differential diagnosis with the clinical manifestations and use the magnetic resonance to confirm it.

Rev Mex Neuroci 2003; 4(1):47-51

INTRODUCCIÓN

El término "malformación de Chiari" se adopta posterior a la descripción de esta enfermedad por el austriaco Hans Chiari (1851-1916) a finales del siglo XIX, publicado en *Deutsche Medizinische Wochenschrift* en 1891 con el título "Concerning alterations in the cerebellum resulting from hydrocephalus.¹ Da a conocer "malformación Chiari" la "elongación de las amígdalas y divisiones medias de los lóbulos inferiores del cerebelo como proyecciones en forma de cono acompañadas del bulbo dentro del canal espinal". Describió a una paciente de 17 años que sufrió de hidrocefalia sin síntomas medulares o cerebelosos. Más tarde, en 1894, Arnold² describió a un niño con espina bífida en quien también había elongación cerebelosa, puente, bulbo, así como parte del cuarto ventrículo hacia el canal espinal, y la bautiza como malformación Arnold Chiari o Chiari tipo 2. Actualmente se mantiene

una descripción de 3 tipos de anomalías en donde la mayoría son las primeras dos (tabla 1).³

El Chiari tipo 3 es raro y es la forma más severa, con desplazamiento de las estructuras de la fosa posterior, con herniación del cerebelo por el agujero magno hacia el canal cervical, a menudo con encefalomeningocele suboccipital o cervical superior, usualmente incompatible con la vida.

MALFORMACIÓN CHIARI TIPO 1

En la malformación Chiari tipo 1 o ectopia cerebelosa primaria,⁴ existe un desplazamiento caudal del cerebelo con herniación amigdalina por debajo del agujero magno y alargamiento en forma de cuña de las amígdalas. Se han propuesto varias etiologías pero ninguna ha sido concluyente. Marcy C. Speer⁵ estudió familias en las que se había diagnosticado MCT1 por medio de RM y encontró evidencias de transmisión padre a hijo en 25%, y madre a hijo en 65%; en otras familias estuvo asociada a acondroplasia, osteodistrofia hereditaria de Albright, Sd. de Williams y Sd. de Klippel-Feil:

Servicio de Neurología, Hospital Central Dr. Ignacio Morones Prieto, Facultad de Medicina de la Universidad Autónoma de San Luis Potosí.

Tabla 1. Comparaciones entre Chiari tipo 1 y 2

Dislocación caudal del bulbo Dislocación caudal dentro del canal cervical	Chiari tipo 1 inusual amígdalas cerebelosas	Chiari tipo 2 sí parte inferior de vermix, bulbo, cuarto ventrículo
Espina bífida (mielomeningocele) Hidrocefalia Distorsión medular Alteración de nervios cervicales superiores	puede estar presente puede estar ausente ausente usualmente normal	raramente ausente raramente ausente presente en 55% usualmente desplazado caudalmente
Edad de presentación Presentación usual	adulto joven cefalea suboccipital	infancia hidrocefalia progresiva y dificultad respiratoria



Figura 1. Atrofia en región tenar e hipotenar, mano en garra.

La agregación familiar no establece la existencia de una base genética, ya que la familia puede tener los mismos factores de riesgo, como estar expuesta a los mismos factores ambientales. Milhorat, et al⁶ concluyen que es un desorden del mesodermo que ocasiona una fosa posterior volumétricamente pequeña que predispone al sobreamontonamiento de las estructuras cerebrales contenidas en ella. Las células esclerotomales de las somitas C1 y C2 son vitales para un desarrollo normal, las cuales están reguladas por genes; un gen en particular, Pax-1, ha demostrado ser vital en la segmentación somítica y una propia diferenciación esclerotomal.^{7,8} Su expresión está regulada por un balance entre la notocorda ventral y una señal no-neuronal dorsal; más de 75% de los pacientes con MCT1 tiene extensas anomalías óseas en la base y en la parte posterior del cráneo⁹⁻¹¹ y a menudo conllevan anomalías craneovertebrales como clivus pequeño, ángulos basales alargados, impresión basilar, platibasia,¹² agujero magno invertido, atresia del arco de C1 y fusión vertebral cervical. En otras ocasiones pueden ser secundarias a trauma, punción lumbar¹³ o colocación de derivación lumbo-peritoneal.



Figura 2. RM cervical que muestra siringo-mielia a nivel de C2-T3.

SE PRESENTAN CUATRO PACIENTES CON MCT1

CASO 1: Paciente del género femenino de 49 años, sin antecedentes de importancia; inicia su padecimiento actual en 1999 con dolor interescapular y en hombros, el cual se acompaña de déficit motor y cambios tróficos progresivos en miembro superior derecho (MSD), conservando la función sensitiva. En junio del año 2001 pierde la función motora de miembro superior izquierdo (MSI); se añade cefalea occipital y parestesias con dolor en miembro inferior izquierdo (MII), las cuales aumentan con la actividad; y presenta estreñimiento crónico. A la exploración física neurológica: funciones cerebrales superiores (FCS) normales, pares craneales (PC) sin alteraciones; se encuentra mal conformada por atrofia en zona tenar e hipotenar, con mano en garra (Figura 1), fuerza en MSI 3/5 y en MSD 0/5, espasticidad en MIs, reflejos de esti-

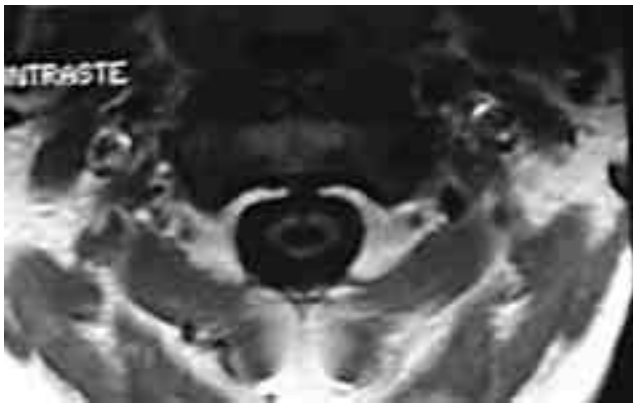


Figura 3 . RM en un corte transversal a nivel cervical que muestra una siringomielia muy importante.

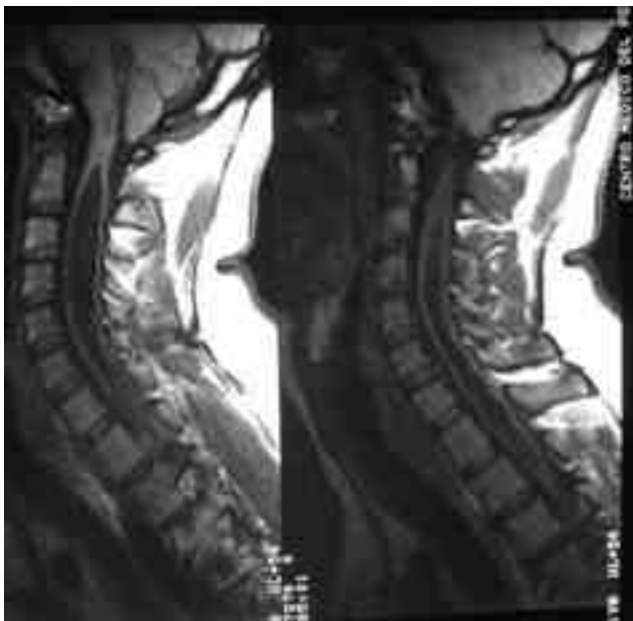


Figura 5. RM de columna cervical que muestra desplazamiento caudal de las amígdalas cerebelosas y una importante siringomielia que abarca los segmentos C1 a C7.

ramiento muscular (REM's) en MSD 0, en MSI + y en (miembros inferiores) Msls +++, atonía distal en MSD e hipotonía en MSI, hipoestesia en C4-T2 derecha, resto normal. No signos meníngeos ni cerebelosos. Exámenes de laboratorio normales. Se tomó resonancia magnética (RM) la cual muestra herniaciones en amígdalas cerebelosas y siringomielia en C2-T3 (Figura 2); una telerradiografía de tórax que muestra aortoesclerosis, escoliosis y xifosis dorsal. Recibió tratamiento a base de analgésico, antidepressivo y se le realizó derivación seringosubaracnoidea. Actualmente se encuentra con los mismos cambios tróficos de MSD y MSI, sin dolor y una nueva RM que muestra una importante disminución del diámetro de la siringomielia.

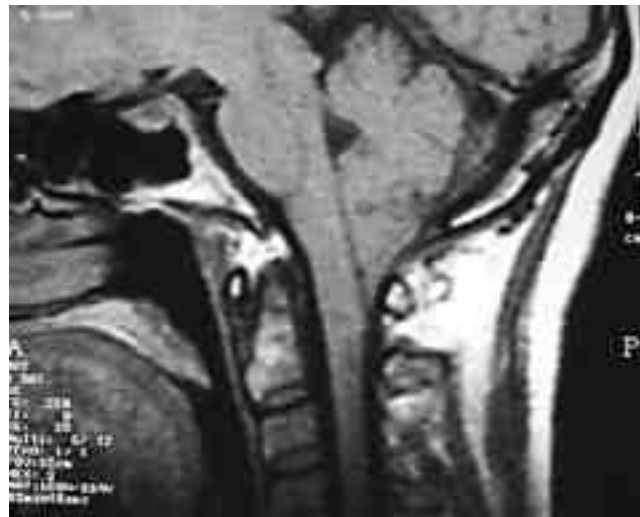


Figura 4. RM que muestra desplazamiento caudal de las amígdalas cerebelosas

CASO 2: Paciente del género femenino de 57 años, con antecedente de mastectomía radical por masa de 6 cm y varias transfusiones sanguíneas. Inicia su padecimiento actual con un dolor constante en ambos Msls con temblor de reposo que la incapacita para la deambulacion. A la exploración física neurológica: FCS normales, PC sin alteraciones, sólo destaca REM's +++ de Msls con respuesta plantar extensora bilateral, a la cual se agrega alteración de la marcha por paraparesia espástica, al igual que temblor de reposo en Msls, no hubo signos meníngeos ni cerebelosos. Los exámenes de laboratorio fueron normales. Se tomó RM la cual muestra herniación amigdalina bilateral (Figura 3). Recibió tratamiento con analgésico y gabapentina.

CASO 3: Paciente del género femenino de 20 años de edad, la cual inicia su padecimiento actual desde hace un año y medio con disnea, disfagia y tos seca. A la exploración física neurológica: FCS, PC y funciones sensitivas normales, se encuentra debilidad de los músculos de la deglución; sin cambios tróficos en extremidades y reflejos miotáticos normales en las mismas. No hay signos meníngeos ni cerebelosos. Exámenes de laboratorio normales. La RM, muestra herniación amigdalina y una pequeña siringomielia (Figura 4) a nivel cervical.

CASO 4: Paciente del género masculino de 32 años de edad, sin antecedentes de importancia para su padecimiento actual, el cual inicia desde hace 3 años con hipoestesia de hemicuerpo izquierdo y cefalea frontal opresiva; desde hace 6 meses presenta disminución en la fuerza de mano derecha, especialmente en dedo índice y pulgar, actualmente inicia con hipoestesia en MSD, hipoestesia en

MII y ataxia de la marcha. A la EF se encontró síndrome de Horner derecho, cuadriparesia con afectación 4/5 en hemicuerpo derecho, 4.5/5 en hemicuerpo izquierdo, ausencia de reflejos cutaneoabdominales y cremasterianos del lado izquierdo; hipotrofia en eminencia tenar, hipotenar y músculos interóseos de mano derecha. Hipoestesia a dolor y temperatura en hemicuerpo derecho. REM + en MsSs y +++ en Msls con respuesta plantar flexora. Exámenes de laboratorio normales. La RM muestra desplazamiento caudal de las amígdalas cerebelosas y siringomielia muy importante que abarca los segmentos C1 a C7 (Figura 5).

DISCUSIÓN

La edad de presentación de la malformación Chiari es a los 41 años con un rango de 12 a 73 años; es más frecuente en mujeres con una proporción 1.3:1 sobre los hombres. El promedio de presentación de síntomas claramente relacionados a la MCT1 y el tiempo en hacer el diagnóstico es de 3.1 años, con un rango de 1 mes a 20 años, si no se toman en cuenta síntomas inespecíficos, como cefalea, porque el periodo se alarga a 7.3 años; ahora se hace más frecuente y temprano gracias a la IRM.¹⁴ Las manifestaciones clínicas pueden presentarse debido a: compresión del tallo cerebral a nivel del agujero magno, hidrocefalia, siringomielia, aislamiento de la presión intracraneana (PIC) del compartimiento espinal que causa aumento de PIC transitoria.

El principal síntoma es dolor (69%),¹⁵ especialmente cefalea occipital que se dispara al extender el cuello o al hacer una maniobra de Valsalva. Puede haber un dolor radicular (en distribución en capa), dolor interespacular, como lo presenta una de nuestras pacientes; 40% presenta un dolor quemante, acompañado de hipersensibilidad. Es frecuente la debilidad de uno o más miembros, y en porcentaje alto hay parestesias de una o más extremidades; los miembros inferiores en no muy raras ocasiones presentan espasticidad bilateral, y en un número no muy despreciable existe hiperhidrosis, sensación de frío, vómito, geuveno, disfasia, sordera y vértigo,¹⁵ al igual que disfagia, ya antes descrito por otro autor,¹⁶ como principal síntoma, siendo así el caso 3 que estamos presentando. Existen tres patrones principales en que se pueden agrupar los signos de la MCT1⁵:

1. Síndrome de compresión del agujero magno (22%): donde hay ataxia, déficit corticoespinal y sensorial, signos cerebelosos, parálisis de los pares craneales (PC) bajos y 37% tiene cefalea severa.

2. Síndrome medular central (65%): donde hay pérdida sensorial disociada, es decir, ausencia de dolor y temperatura con preservación de la propiocepción, ocasionalmente debilidad segmentaria y signos de tractos largos (síndrome siringomielico); 11% tiene parálisis de los PC bajos.

3. Síndrome cerebeloso (11%): ataxia del tronco y de extremidades, nistagmos y disartria.

Es muy difícil agrupar a los pacientes dentro de un tipo específico porque muchas veces tienen signos y síntomas muy diversos, como nuestras tres pacientes, por lo que se prefiere señalar los signos más frecuentes; 15 así tenemos que la hiperreflexia de las extremidades inferiores está en 51%, atrofia de manos en 35%, debilidad de extremidades superiores en 33% y de inferiores, al igual que disestesia, en 17%, todos estos signos presentes en nuestros pacientes; no sería infrecuente observar nistagmos, signos cerebelosos, fasciculaciones, síndrome de Horner, signo de Babinski y signo de Lhermitte. Antes del advenimiento de la RM se diagnosticaban menos casos de MCT1, ya que se llegó a usar la simple radiografía en donde se vio una sensibilidad de 36%. La evaluación de la región del agujero magno (AM) por tomografía computada es muy difícil por el artefacto producido por el hueso, pero podría mejorar al inyectar contraste hidrosoluble (mielograma). El estándar de oro para hacer el diagnóstico es la RM, que fácilmente muestra las clásicas anomalías descritas, la herniación amigdalina, así como la hidrosiringomielia en 20–30% de los casos. Casi siempre nos revela la compresión ventral del tallo cerebral cuando está presente. Ha existido mucha controversia para tomar la posición exacta de las amígdalas cerebelosas para hacer el diagnóstico de MCT1: el criterio para considerar como normal la extensión de las amígdalas por debajo del AM es 2 mm con una sensibilidad de 100% y especificidad de 98.5% o 3 mm con una sensibilidad y especificidad de 96% y 99.5%, respectivamente.¹⁷ Por todo esto se ha tomado como punto de corte un desplazamiento de 5 mm por abajo del AM y que se considera suficiente para calificar como MCT1. La indicación para cirugía como en nuestra primera paciente, es para los pacientes sintomáticos y el mejor resultado se obtiene al realizarla en los dos años posteriores al inicio de síntomas y signos. En los pacientes que han estado asintomáticos y estables por años sólo se debería considerar la observación e indicar la cirugía cuando existan signos de deterioro; la cirugía que se realiza más frecuentemente es la descompresión de la fosa posterior (craneotomía suboccipital) con o sin laminectomía cervical. Algunos autores realizan la resección transoral clivus–o-

dontoides en caso de compresión anterior del tallo cerebral si piensan que van a deteriorarse con una simple descompresión de fosa posterior.¹⁸ Los resultados varían con cada paciente pero generalmente hay una mejoría significativa del dolor, pero por desgracia la debilidad de miembros responde muy poco cuando la atrofia ya está presente.¹⁸ El resultado es favorable en pacientes con síndrome cerebeloso¹⁸ (87% muestra mejoría) y los factores que se asocian con un mal pronóstico son la presencia de atrofia, escoliosis y síntomas que duren más de dos años (como en nuestros casos), así como presentar ataxia.

CONCLUSIÓN

Los 4 pacientes que aquí describimos con diagnóstico de MCT1, que vimos en un periodo de un año, muestran que no es infrecuente esta alteración y que suelen tener una buena evolución: el problema se estabiliza, excepto en aquellas alteraciones que ya son irreversibles, como atrofia y escoliosis (resultado del retraso en el diagnóstico por más de dos años en el caso número uno). El interés de estos 4 casos es que la clínica nos permite considerar fuertemente el diagnóstico de esta malformación congénita, que en la actualidad puede ser fácilmente comprobada mediante el estudio de resonancia magnética y ofrecer un mejor pronóstico y recuperación de la calidad de vida, cuando el diagnóstico y tratamiento se ofrecen oportunamente.

REFERENCIAS

1. Chiari H. *Über Veränderungen des Kleinhirns infolge von Hydrocephalie de Grosshirns. Dtsch Med Wschr* 1891; 17:1172 – 1175.
2. Arnold J. *Myelocyste, Transposition von Gewebskeimen und Sympodie Beitr Path Anat* 1894; 16:1-28.
3. Carmel P W *Management of the Chiari Malformations in Childhood. Clinical Neurosurg* 1983; 30:385-406.
4. Spillane J D, Pallis C, Jones A M *Developmental Abnormalities in the Region of the Foramen Magnum. Brain* 1957; 80:11-52.
6. Milhorat TH, Chou MW, Trinidad EM, et al *Chiari 1 malformation redefined: clinical and radiographic findings for 364 symptomatic patients. Neurosurgery* 1999; 44:1005-1017.
5. Marcy C Speer, Timoty M George, David S Enterline, et al. *A Genetic Hypothesis for Chiari Malformation With or Without Syringomyelia. Center for Human Genetics, Pediatric Neurosurgery Service, Duke University Medical Center, Durham, North Carolina, and Department of Neurosurgery, State University of New York, Blooklyn, New York.*
7. Barnes GL, Hsu CW, Mariani BD, et al. *Chicken Pax-1 gene: structure and expression during embryonic somite development. Differentiation* 1996; 61:13-23.
8. Chalepakis G, Fritsch R, Fickenscher H, et al *The molecular basis of the undulate/Pax-1 mutation. Cell* 1991; 66:873 -874.
9. Coria F, Quintana F, Rebollo M, et al *Occipital dysplasia and Chiari type 1 deformity in a family. Clinical and radiological study of three generations. J Neurol Sci* 1983; 62:147-158.
10. Schady W, Metcalfe RA, Butler P. *The incidence of cranio cervical bony anomalies in the adult Chiari malformation J Neurol Sci* 1987; 82:193-203.
11. Vega A, Quintana F, Berciano J *Basichondrocranium anomalies in adult Chiari tipo 1 malformation: a morphometric study. J Neurol Sci* 1990; 99:17-145.
12. Yu HC, Deck MD: *The clivus deformity of the ArnoldChiari malformation Radiology* 1971; 101:613-615.
13. Sathi S, Stieg P E *“Acquired” Chiari 1 Malformation After Multiple Lumbar Punctures: Case Report. Neurosurgery* 1993; 32:306-9.
14. Levy W J, Mason L, Hahn J F *Chiari Malformation Presenting in Adults: Surgical Experience in 127 Cases. Neurosurgery* 1983; 12:377-90.
15. Paul K S, Lye R H, Strang F A, et al.: *Arnold-Chiari Malformation: Review of 71 cases. J Neurosurg* 1983; 58:183-7.
16. Pollack I F, Pang D, Kocoshis S, et al.: *Neurogenic Dysphagia Resulting from Chiari Malformations Nuerosurgery* 1992; 30:709-19.
17. Barcovich A J, Wippold F J, Sherman J L, et al. *Significance of Cerebellar Tonsillar Position on MR. AJNR* 1986; 7:755-9.
18. Dyste G N, Menezes A H, VanGlider J C, *Symptomatis Chiari Malformation: An analysis of presentation, Management, and Long Term Outcome. J Neurosurg* 1989; 71:159-68.

