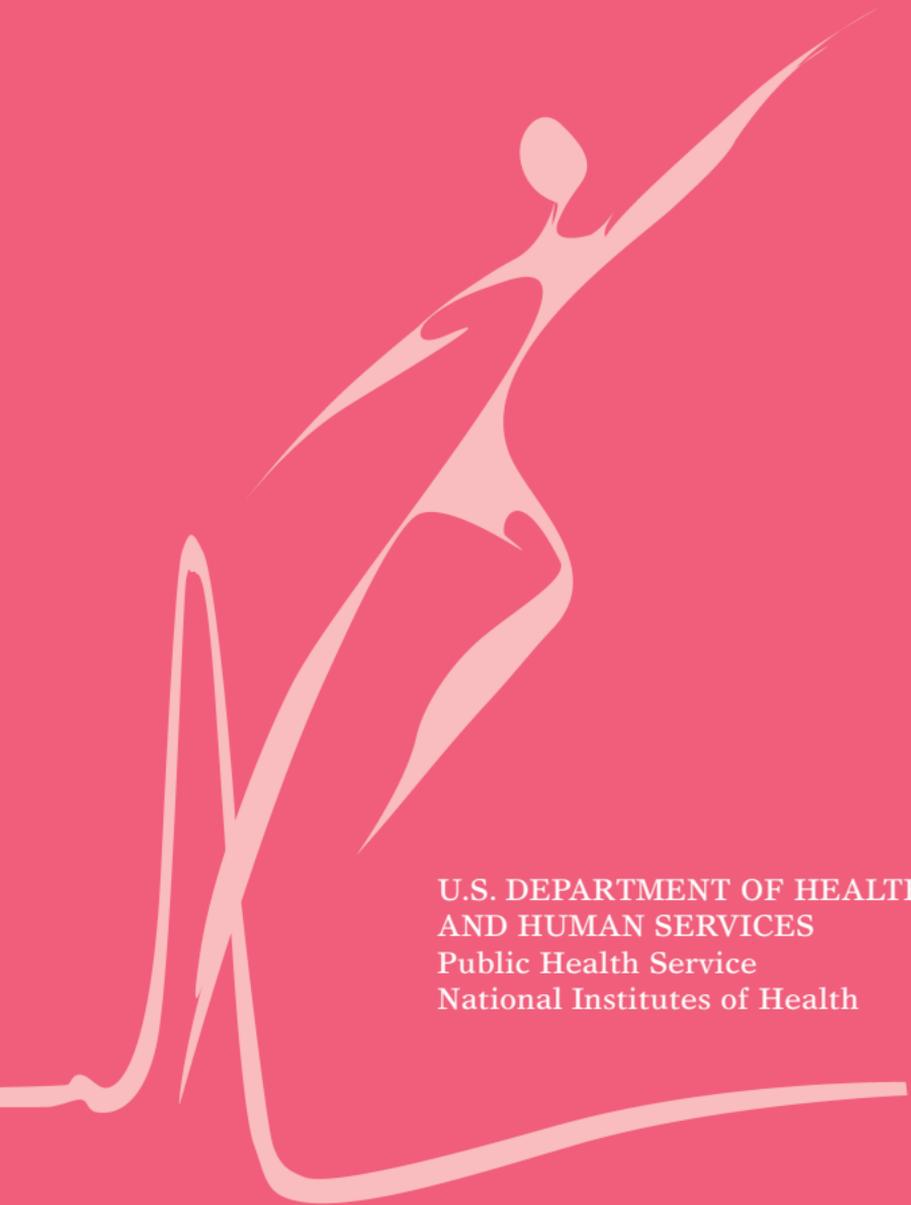


Malformaciones de Chiari



U.S. DEPARTMENT OF HEALTH
AND HUMAN SERVICES
Public Health Service
National Institutes of Health



Malformaciones de Chiari

¿Qué son las malformaciones de Chiari?

Las malformaciones de Chiari son defectos estructurales en el cerebelo, la parte del cerebro que controla el equilibrio. Normalmente el cerebelo y partes del tallo cerebral se asientan en un espacio endentado en la parte inferior trasera del cráneo, por encima del foramen magno (un orificio en forma de embudo hacia el canal espinal). Cuando parte del cerebelo se ubica por debajo del foramen magno, se llama malformación de Chiari.

Las malformaciones de Chiari puede desarrollarse cuando el espacio óseo es más pequeño que lo normal, causando que el cerebelo y el tallo cerebral sean empujados hacia abajo dentro del foramen magno y del canal espinal superior. La presión resultante sobre el cerebelo y el tallo cerebral puede afectar las funciones controladas por esas áreas y bloquear el flujo del líquido cefalorraquídeo (LCR) — el líquido claro que rodea y protege al cerebro y la médula espinal — hacia y desde el cerebro.

¿Qué causa estas malformaciones?

La causa exacta de estas malformaciones se desconoce. Muchos científicos creen que la afección generalmente es el resultado de un defecto estructural que se produce durante

el desarrollo fetal. Las malformaciones de Chiari también pueden ser genéticas — alguna investigación muestra que la afección puede aparecer en más de un miembro de la familia. Otras causas posibles incluyen la exposición a sustancias perjudiciales, carencia de vitaminas y nutrientes adecuados en la dieta de la madre durante el desarrollo fetal, lesiones, infección, o envejecimiento.

¿Cómo se clasifican?

Las malformaciones de Chiari se clasifican por la gravedad del trastorno y las partes del cerebro que sobresalen hacia el canal espinal.

El *tipo I* involucra la extensión de las amígdalas cerebelosas (la parte inferior del cerebelo) dentro del foramen magno, sin involucrar al tallo cerebral. Normalmente, sólo la médula espinal pasa por este orificio. El tipo I — que puede no causar síntomas — es la forma más común de malformación y generalmente se observa por primera vez en la adolescencia o la edad adulta, a menudo por accidente durante un examen para otra afección.

El *tipo II*, también llamada malformación clásica, involucra la extensión de los tejidos cerebeloso y del tallo cerebral dentro del foramen magno. Además, el vermis cerebeloso (el tejido nervioso que conecta las dos mitades del cerebelo) puede estar completo parcialmente o ausente. El tipo II generalmente está acompañado por un mielomeningocele — una forma de espina bífida que se produce cuando el canal espinal y la columna no se cierran antes del nacimiento, causando que la médula espinal y su membrana protectora sobresalgan a través

de un orificio parecido a un saco en la espalda. Un mielomeningocele generalmente da como resultado una parálisis parcial o completa del área por debajo del orificio espinal. El término malformación de Arnold-Chiari (nombrada en honor de dos investigadores pioneros) es específico de la malformación de tipo II.

El *tipo III* es la forma más seria. El cerebelo y el tallo cerebral sobresalen o se hernian a través del foramen magno hacia la médula espinal. Parte del cuarto ventrículo del cerebro, una cavidad que conecta las partes superiores del cerebro y donde circula el LCR, también puede sobresalir por el orificio y dentro de la médula espinal. En raras ocasiones, el tejido cerebeloso herniado puede causar un encefalocele occipital, una estructura parecida a una bolsita que sobresale fuera de la parte posterior de la cabeza o el cuello y que contiene materia cerebral. La cubierta del cerebro o de la médula espinal también puede sobresalir por un orificio anormal en la espalda o el cráneo. El tipo III causa graves defectos neurológicos.

El *tipo IV* involucra un cerebelo incompleto o poco desarrollado, una afección conocida como hipoplasia cerebelosa. En esta rara forma de malformaciones de Chiari, las amígdalas cerebelosas están ubicadas más abajo en el canal espinal, faltan partes del cerebelo, y pueden ser visibles porciones del cráneo y la médula espinal.

Otra forma del trastorno, en debate por algunos científicos, es el *tipo 0*, en el cual no existe protrusión del cerebelo a través del foramen magno pero se encuentran presentes dolores de cabeza y otros síntomas de malformaciones de Chiari.

¿Cuáles son los síntomas de la malformación de Chiari?

Muchas personas con tipo I de malformación de Chiari no tienen síntomas y pueden no saber que tienen una afección. Los pacientes con otros tipos de malformaciones de Chiari pueden quejarse de dolor en el cuello, problemas de equilibrio, debilidad muscular, entumecimiento u otras sensaciones anormales en los brazos o las piernas, mareos, problemas con la visión, dificultad para tragar, zumbido en los oídos, pérdida de la audición, vómitos, insomnio, depresión, o dolor de cabeza que empeora al toser o hacer fuerza. Pueden estar afectados la coordinación de las manos y la destreza motora fina. Los síntomas pueden cambiar para algunos pacientes, dependiendo de la acumulación de LCR y la presión resultante sobre los tejidos y los nervios. Los adolescentes y adultos que padecen malformaciones de Chiari pero inicialmente no tienen síntomas pueden más tarde desarrollar signos del trastorno. Los bebés pueden tener síntomas de cualquier tipo de malformación y tener dificultad para tragar, irritabilidad al ser alimentados, babeo excesivo, llanto débil, atragantamiento o vómitos, debilidad en los brazos, cuello rígido, problemas respiratorios, retardo del desarrollo, y una incapacidad para aumentar de peso.

¿Hay otras afecciones asociadas con las malformaciones de Chiari?

Los individuos que tienen malformaciones de Chiari a menudo tienen estas afecciones relacionadas:

La hidrocefalia es una acumulación excesiva de LCR en el cerebro. Una malformación de

Chiari puede bloquear el flujo normal de este líquido, dando como resultado presión dentro de la cabeza que puede causar defectos mentales o un cráneo deformado o aumentado. Si se deja sin tratar, la hidrocefalia grave puede ser fatal. El trastorno puede producirse con cualquier tipo de malformación, pero está más comúnmente asociado con el tipo II.

La *espina bífida* es el desarrollo incompleto de la médula espinal y/o su cubierta protectora. Los huesos alrededor de la médula espinal no se forman adecuadamente, dejando parte de la médula expuesta y dando como resultado una parálisis parcial o completa. Los pacientes con el tipo II generalmente tienen un mielomeningocele, una forma de espina bífida en la cual los huesos de la columna lumbar no se forman adecuadamente y se extienden fuera de la espalda por un orificio parecido a un saco.

La *siringomielia*, o hidromielia, es un trastorno en el cual un quiste tubular lleno de LCR, o syrinx, se forma dentro del canal central de la médula espinal. La syrinx en crecimiento destruye el centro de la médula espinal, generando dolor, debilidad y rigidez en la espalda, los hombros, los brazos o las piernas. Otros síntomas pueden incluir dolores de cabeza y la pérdida de la capacidad de sentir calor o frío extremos, especialmente en las manos. Algunos individuos también tienen dolor intenso en el cuello y los brazos.

El *síndrome de la columna anclada* se produce cuando la médula espinal se une a la columna ósea. Este trastorno progresivo causa un estiramiento anormal de la médula espinal y puede dar como resultado el daño permanente de

los músculos y nervios en la parte inferior del cuerpo y las piernas. Los niños que tienen un mielomeningocele tienen un riesgo aumentado de desarrollar una columna anclada más tarde.

La *curvatura espinal* es común entre los pacientes con siringomielia o malformación de Chiari de Tipo I. Pueden producirse dos tipos de curvatura espinal junto con las malformaciones: la escoliosis, un doblez de la columna a la izquierda o la derecha; y la cifosis, un doblez de la columna hacia adelante. La curvatura espinal se ve más a menudo en los niños con malformaciones de Chiari, cuyo esqueleto no ha madurado completamente.

Las malformaciones de Chiari también pueden estar asociadas con ciertos síndromes hereditarios que presentan anomalías neurológicas y esqueléticas, otros trastornos que afectan la formación y el crecimiento óseo, la fusión de segmentos de los huesos del cuello, y pliegues adicionales en el cerebro.

¿Cuán comunes son las malformaciones de Chiari?

En el pasado, se calculaba que la afección se producía en alrededor de uno de cada 1,000 nacimientos. Sin embargo, el aumento en el uso de imágenes diagnósticas ha demostrado que las malformaciones de Chiari pueden ser mucho más comunes. Para complicar este cálculo está el hecho de que algunos niños que nacen con la afección pueden no mostrar síntomas hasta la adolescencia o edad adulta, si lo hacen. Las malformaciones se producen con más frecuencia en mujeres que en hombres y las malformaciones de tipo II son más

prevalentes en ciertos grupos, inclusive las personas de ascendencia celta.

¿Cómo se diagnostican las malformaciones de Chiari?

Muchas personas con malformaciones de Chiari no tienen síntomas y sus malformaciones sólo se descubren durante el curso del diagnóstico o tratamiento de otro trastorno. El médico realizará un examen físico del paciente y evaluará su memoria, cognición, equilibrio (una función controlada por el cerebelo), tacto, reflejos, sensación, y aptitudes motoras (funciones controladas por la médula espinal). El médico también puede solicitar una de las siguientes pruebas de diagnóstico:

Una *radiografía* usa energía electromagnética para producir imágenes de huesos y ciertos tejidos en la película. Una radiografía de la cabeza y el cuello no puede revelar una malformación de Chiari pero puede identificar anomalías óseas que a menudo están asociadas con la malformación. Este procedimiento seguro e indoloro puede hacerse en el consultorio de un médico y toma solamente unos minutos.

La *tomografía computarizada* (también llamada exploración CT) usa radiografías y una computadora para producir imágenes bidimensionales de irregularidades óseas y vasculares, ciertos tumores y quistes cerebrales, daño cerebral por una lesión en la cabeza, y otros trastornos. La exploración toma alrededor de 20 minutos (una TC del cerebro o la cabeza puede tomar un poco

más). Este procedimiento no invasivo e indoloro se realiza en un centro para imágenes u hospital en forma ambulatoria y puede identificar hidrocefalia y anomalías óseas asociadas con malformaciones de Chiari.

La *imagen por resonancia magnética* (IRM) es el procedimiento por imágenes más comúnmente usado para diagnosticar las malformaciones. Como la TC, es indoloro y no invasivo y se realiza en un centro para imágenes u hospital. La IRM usa ondas de radio y un campo magnético poderoso para producir una imagen tridimensional detallada o una “rebanada” bidimensional de estructuras óseas, inclusive tejidos, órganos, huesos y nervios. Dependiendo de la(s) parte(s) del cuerpo a ser explorada(s), la IRM puede tomar hasta una hora en completarse.

¿Cómo se tratan?

Algunas malformaciones de Chiari son asintomáticas y no interfieren con las actividades cotidianas de la persona. En otros casos, los medicamentos pueden aliviar ciertos síntomas, como el dolor.

La cirugía es el único tratamiento disponible para corregir las perturbaciones funcionales o detener la evolución del daño en el sistema nervioso central. La mayoría de los pacientes que se somete a cirugía ve una reducción en sus síntomas y/o períodos prolongados de estabilidad relativa. Puede ser necesaria más de una operación para tratar la afección.

La cirugía de descompresión de la fosa posterior se realiza en pacientes adultos con

malformaciones de Chiari para crear más espacio para el cerebelo y para aliviar la presión sobre la columna vertebral. La cirugía implica hacer una incisión en la parte posterior de la cabeza y extraer una pequeña porción de la parte inferior del cráneo (y a veces parte de la columna vertebral) para corregir la estructura ósea irregular. El neurocirujano puede usar un procedimiento llamado electrocauterización para achicar las amígdalas cerebelosas. Esta técnica quirúrgica involucra la destrucción de tejido con corrientes eléctricas de alta frecuencia.

Un procedimiento relacionado, llamado laminectomía espinal, implica la extracción quirúrgica de parte del techo óseo y arqueado del canal espinal (la lámina) para aumentar el tamaño del canal espinal y aliviar la presión sobre la médula espinal y las raíces nerviosas.

El cirujano también puede hacer una incisión en la duramadre (la cubierta del cerebro) para examinar el cerebro y la médula espinal. Puede añadirse tejido adicional a la duramadre para crear más espacio para el flujo del LCR.

Los bebés y niños con mielomeningocele pueden necesitar una operación para reposicionar la médula espinal y cerrar el orificio de la espalda.

La hidrocefalia puede tratarse con un sistema de derivación que drena el líquido en exceso y alivia la presión dentro de la cabeza. Se conecta un tubo resistente insertado quirúrgicamente en la cabeza a un tubo flexible que se coloca bajo la piel, donde puede drenar el líquido en exceso hacia el tórax o el abdomen para ser absorbido por el cuerpo.

Similarmente, los cirujanos pueden abrir la médula espinal e insertar una derivación para drenar una siringomielia o hidromielia. Puede insertarse un pequeño tubo o catéter en la syrinx para mantener un drenaje continuo.

¿Qué investigación se está realizando?

Dentro del gobierno Federal, el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares (NINDS), un componente de los Institutos Nacionales de Salud (NIH), respalda y realiza la investigación sobre trastornos cerebrales y del sistema nervioso, incluso las malformaciones de Chiari. El NINDS realiza investigación en sus laboratorios en los NIH, en Bethesda, Maryland, y respalda la investigación por medio de subvenciones a instituciones médicas importantes en todo el país.

En un estudio, los científicos de NINDS están tratando de ubicar los genes responsables de la malformación examinando a los pacientes con malformaciones de Chiari que tienen un familiar con la malformación o siringomielia.

Otro estudio de NINDS está revisando un tratamiento quirúrgico alternativo para la siringomielia. Al examinar a los pacientes con siringomielia, en la cual existe una obstrucción en el flujo del LCR, los científicos de NINDS esperan aprender si un procedimiento quirúrgico que alivia la obstrucción del flujo de LCR puede corregir el problema sin tener que cortar dentro de la médula espinal.

El estudio del manejo del mielomeningocele del NIH está comparando la cirugía prenatal

con el enfoque posterior al nacimiento convencional de cerrar el orificio de la columna y la espalda que es común en ciertas formas de malformaciones de Chiari. El estudio inscribirá a 200 mujeres cuyos fetos tienen espina bífida y comparará la seguridad y eficacia de las diferentes operaciones. La evidencia clínica preliminar del cierre intrauterino del mielomeningocele sugiere que el procedimiento reduce la incidencia de la hidrocefalia dependiente de la derivación y restablece el cerebelo y el tallo cerebral a una configuración más normal. Al año y los 2 1/2 años de la cirugía, se evaluarán la función motora, el progreso del desarrollo, y el desarrollo de la vejiga, riñones y cerebro de los niños.

¿Dónde puedo obtener más información?

Para obtener más información acerca de trastornos neurológicos o programas de investigación patrocinados por el Instituto Nacional de Trastornos Neurológicos y Accidentes Cerebrovasculares, comuníquese con la Unidad de Recursos Neurológicos y Red de Información del Instituto (BRAIN, siglas en inglés) en:

También se dispone de información de las siguientes organizaciones:

March of Dimes Birth Defects Foundation

1275 Mamaroneck Avenue

White Plains, NY 10605

askus@marchofdimes.com

http://www.marchofdimes.com

914-428-7100

888-MODIMES (663-4637)

914-428-8203 (Fax)

**National Organization for Rare
Disorders (NORD)**

P.O. Box 1968
(55 Kenosia Avenue)
Danbury, CT 06813-1968
orphan@rarediseases.org
http://www.rarediseases.org
203-744-0100 (Voice Mail)
800-999-NORD (6673)
203-798-2291 (Fax)

Spina Bifida Association of America

4590 MacArthur Boulevard NW
Suite 250
Washington, DC 20007-4266
sbaa@sbaa.org
http://www.sbaa.org
202-944-3285
800-621-3141
202-944-3295 (Fax)

**American Syringomyelia Alliance
Project (ASAP)**

P.O. Box 1586
Longview, TX 75606-1586
info@asap.org
http://www.asap.org
903-236-7079
800-ASAP-282 (272-7282)
903-757-7456 (Fax)





Prepared by:
Office of Communications and Public Liaison
National Institute of Neurological
Disorders and Stroke

National Institutes of Health
Department of Health and Human Services
Bethesda, Maryland 20892-2540