



# Malformaciones de Chiari

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



# Malformaciones de Chiari

## ¿Qué son las malformaciones de Chiari?

Las malformaciones de Chiari son defectos estructurales en el cráneo y el cerebelo, la parte del cerebro que controla el equilibrio. Normalmente el cerebelo y partes del tronco encefálico están encima de un orificio en el cráneo que permite el paso de la médula espinal (conocido como foramen magno). Cuando parte del cerebelo se extiende por debajo del foramen magno al conducto raquídeo superior, se llama una malformación de Chiari.

Las malformaciones de Chiari pueden ocurrir cuando una parte del cráneo es más pequeña de lo normal o deforme, lo que hace que el cerebelo sea empujado hacia abajo hacia el foramen magno y el conducto raquídeo. Esto causa una presión en el cerebelo y el tronco encefálico que puede afectar las funciones controladas por esas áreas y bloquear el flujo de líquido cefalorraquídeo, el líquido claro que rodea y protege el cerebro y la médula espinal. El líquido cefalorraquídeo también circula los nutrientes y las sustancias químicas filtradas de la sangre y extrae los desechos del cerebro.

## ¿Qué causa estas malformaciones?

**L**as malformaciones de Chiari tienen una variedad de causas diferentes. La mayoría resultan de defectos estructurales en el cerebro y la médula espinal que ocurren durante el desarrollo fetal. Estos pueden ser el resultado de mutaciones genéticas o carencia de vitaminas y nutrientes adecuados en la dieta de la madre durante el embarazo. Esto se conoce como malformación de Chiari primaria o congénita. Pueden también aparecer más adelante si hay un drenaje excesivo del líquido cefalorraquídeo de las áreas lumbares o torácicas de la columna debido a una lesión traumática, enfermedad o infección. Esto se conoce como malformación de Chiari adquirida o secundaria. La malformación de Chiari primaria es mucho más común que la malformación de Chiari secundaria.

## ¿Cuáles son los síntomas de una malformación de Chiari?

**E**l dolor de cabeza es un signo distintivo de las malformaciones de Chiari, especialmente después de una tos, estornudo o distensión muscular repentina. Otros síntomas pueden variar entre las personas y podrían incluir:

- dolor en el cuello
- problemas de audición o de equilibrio
- debilidad o insensibilidad muscular
- mareo
- dificultad para tragar o para hablar
- vómitos

- zumbido en los oídos (tinnitus o acúfeno)
- curvatura de la columna vertebral (escoliosis)
- insomnio
- depresión
- problemas de coordinación de las manos y de habilidad motriz fina.

Es posible que algunas personas con malformaciones de Chiari no presenten ningún síntoma. Los síntomas pueden cambiar para algunas personas, dependiendo de la compresión de los tejidos y los nervios y de la acumulación de presión del líquido cefalorraquídeo.

Los bebés con una malformación de Chiari pueden tener dificultad para tragar, irritabilidad a la hora de alimentarse, babeo excesivo, llanto débil, náuseas o vómito, debilidad en los brazos, cuello rígido, problemas respiratorios, retraso en el desarrollo y una incapacidad para aumentar de peso.

## ¿Cómo se clasifican las malformaciones de Chiari?

Las malformaciones de Chiari se clasifican por la gravedad del trastorno y las partes del cerebro que se distienden dentro del conducto raquídeo.

### **Malformaciones de Chiari tipo 1**

Las malformaciones tipo I ocurren cuando las amígdalas cerebelosas (la parte inferior del cerebelo) se disloca por el foramen magno. Normalmente, sólo la médula espinal pasa por este orificio. El tipo 1, que puede no

causar síntoma, es la forma más común de las malformaciones de Chiari y generalmente se observa por primera vez en la adolescencia o la edad adulta, a menudo por accidente durante un examen para otro problema médico. Los adolescentes y los adultos que tienen una malformación de Chiari, pero que inicialmente no presentan síntomas, pueden desarrollar signos del trastorno más adelante.

## **Malformaciones de Chiari tipo II**

Las personas con este tipo de malformación tienen síntomas generalmente más graves que los del tipo I y usualmente aparecen durante la niñez. Este trastorno puede causar complicaciones potencialmente mortales durante la infancia o la niñez temprana y su tratamiento requiere cirugía.

Las malformaciones de Chiari tipo II, también llamadas malformaciones clásicas, involucran el descenso de los tejidos del cerebelo y del tronco encefálico hacia el foramen magno. Además, podría faltar el tejido nervioso que conecta las dos mitades del cerebelo o podría estar solo parcialmente formado. El tipo II generalmente está acompañado de un mielomeningocele, una forma de espina bífida que se produce cuando el conducto raquídeo y la columna vertebral no se cierran antes del nacimiento. (La espina bífida es un trastorno que se caracteriza por el desarrollo incompleto del cerebro, la médula espinal o su respectiva capa protectora). Por lo general, un mielomeningocele resulta en una

parálisis parcial o total del área por debajo del orificio espinal. El término malformación de Arnold-Chiari (nombrada en honor de dos investigadores pioneros) es específico para las malformaciones tipo II.

### **Malformaciones de Chiari tipo III**

Las malformaciones de Chiari tipo III son muy raras y las más graves. En el tipo III, parte del cerebelo y del tronco encefálico descienden, o se hernian, a través de una abertura anormal en la parte posterior del cráneo. Esto también puede incluir las membranas alrededor del cerebro y la médula espinal.

Los síntomas de las malformaciones tipo III aparecen en la infancia y pueden causar complicaciones debilitantes y potencialmente mortales. Los bebés con malformaciones de Chiari tipo III pueden tener muchos de los mismos síntomas de las malformaciones tipo II, pero además pueden tener defectos neurológicos graves adicionales como retraso mental y físico, y convulsiones.

### **Malformaciones de Chiari tipo IV**

Las malformaciones de Chiari tipo IV involucran un cerebelo incompleto o poco desarrollado (una afección conocida como hipoplasia cerebelosa). En esta forma rara de malformación de Chiari, el cerebelo está ubicado en su posición normal, pero le faltan algunas partes y podrían ser visibles algunas porciones del cráneo y de la médula espinal.

## ¿Hay otras afecciones asociadas con las malformaciones de Chiari?

- La **hidrocefalia** es una acumulación excesiva del líquido cefalorraquídeo en el cerebro. Una malformación de Chiari puede bloquear el flujo normal de este líquido y ejercer presión dentro de la cabeza, lo que puede causar defectos mentales o un cráneo aumentado o deforme. Si se deja sin tratar, la hidrocefalia grave puede ser mortal. El trastorno puede presentarse con cualquier tipo de malformación de Chiari, pero está más comúnmente asociado con el tipo II.
- La **espina bífida** es el cierre incompleto de la columna vertebral y las membranas alrededor de la médula espinal. En los bebés con espina bífida, los huesos alrededor de la médula espinal no se forman adecuadamente, lo que causa defectos en la parte inferior de la columna. Aunque la mayoría de los niños con este defecto congénito tienen una forma tan leve que no presentan problemas neurológicos, los pacientes con malformaciones de Chiari tipo II generalmente tienen mielomeningocele, y la médula espinal permanece abierta en un área de la espalda y la parte inferior de la columna. Las membranas y la médula espinal se asoman por esta abertura de la columna creando un saco en la espalda del bebé. Esto puede causar una cantidad de deficiencias neurológicas, como debilidad muscular, parálisis y escoliosis.



- La **siringomielia** es un trastorno en el cual se forma un quiste tubular lleno de líquido cefalorraquídeo, conocido como siringe (syrinx), dentro del conducto central de la médula espinal. La siringe 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 la pérdida de la capacidad de sentir calor o frío extremos, especialmente en las manos. Algunas personas también sienten dolor intenso en el cuello y los brazos.
- El **síndrome de la médula anclada** se produce cuando la médula espinal de un niño se une de manera anormal a los tejidos alrededor de la base de la columna. Esto significa que la médula espinal no se puede mover libremente dentro del conducto raquídeo. A medida que el niño crece, el trastorno empeora y puede resultar en una lesión permanente a los nervios que controlan los músculos en las piernas y otras áreas de la parte inferior del cuerpo. Los niños que tienen un mielomeningocele corren un mayor riesgo de tener una médula anclada más adelante.
- La **curvatura de la columna** es común entre las personas con siringomielia o malformación de Chiari tipo I. La columna puede estar inclinada hacia la izquierda o hacia la derecha (escoliosis) o puede estar inclinada hacia adelante (cifosis).

## ¿Son frecuentes las malformaciones de Chiari?

**E**n el pasado, se calculaba que las malformaciones de Chiari se producían en alrededor de uno de cada 1,000 nacimientos. Sin embargo, el aumento en el uso de imágenes diagnósticas ha demostrado que pueden ser mucho más comunes. El hecho de que algunos niños que nacen con esta malformación pueden no presentar síntomas hasta la adolescencia o la edad adulta, si es que los presentan, complica aún más este cálculo. Las malformaciones se producen con más frecuencia en las mujeres que en los hombres y las malformaciones de tipo II son más prevalentes en ciertos grupos, incluso las personas de ascendencia celta.

## ¿Cómo se diagnostican las malformaciones de Chiari?

**A**ctualmente, no hay una prueba para determinar si un bebé nacerá con una malformación de Chiari. Puesto que las malformaciones de Chiari están asociadas con ciertos defectos congénitos, como la espina bífida, a los niños nacidos con esos defectos a menudo se les hacen pruebas para determinar si tienen malformaciones. Sin embargo, algunas malformaciones se pueden ver en las ecografías antes del nacimiento.

Muchas personas con malformaciones de Chiari no presentan 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 (funciones controladas por el cerebelo), tacto, reflejos, sensación y destreza motora (funciones controladas por la médula espinal). El médico también puede solicitar una de las siguientes pruebas de diagnóstico:

- **Resonancia magnética (RM)**, que es el procedimiento de imágenes que se usa con más frecuencia para diagnosticar una malformación de Chiari. Utiliza ondas de radio y un campo magnético de gran alcance para producir sin dolor un cuadro tridimensional detallado o un “corte bidimensional” de las estructuras del cuerpo, incluyendo tejidos, órganos, huesos y nervios.
- **Radiografías**, que usan 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.
- **Tomografía computarizada (también llamada exploración por TC)**, que usa radiografías y una computadora para producir imágenes bidimensionales de los huesos y los vasos sanguíneos. Este procedimiento puede identificar hidrocefalia y anomalías óseas asociadas con las malformaciones de Chiari.

## ¿Cómo se tratan las malformaciones de Chiari?

**A**lgunas malformaciones de Chiari son asintomáticas y no interfieren con las actividades cotidianas de la persona. En estos casos, los médicos podrían recomendar solamente la supervisión regular con RM. Cuando las personas tienen dolor de cabeza u otro tipo de dolor, los médicos podrían recetar medicamentos para ayudar a aliviar los síntomas.

### Cirugía

En muchos casos, la cirugía es el único tratamiento disponible para aliviar los síntomas o detener la evolución del daño en el sistema nervioso central. La cirugía puede mejorar o estabilizar los síntomas en la mayoría de las personas. Puede ser necesaria más de una operación para tratar la afección.

La cirugía más común para tratar la malformación de Chiari es la descompresión de la fosa posterior. Esto crea más espacio para el cerebelo y libera la presión en la médula espinal. La cirugía implica hacer una incisión en la parte posterior de la cabeza y extraer una pequeña porción de hueso en la base del cráneo (craniectomía). En algunos casos, también se podrían extraer parte del techo óseo y arqueado del conducto raquídeo, llamado lámina (laminectomía raquídea). La cirugía debe ayudar a restaurar el flujo normal del líquido cefalorraquídeo y, en algunos casos, podría ser suficiente para aliviar los síntomas.

Después, el cirujano podría hacer una incisión en la duramadre, el revestimiento protector del cerebro y de la médula espinal. Algunos cirujanos hacen una ecografía Doppler durante la cirugía para determinar si es necesario hacer la incisión en la duramadre. Si el cerebro y la médula espinal siguen apiñados, el cirujano podría usar un procedimiento llamado electrocauterización para extraer las amígdalas cerebelosas y liberar espacio. Estas amígdalas no tienen una función reconocida y pueden extraerse sin causar ningún problema neurológico conocido.

El paso final es añadir un parche a la duramadre para ampliar el espacio alrededor de las amígdalas, como quien suelta el elástico de la cintura de un pantalón. Este parche puede ser de material artificial o de tejido obtenido de otra parte del cuerpo del paciente.

Los bebés y los niños con mielomeningocele pueden necesitar una operación para reposicionar la médula espinal y cerrar la abertura en la espalda. Los descubrimientos de los Institutos Nacionales de la Salud (NIH, por sus siglas en inglés) demuestran que esta cirugía es más eficaz cuando se hace mientras el bebé todavía está en el vientre (prenatal) que después de nacido. La cirugía prenatal reduce la incidencia de hidrocefalia y restaura el cerebelo y el tronco encefálico a una alineación más normal.

La hidrocefalia puede tratarse con un sistema de derivación (tubo) que drena el líquido en exceso y alivia la presión dentro de la cabeza.

Se conecta un tubo resistente que ha sido insertado quirúrgicamente en la cabeza a un tubo flexible que se coloca bajo la piel, donde puede drenar el líquido en exceso hacia la cavidad torácica o el abdomen para que el cuerpo lo pueda absorber.

Un tratamiento quirúrgico alternativo en algunas personas con hidrocefalia es la tercera ventriculostomía, un procedimiento que mejora el flujo del líquido cefalorraquídeo fuera del cerebro. Se hace un pequeño orificio en la base del tercer ventrículo (cavidad craneal) y se desvía allí el líquido cefalorraquídeo para aliviar la presión. Similarmente, en casos cuando la operación no da resultado, los cirujanos pueden abrir la médula espinal e insertar una derivación para drenar una siringomielia o hidromielia (aumento de líquido en el conducto central de la médula espinal).

## ¿Qué investigaciones se están realizando?

**L**a misión del National Institute of Neurological Disorders and Stroke (NINDS) es obtener conocimientos fundamentales sobre el cerebro y el sistema nervioso y usar esos conocimientos para reducir la carga de las enfermedades neurológicas. El NINDS forma parte de los NIH, el principal patrocinador de la investigación biomédica en el mundo. El NINDS realiza investigaciones y otorga subvenciones a instituciones médicas importantes en todo el país.

## **Genética**

Los NIH están investigando los factores genéticos que aumentan el riesgo de desarrollar malformaciones de Chiari y otros trastornos relacionados con el cerebro. Algunos estudios recientes han identificado mutaciones genéticas en la vía de señalización PI3K-AKT que causan crecimiento excesivo del cerebro que puede acompañar la hidrocefalia, las malformaciones de Chiari y otros trastornos cerebrales. Para entender mejor los factores genéticos responsables de las malformaciones de Chiari tipo I, los científicos del NINDS están buscando otras mutaciones genéticas que podrían actuar a través de la vía de señalización PI3K-AKT y de otras vías. Estos estudios podrían conducir a nuevas pruebas de diagnóstico y mejores opciones de tratamiento para las malformaciones de Chiari y otros trastornos cerebrales del desarrollo.

## **Mecanismos del cerebro**

Ciertas señales en la división o barrera entre el mesencéfalo y el rombencéfalo (MHB, por sus siglas en inglés) le indican al cerebro que desarrolle adecuadamente el cerebelo y otras partes del cerebro. Sin embargo, no está muy claro cómo se inician, forman y mantienen estas regiones del cerebro. Los científicos del NINDS están estudiando embriones del pez cebra para entender mejor cómo se forma la MHB. Esto les daría información valiosa sobre el desarrollo del cerebro humano, particularmente el cerebelo.

Otros investigadores están estudiando la expresión de diversos factores del crecimiento en el desarrollo del cerebro, del cráneo, de la columna y de la médula espinal. La interferencia con la función normal de los genes a través de la mutación genética o los factores ambientales podría influir en el desarrollo de las malformaciones de Chiari.

## **Tratamientos**

El objetivo de tratar lairingomielia con cirugía es extirpar la siringe y prevenir lesión adicional de la médula espinal. Poco se sabe sobre el efecto a largo plazo de la cirugía sobre la fuerza muscular, el nivel del dolor y el funcionamiento general. Los científicos del NINDS están examinando a las personas con siringomielia o que corren riesgo de desarrollarla, entre ellas, a las que tienen malformaciones de Chiari. Al llevar un registro por más de cinco años de los síntomas, la fuerza muscular, el grado de funcionamiento general y los descubrimientos con las IRM de los pacientes que recibieron el tratamiento estándar para la siringomielia, los investigadores esperan obtener más información sobre los factores que influyen en el desarrollo, la evolución y el alivio de los síntomas. Los resultados del estudio podrían permitirles a los médicos dar recomendaciones más precisas a las personas con siringomielia con respecto a óptimos tratamientos quirúrgicos o no-quirúrgicos.



Puede encontrar más información sobre las investigaciones relacionadas con las malformaciones de Chiari apoyadas por el NINDS y otros institutos y centros de los NIH usando NIH REPORTER, una base de datos con motor de búsqueda de los proyectos de investigación actuales y pasados apoyados por los NIH y otras agencias federales. RePORTER incluye también enlaces a publicaciones y recursos de estos proyectos.

## ¿Dónde puedo encontrar más información?

**P**ara información adicional sobre los trastornos neurológicos o los programas de investigación patrocinados por el NINDS, comuníquese con la Unidad de Recursos Neurológicos y Red de Información del Instituto (BRAIN por sus siglas en inglés) en:

### **BRAIN**

P.O. Box 5801  
Bethesda, MD 20824  
800-352-9424  
[www.ninds.nih.gov](http://www.ninds.nih.gov)

También hay información disponible de las siguientes organizaciones:

### **American Syringomyelia & Chiari Alliance Project**

P.O. Box 1586  
Longview, TX 75606-1586  
903-236-7079  
800-272-7282  
<http://asap.org>

### **Chiari and Syringomyelia Foundation**

29 Crest Loop  
Staten Island, NY 10312  
718-966-2593  
[www.csfinfo.org](http://www.csfinfo.org)

### **March of Dimes Foundation**

1275 Mamaroneck Avenue  
White Plains, NY 10605  
914-997-4488  
888-663-4637  
[www.marchofdimes.com](http://www.marchofdimes.com)

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

55 Kenosia Avenue  
Danbury, CT 06810-1968  
203-744-0100  
800-999-6673  
<https://rarediseases.org>

### **Spina Bifida Association of America**

1600 Wilson Boulevard, Suite 800  
Arlington, VA 22209  
202-944-3285  
800-621-3141  
<https://spinabifidaassociation.org>





National Institute of  
Neurological Disorders  
and Stroke

*NIH . . . Turning Discovery Into Health*

Preparado por:  
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