

El cerebelo y su relación con el síndrome de Arnold-Chiari.

The cerebellum and its relationship with Arnold-Chiari syndrome.

Karen Lisseth Saca Quispe ^{1*} & Sisha Josselyn Pallo Cuzco ²

1.* Estudiantes de Medicina, Universidad Católica de Santiago de Guayaquil. Guayaquil, Ecuador.

Email: karen.saca01@cu.ucsg.edu.ec ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-2398-3735>

2. Estudiantes de Medicina, Universidad Católica de Santiago de Guayaquil. Guayaquil, Ecuador.

Email: sisha.pallo@cu.ucsg.edu.ec ORCID: <https://orcid.org/0000-0001-5670-6350>

Destinatario: karen.saca01@cu.ucsg.edu.ec

Recibido: 12/diciembre/2022

Aceptado: 18/enero/2023

Publicado: 06/Febrero/2023

Como citar: Saca Quispe, K. L., & Pallo Cuzco, S. J. (2023). El cerebelo y su relación con el síndrome de Arnold-Chiari. Revista E-IDEA 4.0 Revista Multidisciplinar, 5 (14), 33-43. <https://doi.org/10.53734/mj.vol5.id259>

Resumen: Las malformaciones genéticas representan un importante porcentaje de muertes en infantes menores de 5 años, estas afecciones genéticas afectan considerablemente al punto de ser detectadas inclusive en la adultez. La presente investigación realiza una revisión de las bibliografías disponibles en torno a la malformación de Arnold-Chiari, la cual forma parte de una de las malformaciones congénitas quizás menos conocida, aunque no es nueva, su sintomatología puede ser confundida, por lo cual suele retrasarse en su diagnóstico. La metodología empleada fue del tipo bibliográfica documental, en la cual se realizó una revisión de los documentos dispuestos en la web referentes a las anomalías Arnold Chiari. Las malformaciones Arnold-Chiari se subdividen en tres tipos, las cuales varían tanto en sintomatología como en tratamientos, de igual manera estas malformaciones pueden llevar a la muerte en casos extremos, sin embargo, la mayoría de los casos no serán diagnosticados.

Palabras claves: Arnold-Chiari, Malformaciones Genéticas, Congénita.

Abstract: Genetic malformations represent a significant percentage of deaths in infants under 5 years of age, these genetic conditions considerably affect the point of being detected even in adulthood. The present investigation carries out a review of the bibliographies available around the Arnold-Chiari malformation, which is part of one of the less well-known congenital malformations, although it is not new, its symptoms can be confused, for which it is usually delayed. in your diagnosis. The methodology used was of the documentary bibliographic type, in which a review of the documents available on the web regarding Arnold Chiari anomalies was carried out. Arnold-Chiari malformations are subdivided into three types, which vary both in symptomatology and in treatments, likewise these malformations can lead to death in extreme cases, however most cases will not be diagnosed.

Keywords: Arnold-Chiari, Genetic Malformations, Congenital.

INTRODUCCIÓN

Según datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS), las anomalías congénitas son la cuarta causa de muerte neonatal y la séptima causa de mortalidad en menores de 5 años en el mundo. La prevalencia de malformaciones mayores corresponde a un 2 % a 4 %, según la edad de la población evaluada y si el diagnóstico fue realizado pre- o posnatal. Las malformaciones menores aisladas son mucho más frecuentes y su prevalencia es aún más variable según distintos estudios, reportándose cifras entre 14 % y 35,8 % (Castro et al., 2022).

Ahora bien, en la región de las Américas se estima que los defectos congénitos representan menos del 5 % de las causas de mortalidad infantil en los países con los menores ingresos, pero es de 30 % al año de vida, en países con los mayores ingresos (Duran et al., 2019).

En este sentido, y para los efectos del presente artículo, los epónimos de malformación de Chiari y Arnold-Chiari han sido utilizados como sinónimos para definir una serie de malformaciones que se caracterizan por la existencia de una ectopia de las amígdalas del cerebelo que se sitúan por debajo del foramen magnum (FM). De una forma casi generalizada, y por un sentido de justicia histórica, el epónimo “Malformación de Arnold-Chiari” ha sido sustituido por el de “Malformación de Chiari” (Ferre, 2020).

Por otro lado, la malformación de Chiari es un defecto estructural en el cráneo que hace que parte del cerebro empuje hacia el canal espinal. Las malformaciones de Chiari casi siempre están presentes al nacer, aunque es posible que los síntomas no se desarrollen hasta más tarde en la infancia. En la edad adulta, los problemas pueden incluir dolores de cabeza persistentes, dolor de cuello y debilidad y/o entumecimiento y hormigueo en brazos y piernas, lo que la convierte en una enfermedad de interés (Ganefianty et al., 2022).

La siguiente investigación presenta las diferentes generalidades de la malformación de Arnold Chiari y su relación directa con el cerebelo del cuerpo humano.

METODOLOGÍA

La investigación que a continuación se presenta, se realizó por medio de una investigación del tipo documental bibliográfica, en la cual se realiza una búsqueda de documentos disponibles en la web, empleando los principales motores de búsqueda como Google Académico, encontrándose información relevante en revistas indexadas como Elsevier, Latindex, Scopus, entre otras de orden medico académico, los cuales cuentan con la debida rigurosidad científica.

La investigación documental, es aquella que persigue recopilar la información con el objetivo de enunciar las teorías que permiten sustentar el estudio de los fenómenos y procesos. Este tipo

de información se la extrae a través de un nivel investigativo de tipo exploratorio. Con la finalidad de familiarizarnos con los conocimientos existentes dentro del campo al que pertenece el objeto de estudio de investigación (Cabezas et al., 2018).

De igual manera, la revisión bibliográfica debe tener en cuenta todo el conocimiento científico sobre el tema de interés que se va a trabajar para poder plantear unos objetivos de la investigación en el proyecto de investigación. Una revisión bibliográfica es, en sí misma, un artículo de revisión, que puede ser publicado como tal en revistas científicas (Matos, 2020).

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

La malformación de Arnold Chiari (MAC) es una enfermedad por primera vez descrita en 1883 y clasificada en 1891 en cuatro grupos. Se ha reportado una prevalencia de malformación de Chiari tipo 1 de 0.24-0.9% de los adultos que se realizan una resonancia magnética cerebral por cualquier motivo. Los síntomas se relacionan a hidrocefalia obstructiva, movimientos oculares anormales y mielomeningocele espinal (Gomez et al., 2020).

La malformación de Chiari fue descrita por primera vez por el patólogo austríaco Hans Chiari, quien identificó y describió una serie de pacientes con hidrocefalia que se acompañaban de ectopia de las amígdalas cerebelosas al canal espinal cervical. Debido a su aparente baja morbilidad las malformaciones de la unión cráneo cervical se consideran enfermedades raras, con una incidencia reportada del 1%; siendo el tipo I el más frecuente. El debut clínico de la enfermedad suele ocurrir en la adultez, entre la tercera y cuarta décadas de la vida. Los síntomas más frecuentes son el dolor cervical y radicular de miembros superiores, así como la cefalea que tiene la particularidad de aumentar con la maniobra de Valsalva (Lopez et al., 2020).

La malformación de Arnold-Chiari se define como una enfermedad rara que está caracterizada por distintos síntomas engañosos que pueden suponer un retraso en el diagnóstico. En cuanto a la sintomatología, se caracteriza por pérdida de fuerza de forma progresiva, dolor, mareos, marcha inestable, entumecimiento y hormigueos, fallos oculares y dificultad en la movilidad del miembro superior. A estos, se le suman efectos secundarios que son provocados por los fármacos necesarios para el tratamiento. Todo esto supone una pérdida de la calidad de vida para la persona si no se trabaja de una forma adecuada, y teniendo en cuenta que es una enfermedad que afecta al 0,5 % de la población, siendo el 80% mujeres hay que remarcar la importancia de la intervención (Albillos et al., 2021).

Las malformaciones de Arnold-Chiari se clasifican en cuatro tipos según el grado de descenso cerebeloso y las malformaciones lumbares asociadas. Los tipos II a IV son los que más se observan en niños (Romero et al., 2022). Los mismos autores afirman que:

La malformación de Chiari tipo I consiste en una herniación caudal de las amígdalas cerebelosas mayor de 5 mm por debajo del foramen magnum que, con frecuencia, se asocia con siringomielia. Si bien es el tipo más frecuente en la población infantil, por sus escasos síntomas suele diagnosticarse hasta que se llega a la edad adulta, muchas veces de manera fortuita en búsqueda de la causa de diversas dolencias. Se ha asociado con más de 100 síntomas distintos. Rara vez causa hidrocefalia importante secundaria a obstrucción del flujo del líquido cefalorraquídeo. Sin embargo, ante la asociación con siringomielia cervical (acumulación de líquido cefalorraquídeo en la médula espinal) puede generar quistes, que se manifiestan con datos de alteraciones en la sensibilidad neurológica y atrofia muscular progresiva en los miembros torácicos. Las manifestaciones más comunes son: cefalea occipital, desencadenada por movimientos cervicales o maniobras de Valsalva (70-90%), dolor neuropático en los segmentos cervicales (40-70%), hiperreflexia en los miembros pélvicos (51%), atrofia de manos (35%) y paresia de miembros torácicos (33%) inferiores (17%) (p. 683).

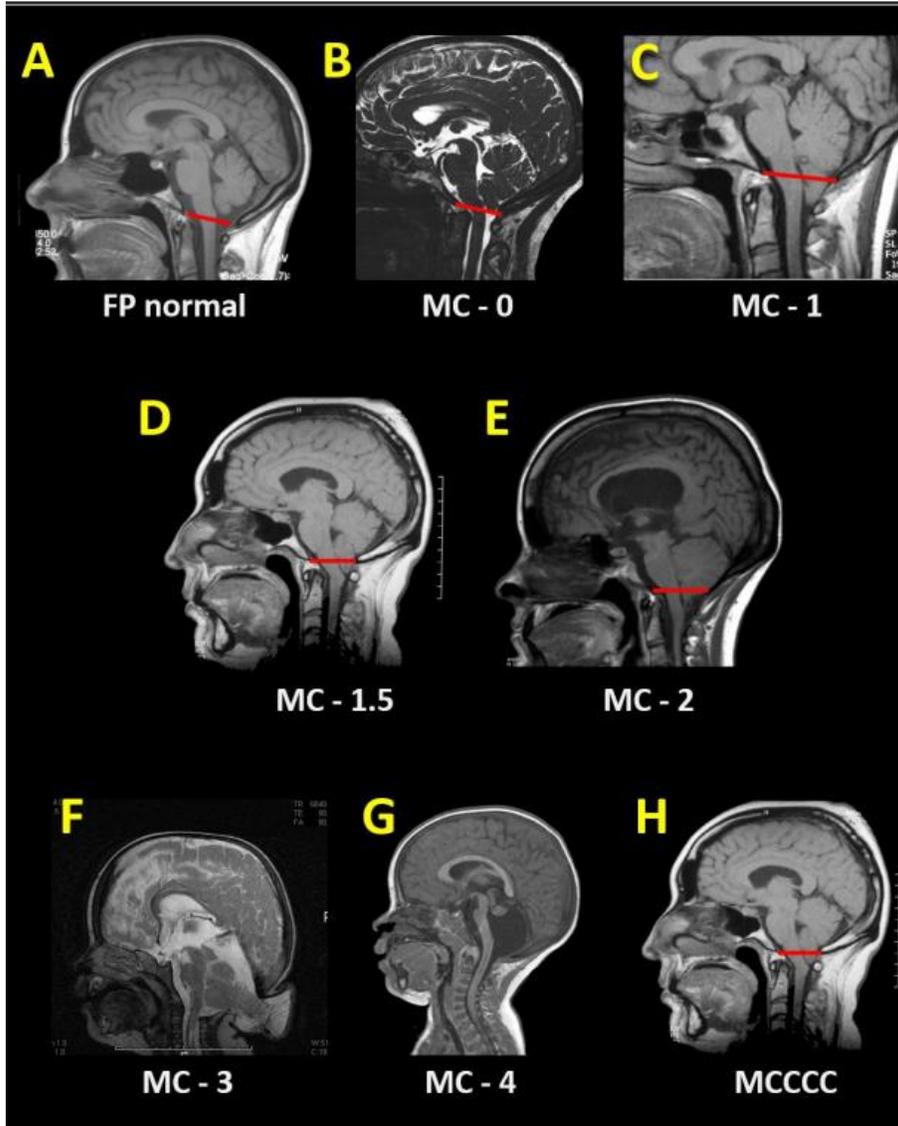
Al ser predominantemente un hallazgo incidental, puede ser consecuencia secundaria de la derivación de líquido cefalorraquídeo de colocación desde el espacio subaracnoideo lumbar, trauma del nacimiento, tumores o reacciones meníngeas del agujero magno (Sierra et al., 2022).

De igual manera, Alhambra et al. (2021) mencionan lo siguiente;

Malformación Arnold-Chiari II : Es el descenso de las amígdalas cerebelosas, el vermis, el 4° ventrículo y el tronco del encéfalo por el agujero magno. Se asocia en casi el 100% de los casos amielomeningocele, por lo que se detecta intra útero o al nacer. Los síntomas son parálisis de extremidades inferiores, disfunción de esfínteres y signos bulbares. La evolución es nefasta, siendo la principal causa de muerte en pacientes con mielomeningocele. En las pruebas de imagen el agujero magno es grande y tiene forma de embudo, la fosa posterior es pequeña, la lámina cuadrigémina tiene forma en pico, el 4° ventrículo está comprimido y alargado, el cerebelo protruye superiormente comprimiendo el techo. Además suelen asociarse a anomalías como la disgenesia del cuerpo calloso, hidrosiringomielia o anomalías del arco posterior de C1.

Malformación Arnold Chiari-III: Es la herniación del contenido de la fosa posterior. El agujero magno está aumentado a la altura del opistión y asocia un defecto con drenaje del hueso occipital a través del cual se hernia el contenido en un encefalocele occipitalo cervical alto. El tamaño del defecto es variable. Estos pacientes son diagnosticados intraútero o al nacer (p. s/n)

Figura 1
Clasificación de la Malformación Arnold-Chiari

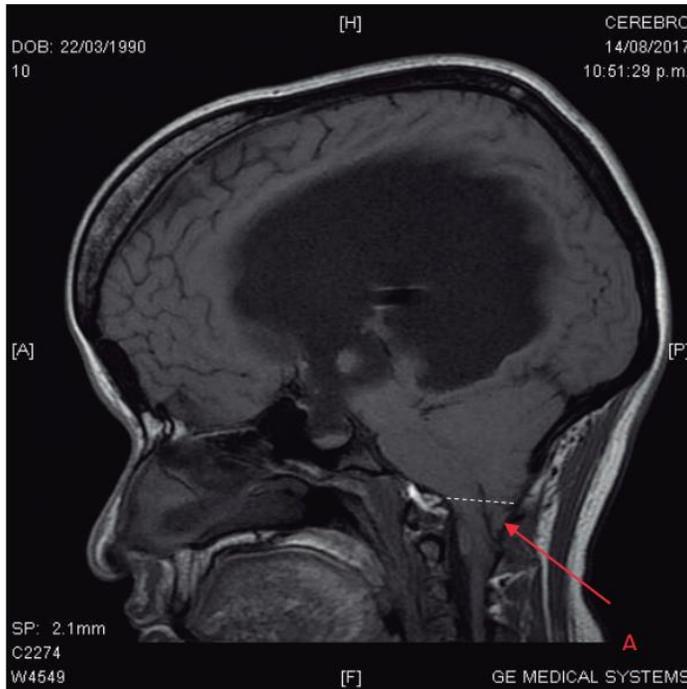


Fuente: (Ferre, 2020)

En la siguiente figura 2 se puede apreciar una foto de una resonancia magnetica, la cual fue presentada en un estudio de caso para el diagnostico de la mencionada malformacion.

Figura 2

Herniación de amígdalas cerebelosas a través del foramen magno, siendo este hallazgo criterio de diagnóstico de mal formación Arnold Chiari. (flecha A).



Fuente: (Gomez et al., 2019)

La sintomatología de esta afección puede incluso pasar desapercibida, sin embargo, para el tipo I se pueden presentar en este tipo de malformación, el dolor de cabeza es frecuente e intenso, y aparece normalmente tras un estornudo o una tos. Algunos síntomas de pacientes con malformaciones de tipo I según Bielsa et al., (2021) son las siguientes:

- Dolor de cuello Problemas de equilibrio
- Problemas de coordinación en las manos
- Entumecimiento de manos y pies Hormigueos
- Mareos
- Dificultad para tragar
- Náuseas y vómitos
- Problemas de visión; visión borrosa o doble
- Zumbidos en los oídos (Acúfenos)
- Debilidad
- Ritmo cardiaco lento Escoliosis
- Alteraciones en la respiración.

De igual manera, las mismas autoras comentan en su artículo que si bien es cierto, que en una buena proporción de los casos los pacientes presentaran pocos síntomas muchos de ellos pueden empeorar, como se describe a continuación:

- a. Dolor crónico: Los pacientes pueden llegar a necesitar el tratamiento de una Unidad del Dolor, porque los medicamentos antiinflamatorios o antiálgicos de primera elección pueden llegar a no ser suficientes para soportar los síntomas de dolor y las crisis de cefalea características de la enfermedad.
- b. Siringomielia: se forma un quiste o una cavidad en el interior de la columna vertebral.
- c. Hidrocefalia: se da una acumulación de líquido en el cerebro que puede requerir la implantación de una fístula para drenar el líquido cefalorraquídeo.
- d. Espina bífida: en este caso la cobertura o la misma médula no se desarrolla por completo.
- e. Síndrome de la médula espinal anclada: la médula está unida a la columna, estirándose la médula. Pueden aparecer daños graves en los nervios y en los músculos de la parte inferior del cuerpo.
- f. Curvatura de la columna.
- g. Muerte súbita: debido al control de las funciones cardio-respiratorias de la zona del tronco cerebral, donde se ubican las amígdalas cerebelosas y se desarrolla la compresión, los trastornos respiratorios durante el sueño pueden constituir un aspecto de la patología, pudiendo expresarse en apneas, fallos respiratorios o incluso en la muerte súbita del paciente. (Bielsa et al., 2021).

El elemento clave para el diagnóstico de la MC-1 es que exista un descenso de las amígdalas cerebelosas a través del FM. El estudio diagnóstico de elección es la resonancia magnética (RM), esencialmente en las secuencias potenciadas en T1, valoradas en los planos sagital y coronal. Sin embargo, las secuencias potenciadas en T2 permiten un análisis más preciso de los espacios subaracnoideos de la FP.93 La RM también permite valorar el tamaño del sistema ventricular (para descartar la presencia de hidrocefalia) y realizar el diagnóstico (Ferre, 2020).

Aunque se dan casos en los que las malformaciones son totalmente asintomáticas y no tienen ninguna repercusión en la vida del paciente, en otros casos los signos y síntomas son muy evidentes, por lo que se requiere una cirugía para tratar de aliviar la sintomatología o detener la evolución o el daño causado.

La cirugía más frecuente para tratar las malformaciones es la descompresión de la fosa posterior, intervención que genera espacio para el cerebelo a la vez que libera de presión la médula. La cirugía es una craniectomía, de la que se extrae una porción ósea, que ayudará a restablecer el flujo del líquido cefalorraquídeo (Bielsa et al., 2021).

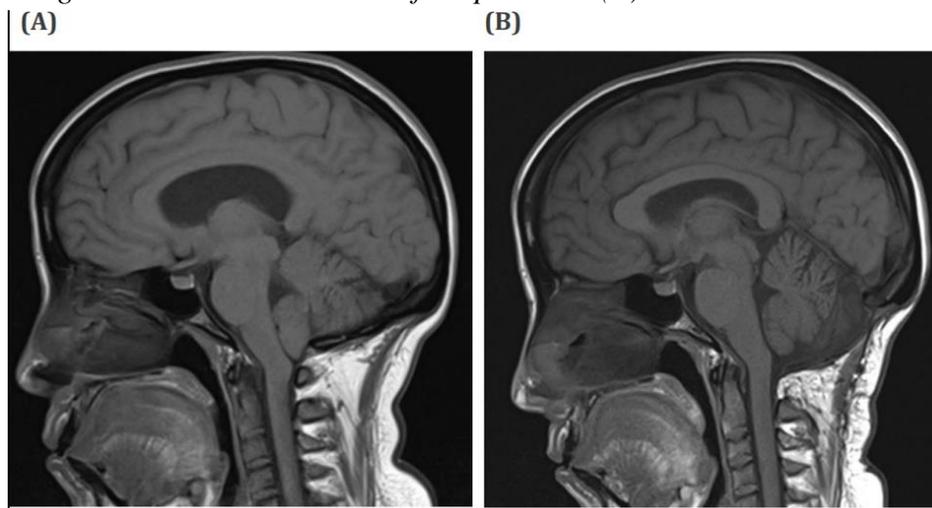
La resonancia magnética (MRI) ha facilitado el diagnóstico de siringomielia en los últimos años, proporcionando delineación aguda de siringas e identificación precisa de malformaciones en la unión cráneo-cervical. Varios estudios han revelado diversos procedimientos quirúrgicos como la derivación siringoperitoneal, derivación siringosubaracoidea, o se realiza duroplastia. En los últimos años, la descompresión de fosa posterior del foramen magnum (FMD) se ha llevado a cabo más frecuentemente por la enfermedad (Cedeño et al., 2018).

Los tratamientos varían de acuerdo al tipo y gravedad de cada paciente, pero entre los principales listan los siguientes:

- a. Cirugía descompresiva de fosa posterior: En general la descompresión se consigue a través de una incisión suboccipital en la línea media, que va desde la protuberancia occipital externa hasta aproximadamente la tercera vértebra cervical. Una vez que se progresa con la disección muscular, se llegan a exponer la escama occipital y el arco posterior del atlas (Ferre, 2020).

Figura 3

Imagen de Resonancia Magnética de un paciente con una MC-1.5 antes (A) y después de la cirugía de reconstrucción de la fosa posterior (B).



Fuente: (Ferre, 2020)

- b. Cirugía de la Siringomielia: Si después del tratamiento sobre la FP la siringomielia persiste, se debe revalorar si se ha producido una descompresión inadecuada de la unión cráneocervical. Se considera que hasta en un 10-20% de los pacientes la cavidad siringomiélica puede no controlarse de forma adecuada, ya sea por la descompresión insuficiente de la FP o por formación de tejido cicatricial excesivo (aracnoiditis) que compromete el flujo de LCR. (Ferre, 2020)

- c. Tratamiento de la hidrocefalia: Aproximadamente un 10% de los pacientes con MC-1 presentan hidrocefalia. En estos casos, el tratamiento suele empezar con la colocación de una válvula de derivación ventrículo-peritoneal, antes de plantearse la descompresión de la unión cráneo-cervical. Algunos grupos han propuesto tratar la hidrocefalia asociada a la MC-1 mediante una ventriculostomía endoscópica con la que no es necesario implantar el sistema valvular. (Ferre, 2020).

CONCLUSIONES

La afección Arnold Chiari es una malformación congénita la cual afecta de manera directa el cerebelo, empujándolo hasta la medula espinal. Esa afección representa una serie de consecuencias a los infantes que lo padecen.

Esta malformación incluso puede ser detectada en la adultez, ya que sus síntomas pueden ser confusos y el diagnóstico no llega en el momento por la semejanza con otras afecciones. La sintomatología incluye cefaleas, dolores en extremidades superiores, entumecimiento de manos y brazos, dificultad para la deglución, entre otros.

Puede llegar a ser mortal en casos más extremos, representando un alto riesgo de mortalidad en niños menores a 5 años.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Albillos , V., Azcona, S., Puertas, A., Solchaga , I., & Vicente, M. (2021). MANDO PLAY STATION 2. Organización del trabajo y recursos humanos Ortesis, prótesis y ayudas técnicas de la Universidad de Burgos. Recuperado el 2 de Enero de 2023, de <https://riubu.ubu.es/bitstream/handle/10259/6377/Albillos-Azcona-Puertas-Solchaga-Vicente.pdf?sequence=1>
- Alhambra, M., Sainz, C., Delgado, L., Alvarez, P., & Cruz, M. (26 de Mayo de 2021). Patología del Cerebelo de lo mas Infrecuente a lo mas Frecuente. SERAM, 1(1). Recuperado el 2 de Enero de 2022, de <https://www.piper.espacio-seram.com/index.php/seram/article/view/4519>
- Bielsa, O., Cadarso, A., Carrasco, L., Aranzazu, M., Casasus, E., & Gasco, V. (28 de Diciembre de 2021). Enfermedad de Arnold Chiari. Una gran desconocida. Revista Electrónica de PortalesMedicos.com, XVI(24). Recuperado el 2 de Enero de 2023, de <https://www.revista-portalesmedicos.com/revista-medica/enfrmedad-de-arnold-chiari-una-gran-desconocida/>
- Cabezas, E., Andrade, D., & Torres, J. (2018). Introducción a la metodología de la investigación científica. ESPE. Recuperado el 5 de Enero de 2023, de <http://repositorio.espe.edu.ec/xmlui/bitstream/handle/21000/15424/Introduccion%20a%20la%20Metodologia%20de%20la%20investigacion%20cientifica.pdf?sequence=1&isAllowed=y>
- Castro, M., Villegas, C., Marquez, D., Milano, A., & Martinez, B. (Diciembre de 2022). Prevalencia de malformaciones congénitas en la Unidad de Perinatología del Hospital Universitario de Caracas. Revista Obstetricia Ginecologica Venezolana, 82(2), 167-178. doi:<https://doi.org/10.51288/00820206>
- Cedeño, W., Mora, H., Castañeda, J., Sola, J., Criollo, J., Torres, L., . . . Lucas, G. (25 de Abril de 2018). Arnold Chiari tipo I y siringomielia en el adulto. Revista científica digital INSPILIP, 2(1). doi:DOI:10.31790/inspilip.v2i1.40.g45
- Duran, P., Liascovich, R., Barbero, P., Bidondo, M., Groisman, B., Serruya, S., . . . Gordillo, A. (Junio de 2019). Sistemas de vigilancia de anomalías congénitas en América Latina y el Caribe: presente y futuro. Rev Panam Salud Publica, 43(44). doi:<https://doi.org/10.26633/RPSP.2019.44>
- Ferre, A. (2020). Análisis de los trastornos respiratorios y de las alteraciones de la arquitectura del sueño en la Malformación de Chiari tipo 1. Barcelona: Memoria presentada para optar al grado de Doctor en Medicina por la Universitat Autònoma de Barcelona, Departamento

de Cirugía, Facultad de Medicina . Recuperado el 4 de Enero de 2023, de https://ddd.uab.cat/pub/tesis/2021/hdl_10803_672069/afm1de1.pdf

- Ganefianty, A., Kariasa, H., & Sitorus, R. (1 de Junio de 2022). Manejo perioperatorio de enfermería de la malformación de Chiari tipo I en adultos: un estudio de caso utilizando el Modelo de Adaptación de Roy. *Revista Científica de la Sociedad Española de Enfermería Neurológica*, 55, 39-45. doi:<https://doi.org/10.1016/j.sedene.2021.03.003>
- Gomez, A., Reyes, M., & Alvarez, A. (Junio de 2019). Malformación de Arnold-Chiari. *Revista Científica de la Escuela Universitaria de las Ciencias de la Salud*, 47-48. Recuperado el 3 de Enero de 2023, de <https://scholar.archive.org/work/bt36okydzfbglf7hgweiby2nzq/access/wayback/https://www.camjol.info/index.php/RCEUCS/article/download/8401/8606>
- Gomez, V., Banegas, N., Reyes, M., & Alvarez, A. (30 de Marzo de 2020). SERIES DE CASOS DE MALFORMACIÓN DE ARNOLD CHIARI: HOSPITAL NACIONAL MARIO CATARINO RIVAS, 2008-2018. *Revista Científica Universitaria Ciencias de la Salud*, 7(1), 29-34. Recuperado el 2 de Enero de 2023, de <http://www.bvs.hn/RCEUCS/pdf/RCEUCS7-1-2020-6.pdf>
- Lopez, I., Rivera, S., & Gil, R. (2020). CRANIECTOMÍA DESCOMPRESIVA DE FOSA POSTERIOR EN MALFORMACIÓN DE CHIARI. *REV GUATEM CIR*, 26(2). Recuperado el 2 de Enero de 2023, de <http://pp.centramerica.com/pp/bancofotos/1519-40491.pdf>
- Matos, A. (2020). Investigación Bibliográfica: Definición, Tipos, Técnicas. Recuperado el 5 de Enero de 2023, de <https://www.lifeder.com/investigacion-bibliografica/>
- Romero, D., Garcia, C., Cordova, A., & Vargas, D. (Enero de 2022). Malformación de Arnold Chiari tipo 1 en embarazada, reporte de caso clínico. *Ginecol Obstet Mex*, 90(8), 682-687. doi:<https://doi.org/10.24245/gom.v90i8.4092>
- Sierra, E., Garces, M., & Leon, M. (12 de Diciembre de 2022). Malformación de Chiari tipo I asociada a hidrocefalia. *Revista Electronica*, 47(6). Recuperado el 23 de Enero de 2023, de <https://revzoilomarinaldo.sld.cu/index.php/zmv/article/view/3267>