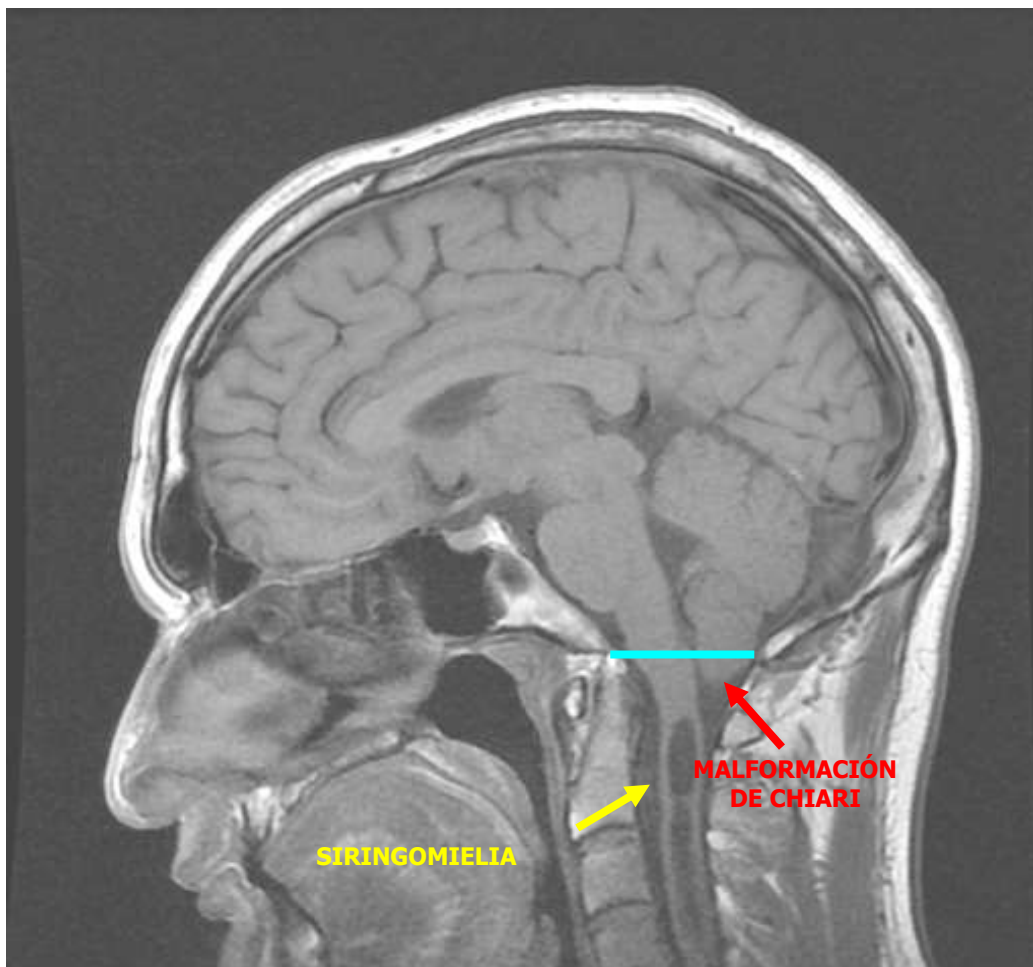




EN COLABORACIÓN CON
CONSORZIO PIEMONTE E VALLE D'AOSTA "SIRINGOMIELIA-SIRINGOBULBIA E SINDROME DI CHIARI", RETE
INTERREGIONALE PIEMONTE E VALLE D'AOSTA MALATTIE RARE



SIRINGOMIELIA Y MALFORMACIÓN DE CHIARI INFORMACIÓN PARA PACIENTES, FAMILIARES Y CUIDADORES



SIRINGOMIELIA Y MALFORMACIÓN DE CHIARI

INFORMACIÓN PARA PACIENTES, FAMILIARES Y CUIDADORES

Texto basado en "Syringomyelia & Hindbrain Hernia" (Chiari Malformation) de Graham Flint, The Ann Conroy Trust, 2006. El presente documento ha sido traducido al castellano a partir del documento publicado en inglés en el sitio web: www.cressc.org

Traducido al castellano por la Dra. Dulce Moncho, servicio de Neurofisiología, Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

Revisado y adaptado por la Dra. Maria Antonia Poca Pastor, Servicio de Neurocirugía, Coordinadora de la línea de investigación "Malformaciones Congénitas de la charnela craneocervical" de la Unidad de Investigación de Neurotraumatología y Neurocirugía (UNINN), Instituto de Investigación del Hospital Universitario Vall d'Hebron. Barcelona

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	7
El cerebro y la médula espinal	7
Líquido cefalorraquídeo	9
SIRINGOMIELIA.....	12
HERNIA DEL ROMBENCÉFALO O MALFORMACIÓN DE CHIARI	12
¿CÓMO SE MANIFIESTAN POR PRIMERA VEZ LA MC Y LA SIRINGOMIELIA?	18
¿CÓMO SE TRATAN LA MALFORMACIÓN DE CHIARI Y LA SIRINGOMIELIA?.....	19
¿CUÁL ES LA PERSPECTIVA PARA LOS PACIENTES CON MALFORMACIÓN DE CHIARI Y SIRINGOMIELIA?.....	24
SIRINGOMIELIA Y MALFORMACIÓN DE CHIARI EN LA INFANCIA.....	26
CONSIDERACIONES ESPECIALES EN EL EMBARAZO	28
LEYES Y CONSORCIO INTERREGIONAL ITALIANO DEL SÍNDROME DE CHIARI Y SIRINGOMIELIA	29
RUTA DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO-ASISTENCIAL	30
CONCLUSIONES	32
INFORMACIONES DE INTERÉS	33

INTRODUCCIÓN

Este documento informativo pretende aportar conocimientos e intentar resolver dudas de los enfermos afectados de una malformación de Chiari (o de Arnold-Chiari) y siringomielia, pero también a sus familiares y cuidadores (médicos, enfermeras, fisioterapeutas, trabajadores sociales, psicólogos...). Siringomielia y malformación de Chiari (MC) son entidades que afectan a distintas estructuras del sistema nervioso, pero que a menudo aparecen de forma conjunta. Ambos fenómenos son trastornos relativamente raros. Sin embargo, en el momento actual el uso cada vez más generalizado de la RM hace que aumente el número de pacientes diagnosticados de una o ambas entidades. Para comprender mejor el origen y las consecuencias de la MC y/o de la siringomielia, es importante recordar algunos aspectos de la anatomía del cerebro y de la médula espinal.

El cerebro y la médula espinal

A medida que el embrión humano se desarrolla en el útero, una "tira" de tejido neural comienza a formarse a lo largo de toda la parte posterior del embrión-feto, en íntima relación con la piel de la espalda. Esta tira gira en sí misma formando un tubo, que luego se hunde debajo de la superficie cutánea. Las células en este **tubo neural** se mantienen hundidas y finalmente se convierten en una estructura sólida independiente que más tarde formará el **Sistema Nervioso Central (SNC)**.

La parte superior del SNC se desarrollará de forma muy compleja para formar el cerebro y el resto del tubo neural se convertirá en la **médula espinal (Fig. 1)**. En condiciones normales, el cerebro está completamente contenido en el interior del cráneo y la médula espinal se encuentra dentro de la columna vertebral.

Dentro de estos contenedores óseos, ambas estructuras están rodeadas por una membrana impermeable denominada duramadre (**Fig. 1**).

La duramadre envuelve al cerebro y la médula espinal, separándose de ellos por un líquido acuoso llamado **líquido cefalorraquídeo**, comúnmente conocido como **LCR**. Este fluido tiene varias funciones físicas y químicas. Por un lado, el cerebro flota en este "baño de agua", de lo contrario se hundiría y protruiría por la base del cráneo debido a su propio peso, bastante considerable.

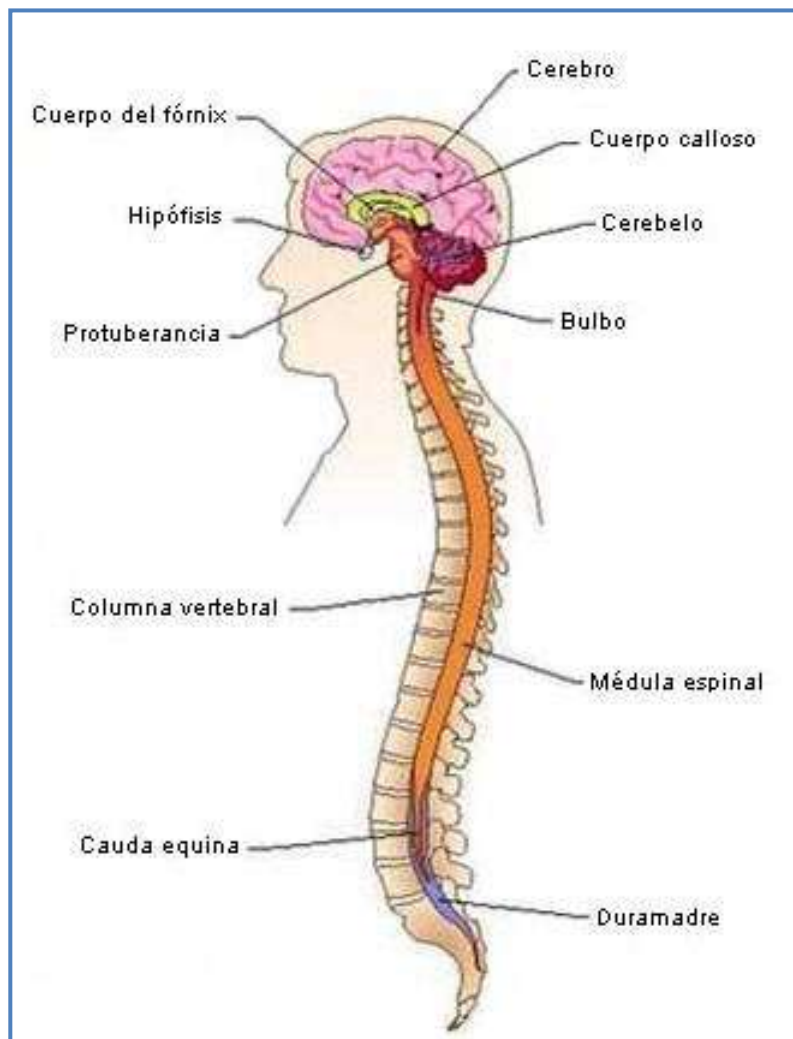


Figura 1. El sistema nervioso central (SNC) humano se compone del cerebro (en el interior del cráneo) y de la médula espinal (en naranja). Los nervios transmiten señales desde y hacia el SNC, formando el sistema nervioso periférico.

Líquido cefalorraquídeo

El cerebro es una estructura sólida, pero con una consistencia parecida a la de un flan. En su interior también contiene LCR. El LCR se forma constantemente a partir de la sangre, a través de los **plexos coroideos**, y rellena una serie de cámaras interconectadas dentro del mismo cerebro, que se denominan ventrículos cerebrales (**Fig. 2**). Éstos tienen una morfología compleja, ocupan la parte central del cerebro (**Fig. 3**) y son plenamente visibles en las imágenes de resonancia magnética (RM) de la cabeza (**Fig. 4**). Una vez formado, el LCR se mueve a través del sistema ventricular y se sale del mismo en la base del cerebro. A continuación, fluye sobre la superficie del cerebro para ser eliminado en el torrente sanguíneo. Parte del LCR también pasa hacia el canal espinal, bañando la médula espinal (**Figs. 3 y 4**). Desde el punto de vista de lairingomielia y la malformación de Chiari, la circulación del LCR en la unión entre el cráneo y la columna vertebral (unión cráneo-vertebral) y su flujo a lo largo del canal espinal son fenómenos particularmente importantes.



Figura 2. *La apariencia de los ventrículos cerebrales en las exploraciones de cráneo (RM o TC cerebral) varía en función del tipo de cortes que presentes estas exploraciones. En general, los ventrículos cerebrales tienen una forma tridimensional compleja, como muestra la figura (ventrículos en azul).*

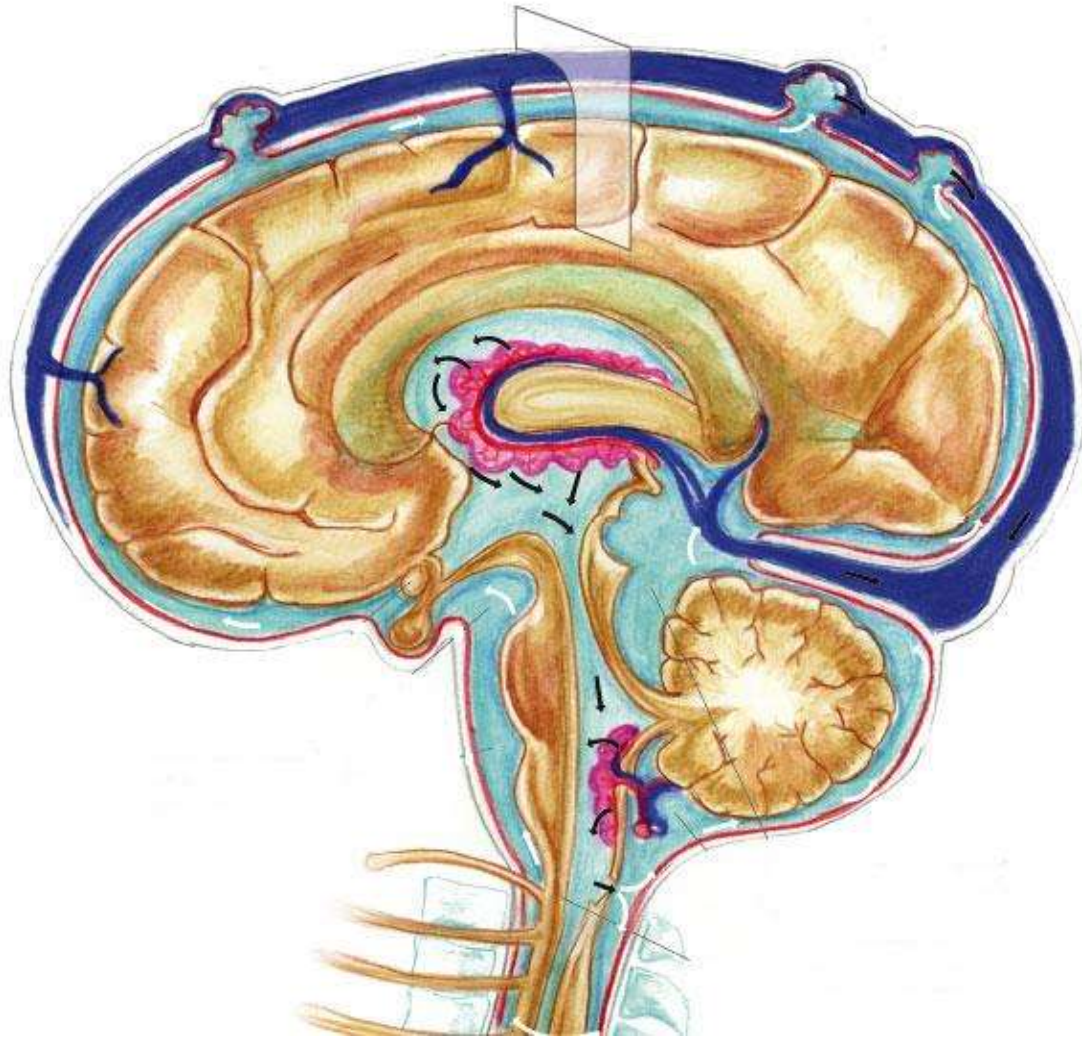


Figura 3. El líquido cefalorraquídeo (LCR), que se muestra aquí de color azul claro dentro del sistema ventricular del cerebro, se produce a partir del torrente sanguíneo por unas estructuras llamadas plexos coroideos (señalados en fucsia). El LCR se mueve (flechas negras) a través de los ventrículos hacia la base del cráneo. Desde aquí (flechas blancas) fluye sobre la superficie del cerebro y la médula espinal, antes de ser eliminado en el torrente sanguíneo, a través de las grandes venas situadas a lo largo de la parte superior del cráneo (en azul).



Figura 4. La imagen muestra el sistema ventricular y el LCR (en negro) en un corte sagital y medio de una resonancia magnética craneal. Esta imagen real muestra la mayor parte de las estructuras que aparecen en la figura 3. La exploración muestra un cerebro normal, con presencia de LCR en la unión cráneo-vertebral. Este espacio se conoce como **cisterna magna** (flecha blanca). La flecha roja muestra unas estructuras llamadas amígdalas cerebelosas, que presentan una posición normal en esta exploración.

SIRINGOMIELIA

El término "**Siringomielia**" se refiere a la presencia de líquido acuoso en el interior de la médula espinal. La médula espinal normalmente es una estructura sólida, con un diámetro aproximado de 1 centímetro (dedo meñique). Cuando se forma una siringomielia, la médula espinal deja de ser sólida y contiene una o varias cavidades (quistes) de tamaño variable. La cavidad quística que contiene el fluido puede ser pequeña, pero en ocasiones se puede extender a lo largo toda la longitud del cordón medular. El fluido que contiene una cavidad siringomiélica es idéntico al LCR.

Si nos preguntamos porque se produce una siringomielia, es decir, ¿cuál es la causa de que el LCR se acumule en una cavidad en el interior de lo que debería ser una estructura sólida? La respuesta no es simple y en el momento actual no se sabe a ciencia cierta, aunque en la mayoría de casos existe algún tipo de obstrucción al flujo normal del LCR en la unión cráneo-vertebral, o a lo largo del canal espinal, en la parte exterior del cordón medular. Cuando el LCR no puede fluir a lo largo de estos circuitos normales, se introduce y acumula en el interior del cordón medular. Existen múltiples causas que pueden bloquear el movimiento normal del LCR. Sin embargo, la causa más frecuente es una herniación del cerebro posterior o rombencéfalo hacía el canal vertebral, actuando a modo de un tapón de botella que bloquea que el LCR fluya correctamente hacia la parte superior del canal medular (malformación de Chiari)

HERNIA DEL ROMBENCÉFALO O MALFORMACIÓN DE CHIARI

La hernia del rombencéfalo (o cerebro posterior) es un término utilizado por primera vez por Bernard Williams, neurocirujano que ejerció en Birmingham (Reino Unido) y una autoridad mundial en el conocimiento de la siringomielia. Sin embargo, el nombre más común para describir una herniación del rombencéfalo

hacia el canal vertebral es el de malformación de Chiari (MC). Este término se utiliza haciendo referencia al doctor Hans Chiari, un patólogo austríaco que describió este trastorno en detalle hace más de 100 años. Otro patólogo, Julius Arnold, también describió una forma de hernia del rombencéfalo, por lo que la malformación de Chiari también se conoce como síndrome de Arnold-Chiari. Sin embargo, la contribución de Arnold fue claramente inferior a la de su colega Chiari.

La MC es un trastorno que afecta a la parte del encéfalo conocida como el cerebelo. Esta parte, literalmente el "pequeño cerebro", se encuentra en la parte posterior y más baja de la cabeza, justo por encima del extremo superior del canal vertebral. La función fundamental del cerebelo es la coordinación de movimientos y la estabilidad, aunque interviene en muchas otras funciones. El cerebelo a su vez se divide en varias estructuras y las que se localizan en su parte más inferior se conocen como las amígdalas cerebelosas o amígdalas del cerebelo. En la MC, las amígdalas del cerebelo tienen una posición más baja de lo normal, se hernian a través del agujero principal de la base del cráneo (llamado foramen magnum) y llegan a situarse en el interior del canal vertebral. En términos populares podríamos decir que la base del cráneo y la parte superior del canal vertebral forman una estructura muy parecida a la de un embudo. En la MD las amígdalas del cerebelo están descendidas y bloquean este embudo, lo que no permite que el LCR pueda moverse libremente a través de la unión cráneo-vertebral. El resultado final es que el LCR puede empezar a acumularse en el interior del cráneo (**hidrocefalia**) o en el interior de la médula espinal, llegando a formar una cavidad siringomielia (**Figs. 5, 6, 7**). Si bien es cierto que en la MC siempre existe un descenso de las amígdalas del cerebelo, en el momento actual se desconoce porque algunos pacientes presentan siringomielia y otros no. Muchas MC se presentan de forma aislada (sin hidrocefalia ni siringomielia), por lo que presentan los problemas clínicos propios de la MC, pero no de la hidrocefalia ni de la siringomielia.

Por otra parte, debe considerarse que no todas las cavidades siringomiélicas se deben a una MC, ya que algunas personas presentan una siringomielia aislada cuyo origen se debe a otra causa. Por ejemplo, en ocasiones la siringomielia se produce como consecuencia de la evolución de una cicatriz producida por una lesión medular traumática (**Fig. 8**).

La siringomielia (también denominada siringe o syrinx) y la MC pueden provocar diversos síntomas. Algunos de estos síntomas son muy característicos y pueden ser reconocidos por un especialista. Otros síntomas son menos característicos y también pueden ser causados por diversas enfermedades más comunes, lo que en ocasiones dificulta el diagnóstico de MC y/o siringomielia.

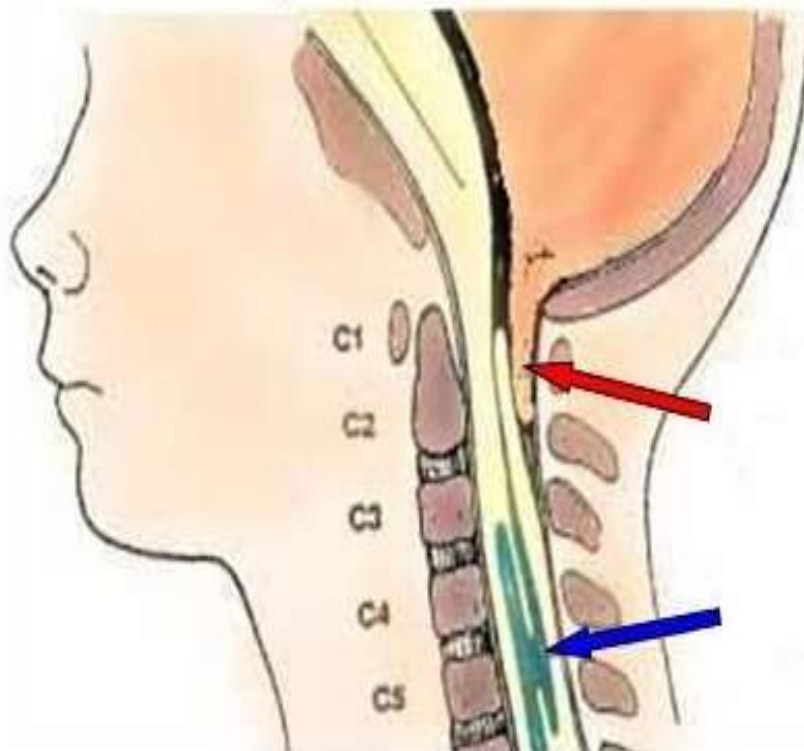


Figura 5. Esta imagen muestra una hernia del cerebelo. Las amígdalas del cerebelo (flecha roja) descienden a través de la base del cráneo y comprimen el tronco del encéfalo inferior y la médula espinal alta. También bloquean el flujo del LCR entre la cabeza y el canal vertebral, lo que puede favorecer la entrada de LCR al interior de la médula espinal y formar una cavidad siringomiélica (flecha azul)



Figura 6. Esta exploración de resonancia magnética muestra las mismas estructuras que la figura 4 (el LCR aparece de color negro). Además, las amígdalas del cerebelo (flecha) son voluminosas e inusualmente bajas, constituyendo por tanto una malformación de Chiari. Éstas han "exprimido" el LCR de la cisterna magna (flecha blanca en la figura 4).

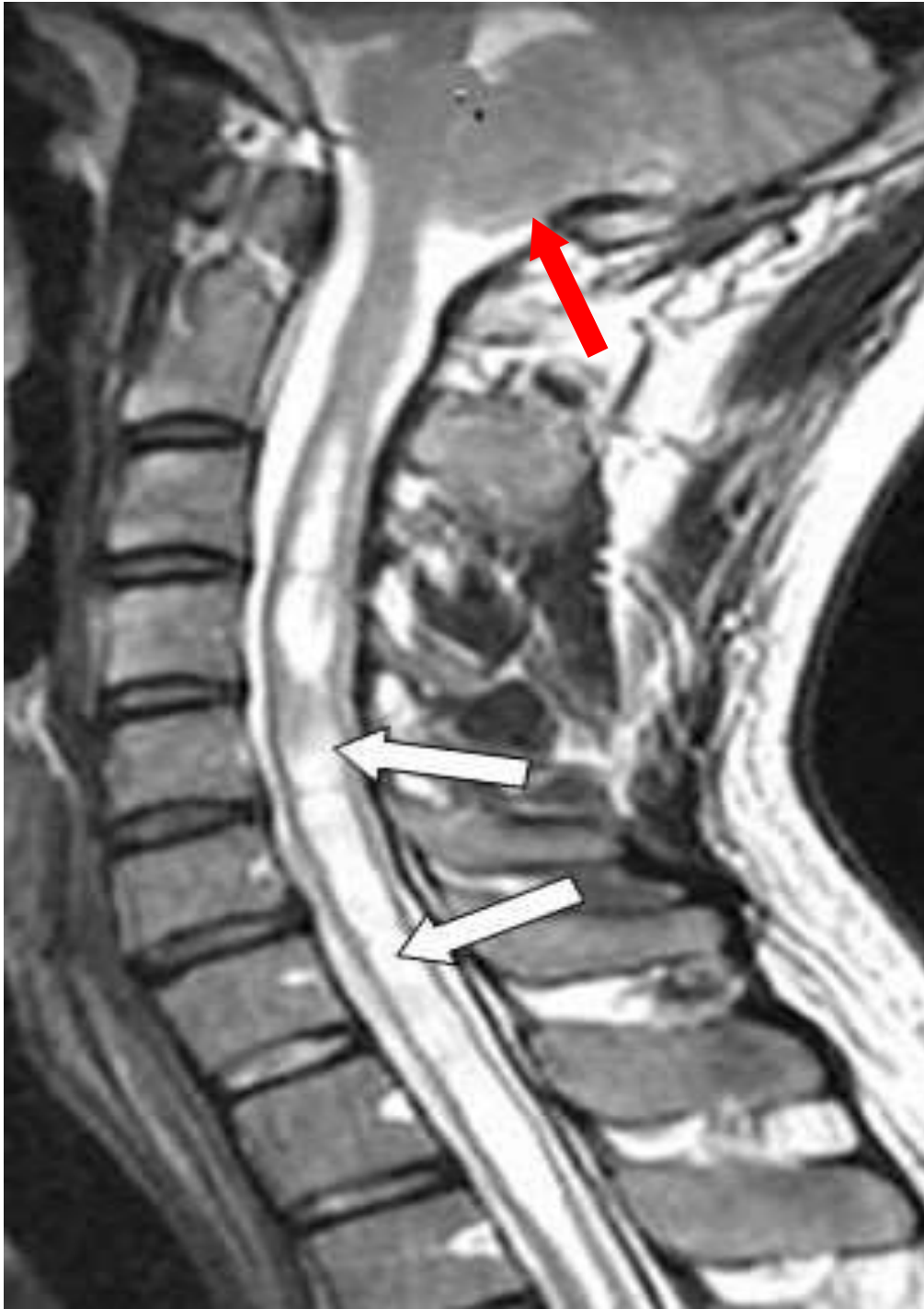


Figura 7. Esta imagen de resonancia magnética de la columna cervical muestra una vez más las amígdalas del cerebelo herniadas (flecha roja), pero también muestra la médula espinal que está inusualmente hinchada por la presencia de una cavidad siringomielia (flechas blancas)



Figura 8: Esta imagen de resonancia magnética muestra otra cavidad siringomiélica. En este caso la unión cráneo-vertebral es normal (flecha roja). Las vías del líquido cefalorraquídeo se bloquean por tejido cicatricial causado por una fractura vertebral (flechas blancas).

¿CÓMO SE MANIFIESTAN POR PRIMERA VEZ LA MC Y LA SIRINGOMIELIA?

Si usted se encuentra afecto de una MC o de una siringomielia, sin duda estará familiarizado con algunos de los síntomas que explicaremos a continuación, especialmente si usted tiene ambas patologías. Por lo general es posible identificar los síntomas que son específicos para cada trastorno, pero otros síntomas son menos claros. Es importante recordar que el peligro en la descripción de los síntomas a un lector sin conocimientos médicos es que podría parecer que casi todo el mundo presenta alguno de estos síntomas, haciéndoles creer que tienen uno o ambos trastornos.

La MC tiende a causar dolores de cabeza, a menudo en la parte posterior de la cabeza, pero también pueden ser generalizados (afectando a toda la cabeza). Comúnmente empeoran al toser, estornudar, con los esfuerzos y al agacharse. Sin embargo, el dolor en la parte posterior de la cabeza es un síntoma inespecífico y muy común, frecuentemente causado por un “desgaste” de la columna vertebral (problemas artrósico-degenerativos). Del mismo modo, los dolores de cabeza generalizados son muy comunes y se deben a diversas causas. Muchos dolores de cabeza también se ven agravados por la tos o estornudos. La clave para la MC está en que los dolores de cabeza sean regulares y de un tipo reconocible para un especialista.

Los dolores de cabeza no son el único síntoma de una MC. La posición inusual (baja) de las amígdalas del cerebelo ejerce presión sobre el tronco del encéfalo y la parte superior de la médula espinal. Una persona puede entonces experimentar síntomas tales como **mareos, ataques de vértigo, sensación de hormigueo** en los brazos y las piernas o, en menor medida, **visión borrosa**. Una vez más, todos estos síntomas tienen muchas otras posibles causas, pero una combinación específica de los síntomas pueden indicar que la persona tiene una malformación de Chiari.

Las mismas consideraciones anteriores se aplican a los síntomas de la siringomielia. En este caso, no obstante, las características clínicas son bastante más típicas y para un neurólogo experimentado no se confunden tan fácilmente con otros trastornos.

El reto hoy en día es identificar la siringomielia en una etapa inicial para prevenir una discapacidad importante. Esto es difícil debido a que los primeros síntomas de siringomielia no son muy específicos y pueden ser similares a los de muchas otras enfermedades comunes. Por ejemplo, el dolor cervical y de los hombros pueden ser síntomas temprano de siringomielia, pero también es muy común que se presente en una variedad de otras dolencias. Obviamente, será el neurólogo quien después de valorar sus síntomas y de explorarlo le pida las pruebas necesarias para averiguar si usted presenta una siringomielia u otras causas que puedan provocar sus síntomas.

Si alguien empieza a desarrollar síntomas neurológicos en las extremidades, tales como dolor, hormigueo, entumecimiento o debilidad, puede ser necesario que le visite un especialista. Sin embargo, en la mayoría de los casos el diagnóstico va a ser algo común, como el simple "desgaste" de la columna vertebral.

¿CÓMO SE TRATAN LA MALFORMACIÓN DE CHIARI Y LA SIRINGOMIELIA?

El hecho de que se haya descubierto una MC o una cavidad siringomiélica no significa que la persona tenga que someterse siempre a una intervención quirúrgica. La intervención quirúrgica generalmente sólo es esencial si la MC y/o la siringomielia son especialmente graves y presentan un riesgo de muerte o pueden provocar una discapacidad al enfermo. En todo caso, debe ser el especialista quien después de valorar la malformación y la repercusión que ésta tiene en el enfermo quien aconseje el tratamiento quirúrgico.

Tanto la MC como la siringomielia son patologías que raramente constituyen una emergencias que amenace la vida. Tampoco suelen causar una discapacidad neurológica de forma rápida. En ocasiones, los síntomas de los pacientes con

siringomielia pueden empeorar de repente, pero es más frecuente que sus síntomas se desarrollen lentamente, a lo largo de un período de muchos meses y años. Cuando es evidente que la condición del paciente es cada vez peor, debe considerarse la cirugía.

A veces, no es previsible que un paciente pueda desarrollar una discapacidad física importante, pero puede presentar síntomas frecuentes y angustiantes que interfieran con las actividades de su vida diaria. Un ejemplo de esta situación es la MC de tipo 1, en la que en ocasiones las personas afectas pueden presentar dolores de cabeza muy molestos. En cada caso y de forma individual, debe decidirse si sus síntomas son tan insoportables como para necesitar una intervención quirúrgica. Se debe tener en cuenta que la cirugía implica riesgos y un cierto grado de incomodidad y molestias. Las complicaciones van desde alteraciones menores, como debilidad leve en un grupo de músculos o una zona de entumecimiento en un área de la piel, a otras mayores como discapacidad física más importante e incluso la muerte.

La mayoría de las personas aceptan que la cirugía tiene algunos riesgos, especialmente aquellos que pueden afectar al cerebro y a la médula espinal. Todos estos aspectos negativos (riesgos de secuelas de una cirugía craneal o espinal, incomodidad...) deben sopesarse en una balanza frente a los beneficios potenciales del tratamiento en el momento de decidir si una persona es tributaria de un tratamiento quirúrgico.

Debe hacerse énfasis en que toda cirugía conlleva riesgos, y que éstos también están presentes en todas las actividades de nuestra vida diaria, como por ejemplo ir en coche. A menudo hay casos en los que es perfectamente razonable elegir un tratamiento no quirúrgico. Esto ocurre en muchas MC sin complicaciones, pero también en algunos casos de siringomielia aislada (sin MC).

Cuando las cavidades siringomiélicas toman la forma de husos pequeños, o las cavidades son muy finas y se sitúan en el centro de la médula, la mejor opción suele ser simplemente esperar y vigilar cómo evoluciona esta cavidad (podríamos decir que en una cavidad siringomielia de estas características, el riesgo de una cirugía supera ampliamente los beneficios).

También puede ser razonable no realizar cirugía en otros tipos de siringomielias, como puede ocurrir en las formas secundarias. Por ejemplo, si se desarrolla una cavidad por debajo del nivel de una lesión traumática de la médula espinal en una víctima con paraplejia (pérdida total del uso de ambas piernas), es probable que tenga poco sentido llevar a cabo una cirugía para hacer que se colapse la siringe. Si, por otro lado, la misma cavidad comienza a expandirse por encima de la lesión y amenaza con paralizar los músculos en la parte superior del cuerpo, sí que puede ser apropiada una intervención quirúrgica. Cuando se toma la decisión de no realizar cirugía en una siringe (tratamiento conservador), el especialista probablemente programará revisiones regulares (por ejemplo, cada año) para evaluar la estabilidad de lesión. En ese caso, si los síntomas empeoran o las imágenes por resonancia magnética muestran que la cavidad siringomielia es cada vez más grande, debería cambiarse de actitud y considerarse la cirugía. En todo caso, debe ser siempre un especialista quien valore todos estos aspectos y recomiende una determinada actitud terapéutica en cada caso.

En función de cada caso, la cirugía suele implicar la creación de un nuevo espacio de modo que el LCR pueda circular libremente entre la cabeza y el canal espinal o entre dos regiones del propio canal espinal. Cómo se logrará esto depende del sitio y la causa de la obstrucción. Por ejemplo, si una cavidad siringomielia es causada por una obstrucción en la unión cráneo-vertebral, la intervención quirúrgica apropiada es una descompresión cráneo-vertebral. Este procedimiento tiene como objetivo desobstruir la base del cráneo para que el LCR pueda moverse más libremente a través de la unión cráneo-vertebral. Este tipo de cirugía es la que se lleva a cabo para la malformación de Chiari de tipo 1 en los pacientes sin siringomielia asociada.

Cuando la obstrucción al flujo del LCR se encuentra más abajo en el canal espinal, por ejemplo, cuando una cavidad siringomielia se desarrolla como resultado de una lesión de la médula (siringomielia post-traumática), puede ser necesario un procedimiento diferente llamado laminectomía. Esta operación abre las membranas que están llenas de cicatrices y que constriñen la médula espinal y crea un canal artificial para que fluya el LCR.

Una operación a veces no logra crear un canal satisfactorio para que el LCR fluya a su través, por lo general debido a la formación de tejido cicatricial y una vez más se bloquea su movimiento. En otras circunstancias, este procedimiento puede no estar indicado (depende de las características de cada persona) y es necesario realizar otro tipo de cirugía, como puede ser colocar un drenaje en la siringe. Este procedimiento puede ser eficaz en muchos casos, pero a veces la mejora sólo es temporal, debido a que no es infrecuente que con el tiempo los tubos de drenaje se obstruyan y que entonces se formen de nuevo las cavidades siringomiélicas.

También es importante recordar que la colocación de un drenaje en el interior de la cavidad siringomiélica supone la necesidad de realizar una lesión en la médula para poder introducir el tubo de drenaje, lo que puede provocar la aparición de nuevos síntomas y déficits. Algunos especialistas consideran que una opción más simple puede ser la de colocar un drenaje en la parte inferior del canal espinal, por debajo de la médula espinal, con la esperanza de que el drenaje del LCR de todo el conducto pueda disminuir la tensión del fluido en la cavidad siringomiélica. No obstante, además de que esta opción no está aceptada por todos los especialistas, debe considerarse que, una vez más, un inconveniente de este método es la probabilidad de que el sistema de derivación puede obstruirse y dejar de funcionar en cualquier momento.

El término **Hidrocefalia** describe una acumulación de líquido cefalorraquídeo dentro de los ventrículos del cerebro. Esta situación se presenta generalmente como resultado del bloqueo de las vías del líquido cefalorraquídeo en algún lugar del interior del cráneo, que puede estar producido por muchas causas. Cuando su origen es una malformación de Chiari, en general, se considera que lo mejor es tratar primero la hidrocefalia. De lo contrario, existe el riesgo de que la cirugía de la unión cráneo-vertebral haga que la hidrocefalia empeore. El tratamiento de la hidrocefalia generalmente implica la inserción de una válvula de derivación y conducir el LCR de los ventrículos cerebrales en la cavidad abdominal (derivación ventricular-peritoneal). A pesar de que esta sea la intervención más utilizada,

algunos especialistas utilizan también otras técnicas para tratar la hidrocefalia, tales como la intervención endoscópica (ventriculocisternostomía).

Debe considerarse que hay argumentos a favor y en contra de los diversos procedimientos quirúrgicos usados para tratar la MC y la siringomielia. Es importante destacar que ningún enfoque puede decirse que es mejor que otro en todas las circunstancias. Un equipo multidisciplinar, compuesto por el neurólogo, neurocirujano, neurorradiólogo y todos los especialistas involucrados en el proceso diagnóstico-terapéutico, tendrá que considerar las opciones disponibles en un caso individual.

La cirugía no es el único tratamiento a considerar en el caso de la siringomielia. Muchos de los síntomas de siringomielia continúan después de la cirugía, incluso cuando la cavidad siringomiélica se ha reducido de manera satisfactoria. De manera general, la cirugía protege del crecimiento de la cavidad siringomiélica, pero puede no aliviar (e incluso en ocasiones puede empeorar) problemas de dolor crónico, por los que deben utilizarse otras medidas de tratamiento. Los síntomas que tienden a seguir, a pesar de una operación quirúrgica (a pesar de que se haya reducido el tamaño de la cavidad siringomiélica) incluyen dolor, espasmos musculares, trastornos neurovegetativos (por ejemplo, ataques de sudoración). Existen fármacos disponibles para tratar algunos de estos síntomas, pero a menudo son sólo parcialmente eficaces, y a veces no aportan ninguna mejoría clínica. Algunos enfermos consideran que los tratamientos alternativos, tales como técnicas de acupuntura, yoga, aromaterapia, fisioterapia y relajación pueden ayudar. En general, sin embargo, estos síntomas pueden persistir y muchos pacientes tienen que hacer frente a un grado más o menos importante de incomodidad o dolor causados por su siringomielia o MC.

¿CUÁL SON LOS RESULTADOS ESPERABLES DE LA CIRUGIA PARA LOS PACIENTES CON MALFORMACIÓN DE CHIARI Y SIRINGOMIELIA?

El resultado después de la cirugía depende de una serie de factores. En el caso de lairingomielia, en particular, el factor más importante es el grado de discapacidad neurológica que ya se había desarrollado antes de la cirugía.

El siguiente factor más importante es si la operación realizada ha conseguido o no que la cavidadiringomiélica se colapse. Esto puede que no suceda de forma inmediata, y en algunos casos puede tardar bastante tiempo antes de que se observe una respuesta satisfactoria. En la mayoría de las personas, sin embargo, la cavidad se colapsará o reducirá de tamaño aproximadamente al cabo de unos seis meses después de la cirugía (**Fig. 9**). Cuando se opta por una cirugía directa sobre la malformación de Chiari, que la siringe se colapse o no depende de si se ha conseguido crear un canal satisfactorio para que el LCR fluya a su través. Que pueda o no crearse un canal de LCR depende de las características del tejido presente en el lugar de la intervención. A modo de ejemplo, una MC causada por un descenso de las amígdalas del cerebelo normales, habitualmente es bastante fácil de corregir. Sin embargo, si estas amígdalas están rodeadas de tejido cicatricial, que las pega a las estructuras de la unión cráneo-vertebral (**aracnoiditis**), la intervención quirúrgica puede ser mucho más difícil de completar, puede ser menos efectiva y es más probable que se produzcan complicaciones.

De forma semejante, las intervenciones quirúrgicas sobre una siringomielia postraumática, con tejido cicatricial alrededor de la médula espinal, también presentan problemas. A mayor cantidad de tejido cicatricial, más difícil es crear un canal para el LCR. El tejido cicatricial que se forma como resultado de algunas enfermedades (como las meningitis) o por la presencia de sangre, puede ser extremadamente difícil de liberar, pudiendo incluso ser imposible para el cirujano crear cualquier forma de canal para que el LCR fluya a su través.

Cuando las cavidades siringomiélicas son tratadas con algún tipo de sistema de derivación, el resultado depende en gran medida de la eficacia con que funciona dicho sistema y de cuánto tiempo se mantenga éste funcionando. Por último, es una realidad que cada vez es más frecuente el diagnóstico de cavidades siringomiélicas en las que no se puede identificar una causa, lo que obviamente hace que el tratamiento sea más difícil de indicar y realizar.



Figura 9. Esta imagen de resonancia magnética muestra el resultado de la descompresión craneovertebral en pacientes con MC tipo 1 y siringomielia. Seis meses después de la cirugía, la cavidad siringomiélica se redujo satisfactoriamente (flechas blancas).

De nuevo, recordar que incluso cuando una cavidad siringomielia se ha colapsado con éxito a través de la cirugía, esto no implica necesariamente el alivio de todos los síntomas del paciente. Por lo general, los diversos grupos musculares no se

debilitarán más y puede haber una mejoría clínica (por ejemplo pueden mejorar la fuerza de las manos para poder coger cosas y de las piernas para caminar). Sin embargo, las alteraciones sensoriales (sensación de hormigueo, entumecimiento) pueden persistir o mejorar en menor medida. El dolor puede mejorar, pero también puede persistir o, en ocasiones, incluso puede empeorar cuando se colapsa la cavidad siringomiélica.

En los casos de MC sin siringomielia, se aplican consideraciones similares. Los síntomas resultantes de la presión de las amígdalas cerebelosas en el tronco cerebral generalmente mejoran en mayor o menor medida. Los movimientos oculares inusuales o los episodios de vértigo a menudo se vuelven menos graves. Sin embargo, la mejoría de la fuerza y la sensibilidad en los brazos y las piernas es más difícil de predecir. Cuando la MC causa principalmente dolores de cabeza, podemos predecir mejor el resultado de la cirugía. Los dolores de cabeza severos asociados con la tos o los esfuerzos suelen mejorar o, incluso, desaparecer por completo. Sin embargo, en algunas personas pueden persistir dolores de cabeza más generalizados, aunque pueden resultar más soportables que los que sufrían anteriormente. En estos casos, debería enfocarse el dolor de cabeza hacia otras causas, como por ejemplo la presencia de migrañas. Estos resultados confirman el beneficio de tratar a los enfermos con MC y/o siringomielia de forma multidisciplinar.

SIRINGOMIELIA Y MALFORMACIÓN DE CHIARI EN LA INFANCIA

La siringomielia generalmente se diagnostica después de los treinta años, pero esta condición puede hacerse evidente a cualquier edad, incluso en los niños. Al igual que con los adultos, la causa más frecuente de siringomielia suele ser la presencia de una MC y los síntomas producidos son muy similares a los descritos anteriormente.

Por lo tanto, la información proporcionada en las secciones anteriores de este folleto se aplica tanto a niños como a adultos. Los niños, sin embargo, a veces

se ven afectados por anomalías congénitas más graves. Estas afecciones están presentes en el nacimiento, aunque a veces no sean evidentes hasta años después. El cerebro y la médula espinal pueden verse afectados por la presencia de anomalías congénitas de la unión cráneo-vertebral. Por ejemplo, los huesos de la superficie inferior del cráneo o los que forman la parte superior de la columna vertebral pueden no haberse desarrollado correctamente. Como resultado, el cerebelo no puede caber en su totalidad en el cráneo y puede producirse una herniación de sus amígdalas hacia el canal vertebral (malformación de Chiari tipo 1).

Otras anomalías congénitas diagnosticadas en los niños se refieren a la parte más inferior de la columna vertebral. Un desarrollo incorrecto en la porción inferior de la columna vertebral (que puede tomar una variedad de formas, aunque se definen colectivamente como espina bífida), puede también estar asociado con la siringomielia (en estos casos debido a la presencia de una malformación de Chiari tipo 2). Tampoco es infrecuente la asociación de la espina bífida de la hidrocefalia (el movimiento del LCR dentro del cráneo puede verse afectado por la presencia de la MC, lo que lleva al agrandamiento de los ventrículos cerebrales). Por tanto, una espina bífida puede conllevar asociada una malformación de Chiari, una hidrocefalia y/o una siringomielia, con diferentes combinaciones entre estas entidades.

En muy raras ocasiones, los niños pueden desarrollar **tumores en la médula espinal**. A veces, el crecimiento del tumor puede bloquear el flujo del LCR normal en el canal espinal, y esto puede conducir a la formación de una cavidad siringomielia (secundaria).

Por último, la siringomielia puede ser diagnosticada en los niños cuando están siendo evaluados para otros trastornos. Un ejemplo es la **escoliosis**, una condición en la que la columna vertebral desarrolla curvaturas inusuales, sobre todo durante la adolescencia, cuando los niños pasan por una etapa de crecimiento. Cuando se diagnostica una siringomielia en este contexto debe buscarse una posible causa que la haya producido. Las cavidades siringomiélicas asociadas con escoliosis de forma aislada no necesariamente necesitan ningún

tratamiento. Sin embargo, si requieren tratamiento neuroquirúrgico éste debe realizarse antes de cualquier cirugía para corregir la curvatura de la columna.

Al igual que en los adultos, un especialista (o un equipo multidisciplinar) evaluará los casos de siringomielia y malformación de Chiari presentes en los niños, junto con los trastornos asociados, antes de decidir que actitud terapéutica debe adoptarse.

CONSIDERACIONES ESPECIALES EN EL EMBARAZO

No hay muchos estudios que traten sobre el tema del embarazo en las mujeres que tienen una malformación de Chiari, con o sin siringomielia. Sin embargo, una pregunta frecuente formulada por estas pacientes es ¿cuáles son los riesgos durante el embarazo? Esta pregunta suele dirigirse primero al médico de cabecera y luego al especialista. Estos riesgos existen y deben ser considerados. Entre estos riesgos se encuentra:

- La posibilidad de perforación de la duramadre en el caso de la anestesia epidural. Una potencial consecuencia de esta perforación accidental son las fugas del LCR desde el canal raquídeo, que pueden empeorar el descenso de las amígdalas del cerebelo y poner en riesgo grave a la enferma. Esta situación también puede darse en los hombres o mujeres afectos de una MC que requieran algún tipo de cirugía en la que se considere aplicar una anestesia peridural.
- Otro riesgo específico de las mujeres con MC embarazadas es que en caso de cesárea se pueda realizar una hiperextensión del cuello durante la anestesia.
- Se ha demostrado también que existe un aumento de la presión intracraneal e intraespinal debido al dolor en el parto fisiológico, pero no está claro cómo esto influye en el aumento del descenso de las amígdalas del cerebelo o en un potencial aumento de extensión de la cavidad siringomiélica.

A pesar de que la mayoría de las mujeres con malformación de Chiari tuvieron hijos antes de que se realizara el diagnóstico, y el parto se desarrolló sin complicaciones ni precauciones especiales, igual que en las mujeres sanas, una vez establecido el diagnóstico, deben tenerse en cuenta todas las consideraciones anteriores. El uso cada vez más generalizado de la RM hace que se establezca de forma más frecuente el diagnóstico de MC/siringomielia a edades más tempranas, lo que hace que las mujeres pregunten de forma más frecuente cuáles son los riesgos que la malformación conlleva, tanto para ellas mismas como para el recién nacido. No es posible expresar una opinión unívoca sobre el tipo de parto ideal para estas mujeres, ya que sólo existen algunos estudios con series muy cortas de casos. En 2002, un estudio analizó 12 pacientes con MC que dieron a luz con anestesia epidural o general (en los casos de cesárea) y en ninguno de los casos se refirió ningún empeoramiento o complicaciones, durante el parto o después del parto. Estas pacientes tampoco presentaron empeoramientos durante el embarazo.

Otro estudio más reciente realizado a 7 mujeres con MC con o sin siringomielia, seguidas tanto antes como después del parto, no reveló problemas durante el embarazo o cualquier complicación específica durante el parto natural o por cesárea.

Sin embargo, se recomienda a las mujeres embarazadas o las mujeres que planean un embarazo hablar previamente con el ginecólogo acerca de los síntomas, los tratamientos posibles y los riesgos específicos y, dependiendo de ello, planificar el embarazo y el parto.

LEYES Y CONSORCIO INTERREGIONAL ITALIANO DEL SÍNDROME DE CHIARI Y SIRINGOMIELIA

El Consorcio de Siringomielia y Síndrome de Chiari se activó para la elaboración de la "declaración de un consenso" y para las actividades de investigación sobre estas patologías dentro de la red interregional italiana de Enfermedades Raras de Piamonte y Valle de Aosta (página web: www.malattierarepiemonte.it).

La necesidad de fomentar actividades de cooperación destinadas a los pacientes afectados por el síndrome de Chiari y siringomielia nació en 2007, como una propuesta del Grupo multidisciplinario del Hospital CTO (Turín, Italia). Este grupo fue creado para tratar este tipo de patologías, con el objetivo principal de definir una ruta diagnóstico-terapéutico-asistencial compartida a nivel interregional, involucrando a: neurólogos, neurocirujanos, neurorradiólogos, psiquiatras, neuro-urólogos, cirujanos espinales, foniatras, reumatólogos, psicólogos, internistas y miembros de la clínica del dolor.

A nivel nacional, destacan las colaboraciones que se han establecido con el Centro Interregional de Enfermedades Raras de Piamonte y Valle de Aosta (CMID), Asociación Italiana de pacientes con siringomielia y malformación de Chiari (AISMAC) y las principales sociedades científicas (SIN y SIMFER).

Todos los departamentos de neurología y neurocirugía de los centros de Piamonte y Valle de Aosta son miembros del Consorcio. Los pacientes con diagnóstico de siringomielia-Chiari se incluyen, tras consentimiento por escrito, en el Registro Regional de Enfermedades Raras del Piamonte y Valle de Aosta, bajo sus correspondientes códigos de enfermedades raras (código para el síndrome de Chiari: RN0010, código para Siringomielia: RF0321), lo cual les exime del pago de cuotas. Además, la exención se extiende a los medicamentos: acceso, con autorización por el especialista, a fármacos de clase C, innovadores, con indicaciones no aprobados y preparaciones galénicas a través del Plan de Tratamiento.

RUTA DIAGNÓSTICO-TERAPÉUTICO-ASISTENCIAL

El CTO fue nombrado Centro Interregional de la especialidad para el tratamiento y la gestión de Siringomielia-siringobulbia y Síndrome de Chiari (CRESSC). La ruta se inicia con la primera evaluación neurológica en la policlínica de CRESSC en la CTO. Esta visita puede ser solicitada por el médico de cabecera o por el especialista directamente en el hospital CTO. A continuación, se realizan exploraciones complementarias y orientación especializada que por lo general se

pueden llevar a cabo en un día. Siempre que existe una sospecha de que un paciente pueda estar afecto de un síndrome de Arnold-Chiari / siringomielia-siringobulbia, se establece una trayectoria corporativa altamente compleja, desarrollada para conseguir una gestión integrada. Para ello, se deben establecer indicaciones de un diagnóstico complejo, con posibles indicaciones quirúrgicas, que requieren habilidades especiales o multi-especialistas, llevar a cabo evaluaciones periódicas multidisciplinares integradas (DA 1108/2015 de 18/11/15), junto con el posterior seguimiento terapéutico/hospitalización para el tratamiento neuroquirúrgico.

CONCLUSIONES

Este documento informativo está dedicado a los pacientes y a sus familias. En primer lugar, pretende ser una ayuda práctica para aportar conocimientos acerca del Síndrome de Chiari y siringomielia. A menudo ambas enfermedades aparecen de forma simultánea en la misma persona, pero también pueden presentarse de forma independiente. Ambas pueden tener una evolución favorable, con pocos síntomas/signos neurológicos, y ser compatibles con una vida completamente normal. Sin embargo, en otros casos estas enfermedades conllevan un empeoramiento progresivo en el tiempo, con graves e incapacitantes consecuencias crónicas, que en algunos podrían conllevar la muerte.

Los avances en la cirugía han demostrado un aumento de resultados positivos, sobre todo en la infancia, favorecidos por el hecho de establecer un diagnóstico precoz. Hoy en día, no obstante, se sabe poco acerca de la historia natural de la siringomielia, e incluso se han publicado casos de curación espontánea, sin tratamiento quirúrgico. Ambas enfermedades se conocen en Piamonte y Valle de Aosta como enfermedades raras y están sujetas a las normas que reconocen derechos especiales para las personas afectadas.

Este folleto informativo pretende promover un mayor reconocimiento de las enfermedades raras y su objetivo es reducir la distancia que a menudo existe entre el paciente, con su experiencia de vida con la enfermedad, y el médico.

Agradecimientos: a Consuelo Valentini, Elisa Camusso, Barbara Wade y Roberta Barbero por su colaboración.

Copyright © 2015, CRESSC - Centro Regionale Esperto Siringomielia e Sindrome di Chiari

A.O.U. Citta della Salute e della Scienza di Torino.

CONTÁCTENOS

- 1) **Servicio de Neurología** CRESSC, Centro Regional de Experiencia para la siringomielia y Chiari: Unidad de Neurofisiología Clínica, planta baja, sala C, Hospital CTO, Via Zuretti, 29, Torino.

La reserva (con la solicitud de prescripción):

- para la *primera visita neurológica*: reservar en la CUP, planta baja, Hospital CTO, de lunes a viernes, de 08:00 a 15.30; llamadas para reservas: CUP - lunes a viernes, a partir de 13.00-15.30, teléfono (0039) 011 a 6.933,126; correo electrónico: rellene el formulario en la página correspondiente (libro en CUP); fax: (0039) 011.6933.644;

- para el *seguimiento neurológico*: reservar en pacientes ambulatorios neurocirugía en el Hospital CTO, Via Zuretti, 29, en la planta baja, teléfono (0039) 011-6933726, de martes a viernes, de 14.00 a 15.30.

- 2) **División de Neurocirugía**, Hospital CTO, Via Zuretti, 29, segundo piso, teléfono (0039) 011-6933351-354; FAX (0039) 011-6933370.
- 3) *Visita de Neurocirugía*: pacientes ambulatorios de neurocirugía en el Hospital CTO, Via Zuretti, 29, planta baja, teléfono (0039) 011-6933726.

INFORMACIÓN

Secretaría del Departamento CRESSC: planta baja, Hospital CTO, via Zuretti 29 Torino, teléfono (0039) 011-6933432, Martes-Jueves de 11.00 a 14.00; fax 011.6933.312;

e-mail: segreteria.cressc@gmail.com.

WEBSITE: www.cressc.org

Información Centro Español:

Servicios de Neurocirugía, Neurofisiología y Neurología
Hospital Universitario Vall d'Hebron
Passeig Vall d'Hebron 119 – 129
08035, Barcelona

Información adicional:

www.neurotrauma.com

www.neurotrauma.com/lineas.php#malformaciones-congenitas

www.neurosurgery4children.org

www.vallhebron.com/es

Tel. +34 93 4893000, extensiones 6390; 3514; 4354
Fax +34 93 489418

Edición 2019