

## COMUNICACIONES BREVES

**Malformación de Arnold Chiari: presentación de un caso clínico**

Escuela Latinoamericana de Medicina

Luisa Marlen Viñet Espinosa<sup>1</sup>, Leonela Rosabal Ducassí<sup>2</sup>, Alicia Rodríguez González<sup>3</sup>, Alejandro Calvo<sup>4</sup>, Belinda Ramírez<sup>5</sup>

<sup>1</sup> Médico Especialista de 1er Grado en Medicina General Integral y Fisiología Normal y Patológica, Profesor Instructor, Escuela Latinoamericana de Medicina; <sup>2</sup> Médico Especialista de 1er. Grado en Medicina General Integral e Imagenología, Hospital Ortopédico "Fructuoso Rodríguez"; <sup>3</sup> Médico Especialista de 1er. Grado en Medicina General Integral, Asesora de Postgrado, Universidad de Ciencias Médicas de La Habana; <sup>4</sup> Médico Especialista de 1er. Grado en Medicina General Integral y Ortopedia y Traumatología. Hospital Pediátrico "William Soler"; <sup>5</sup> Médico Especialista de 1er. Grado en Fisiología Normal y Patológica. Hospital Ginecoobstétrico "Ramón González Coro".

**RESUMEN**

La malformación de Arnold Chiari es el desplazamiento caudal de las estructuras nerviosas de la fosa posterior (cerebelo, protuberancia y médula oblongada), que tienden a desplazarse a través del agujero occipital hacia el interior del canal medular. Concomita con disímiles malformaciones del desarrollo del sistema nervioso, fundamentalmente, los defectos del cierre del tubo neural y alteraciones del sistema osteomioarticular a nivel de la unión cráneo cervical y de la columna en general. Se describe un caso de diagnóstico tardío de Arnold Chiari tipo I tributario de tratamiento quirúrgico.

**Palabras clave:** Malformación de Arnold-Chiari; Desarrollo Embrionario; Anomalías Congénitas.

**INTRODUCCIÓN**

La malformación de Arnold Chiari es el desplazamiento caudal de las estructuras nerviosas de la fosa posterior (cerebelo, protuberancia y médula oblongada), que tienden a desplazarse a través del agujero occipital hacia el interior del canal medular debido, en el tipo I, a una malformación del mesodermo, mientras que el tipo II, es producto de defectos groseros del neuroectodermo durante el desarrollo embrionario, cuya etiología relacionada con factores genéticos y familiares no ha sido aún definida.

El primer caso reflejado en la literatura en el año 1883 lo realiza Cleland; no obstante, corresponde a Hans Chiari el aporte de todos los detalles y la consideración de la entidad como un síndrome. Schwalbe y Gredig, discípulos del doctor Julius Arnold, describen en 1907, otros cuatro casos, anteponiendo el nombre de su profesor al de Chiari en la designación de la malformación (1, 2).

Este síndrome se asocia con otras anomalías del desarrollo del sistema nervioso, ejemplos son: el mielomeningocele en un 88% de casos y lairingomielia entre un 45% y 75% de pacientes. En menor medida se asocia a la hidrocefalia (3-10% de casos) y al síndrome de Klippel-Feil (3-5).

La comunidad científica coincide en que es más frecuente

en las mujeres que en los hombres; sin embargo, la prevalencia de esta malformación es controversial; antes del advenimiento de las técnicas de imágenes se estimaba en 1/1 000 nacidos vivos (4).

Al estudiar los casos de pacientes adultos diagnosticados por imágenes de resonancia magnética, la frecuencia de aparición oscila entre el 0,6 y 0,9% (6).

Venezuela tiene una incidencia general de malformaciones congénitas de 9,2/100 000 habitantes y de anencefalia, específicamente, de 0,26/1 000 nacidos vivos; no se recogen cifras con respecto a la anomalía de Arnold Chiari (7).

En el presente trabajo se describe un caso de malformación de Arnold Chiari tipo I en un paciente adulto atendido en el Consultorio Popular, Barrio "El Despertar", Maracaibo, República Bolivariana de Venezuela, año 2006, durante la colaboración médica brindada a ese hermano país en el periodo octubre de 2003 a octubre de 2008.

**PRESENTACIÓN DEL CASO**

Paciente masculino de 41 años de edad, procedente de un barrio pobre de la República Bolivariana de Venezuela, con antecedentes prenatales, natales y postnatales aparentemente normales, sin antecedentes familiares de enferme-

dades genéticas. Se mantuvo asintomático hasta que 11 años atrás, comienza a padecer de dolor en la región cervical posterior que se incrementa con maniobras de valsalva, más tarde, de forma progresiva, comienzan a instalarse cambios en la voz con dificultad para pronunciar las palabras, vértigos relacionados con los cambios posturales, cansancio y calambres en miembros inferiores, así como trastornos en la marcha y el equilibrio.

Al realizar el examen físico del sistema nervioso el paciente está consciente, orientado (en tiempo, espacio y persona), con memoria retrógrada y anterógrada conservadas; lenguaje escandido (pronunciación lenta del habla con tendencia a dudar al inicio) y dificultad para articular las palabras de modo adecuado (disartria). Biotipo pícnico con cuello ancho y corto en extremo; la marcha es inestable y zigzagueante. La exploración de la coordinación: signo de Romberg simple y sensibilizado positivo, maniobra índice-índice, prueba del índice-nariz y prueba del talón-rodilla alteradas; la fuerza muscular explorada con la maniobra de Mingazzini fue positiva en miembros superiores, y la de miembros inferiores (maniobra de Barré) conservada. Tono y trofismo muscular sin alteraciones. Motilidad: presenta imposibilidad para la ejecución de actos coordinados y finos con la secuencia requerida, además de dismetría (no controla la amplitud de los movimientos) y temblor de tipo intencional. Hiperreflexia osteotendinosa con clono asociado. No hay rigidez de nuca, presencia de nistagmos y vértigo posicional.

Por la clínica que presentaba el paciente, se sospecha de la existencia de alguna malformación cráneo espinal; pero era necesario confirmar el diagnóstico.

Se realiza resonancia magnética cerebral (T1, flair, T2, cortes sagitales, axiales y coronales) que informa platibasia y descenso de las amígdalas cerebelosas (figura 1). La resonancia magnética de columna cervical (T1, T2 cortes sagitales y axiales), evidencia una pérdida total de la alineación en la unión craneocervical, con tendencia a la horizontalización de C1 y C2, con marcada reducción de la amplitud del agujero magno y descenso de las amígdalas cerebelosas (figura 2). No se definen cavidades quísticas o lesiones expansivas a nivel de cordón medular cervical. No hay profusiones posteriores de los discos intervertebrales y los tejidos blandos paravertebrales lucen de aspecto normal.

Conclusión del diagnóstico: Platibasia con malformación de Arnold Chiari.

El paciente se remite a los servicios de Neurocirugía para su valoración, por lo cual se decide realizar la cirugía, después de ella evoluciona de modo favorable.

### DISCUSIÓN

Los defectos del cierre del tubo neural y las alteraciones del sistema osteomioarticular a nivel de la unión cráneo cervical y de la columna en general, son susceptibles de diagnóstico prenatal. Ello se logra a través de un control estricto y aplicable a todas las embarazadas para detectar de forma precoz los primeros signos de una alteración del desarrollo embrionario en un embarazo que transcurre en apariencia normal.

El Arnold Chiari Tipo I consiste en la herniación de las amígdalas cerebelosas que excede 5 mm a través del agu-

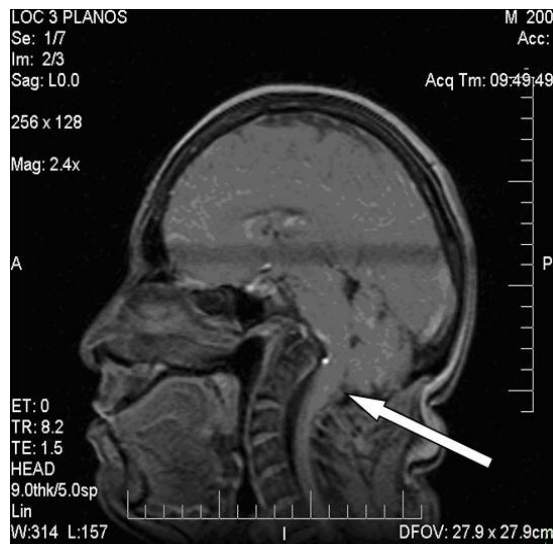


Figura 1. Herniación de las amígdalas cerebelosas a través del agujero occipital que excede 5 mm.

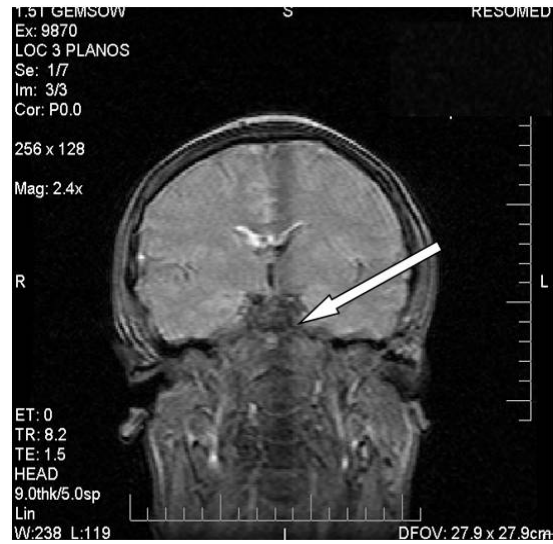


Figura 2. Pérdida de la alineación en la unión craneocervical, con tendencia a la horizontalización de C1 y C2.

jero occipital y que puede asociarse a siringomielia.

Las manifestaciones clínicas del Arnold Chiari suelen ser muy variables en dependencia de las estructuras involucradas en la herniación y la asociación con otras malformaciones. En el tipo I puede cursar de forma asintomática o con nuchalgia, hipoestesia facial, vértigo, ataxia, disartria y disfagia. Es frecuente encontrar nistagmo, cefalea occipital o síncope tras las maniobras de valsalvas (estornudar, toser), todos estos síntomas mejoran con el decúbito. Las manifestaciones clínicas en el adulto se presentan entre los 25 y 45 años de edad con períodos de exacerbación y remisión, lo que coincide con el caso presentado (7-9).

El diagnóstico confirmativo de este síndrome, hasta la actualidad, se realiza exclusivamente por medio de las imágenes aunque son múltiples las investigaciones de laboratorio clínico y de anatomía patológica que se realizan con estos fines (10).

El estudio ultrasonográfico contribuye al diagnóstico prenatal, se han identificado (dependiendo de la edad gestacional) la deformidad del cerebelo como resultado de su desplazamiento hacia el agujero magno, aplanado en el borde anterior, y cóncavo en el exterior (signo de la banana), y la alineación de los huesos frontal y lateral (signo del limón) asociadas con alteraciones a nivel de la columna

que incluyen espina bífida, cifoesciosis y mielomeningocele.

La literatura médica recoge la descripción de investigaciones de diagnóstico prenatal en Venezuela, que van, desde el ultrasonográfico temprano hasta estudios sobre las características de la vellosoidad placentaria o en la formación de cordón en la malformación de Chiari tipo II (10,11). Lamentablemente, el caso que se presenta es un diagnóstico tardío, sobre todo porque en él la enfermedad transcurrió de forma asintomática hasta los 30 años y nunca antes tuvo posibilidades de acceder a los estudios imagenológicos. Esta situación comienza a revertirse en ese país desde el 2008, con la puesta en marcha de programas preventivos nacionales y la asesoría genética de los expertos cubanos.

La Resonancia Magnética es capaz de mostrar con claridad todos los componentes óseos y neuronales de la malformación de Chiari, por lo que constituye la prueba diagnóstica de elección en la actualidad (11-14).

Teniendo en cuenta la clasificación vigente, el caso de referencia coincide con un Arnold Chiari tipo 1 no asociado a siringomielia y tributario de tratamiento quirúrgico consistente en la descompresión del agujero magno.

## BIBLIOGRAFÍA

1. Di Rocco C. *The natural history of the Chiari Type I anomaly*. *J Neurosurg Pediatr*. 2008;2:179-97.
2. Aitken LA, Lindan CE, Sidney S, Gupta N, Barkovich AJ, Sorel M, Wu YW. *Chiari type I malformation in a pediatric population*. *Pediatr Neurol*. 2009;40(6):449-54.
3. Von Lüdinghausen M, Prescher A, Kageya I, Yoshimura K. *The Median Atlanto-Occipital Joint in Advanced Age*. *Spine*. 2006;31(14):430-36.
4. Zhang ZQ, Chen YQ, Chen YA, Wu X, Wang YB, Li XG. *Chiari I malformation associated with syringomyelia: a retrospective study of 316 surgically treated patients*. *Spinal Cord*. 2008;46:358-63.
5. Fuentes N, Prince JA, Salas J. *Deformidad de Klippel-Feil con anomalía de Arnold-Chiari tipo I y siringomielia*. *Rev Cubana Med Mil*. 2005;34(1). [citado 2011 junio 20]. Disponible en: [http://bvs.sld.cu/revistas/mil/vol34\\_1\\_05/mil10105.htm](http://bvs.sld.cu/revistas/mil/vol34_1_05/mil10105.htm).
6. Aitken L, Lindan CE, Sydney S, Gupta N, Barkovich J, Sorel M, Wu I. *Chiari Type I Malformation in a Pediatric Population*. *Pediatr Neurol*. 2009;40(6):449-54.
7. Green AJ. *Up date on Chiari malformation: Clinical manifestations, diagnosis and treatments*. *Pediatr Nurs*. 2003;29:331-5.
8. Snyder P. *Chiari malformation and syringomyelia*. *Radiol Technol*. 2008;79:55-8.
9. Henriques Filho PS, Pratesi R. *Sleep disorder: a possible cause of attention deficit in children and adolescents with Chiari malformation type II*. *Arq Neuropsiquiatr*. 2009;67(1):29-34.
10. Castejón O, Molinaro M, Quiroz D. *La vellosoidad placentaria en la malformación de Chiari tipo II*. *Rev Obstet Ginecol Venez*. 2005;65(1):23-28 [citado 29 Septiembre 2011]. Disponible en: <http://www.scielo.org.ve/scielo.php?>
11. Larrazábal N, Zurita J, Arcia O, Ayala VJ, Montañez E, Quevedo M. *Arnold Chiari Tipo II: diagnóstico prenatal ultrasonográfico temprano*. *Ultrasonografía Embrio-Fetal*. 2005;1:37-40.
12. Botelho RV, Bittencourt LR, Rotta J M, Tufik S. *The effects of posterior fossa decompressive surgery in adult patients with Chiari malformation and sleep apnea*. *J Neurosurg*. 2010;112(4):800-7.
13. Roonprapunt C, Kula RW. *Association of Chiari malformation type I and tethered cord syndrome: preliminary results of sectioning filum terminale*. *Surg Neurol*. 2009;72(1):20-35.
14. Abla A, Link T, Fusco D, Wilson D, Sonntag V. *Comparison of dural grafts in Chiari decompression surgery: Review of the literature*. *Acta Neurochir (Wien)*. 2010;152(7):1117-27.

## **Arnold-Chiari malformation: clinical case presentation**

### **SUMMARY**

Arnold Chiari malformation is a caudal displacement of nervous structures of the posterior fossa (cerebellum, pons and medulla oblongata), that tends to displace itself via the foramen magnum into the interior spinal canal. It accompanies other different nervous system development malformations, essentially, neural tube closure defects and osteomyoarticular system alterations at the level of cranial cervical union and the spine in general. The described case is of a late diagnosis Arnold Chiari type I tributary from a surgical treatment.

Key words: Chiari malformation, cerebelar amygdala herniation, posterior fossa.

**Keywords:** Malformation; Arnold-Chiari Malformation; Embryonic Development; Congenital Abnormalities.

**Dirección para la correspondencia:** Dra. Luisa Marlen Viñet Espinosa. Escuela Latinoamericana de Medicina. Carretera Panamericana Km 3 ½ Santa Fe, Playa, La Habana, Cuba, CP 19108.

**E-mail:** [vinet@elacm.sld.cu](mailto:vinet@elacm.sld.cu)