



SITUACIONES CLÍNICAS

Malformación de Arnold-Chiari y siringomielia en atención primaria. A propósito de un caso

A. Martínez-Sabater^{a,*} y D. Sancho-Cantus^b

^a Departamento de Enfermería, Universidad de Valencia, Valencia, España

^b Centro Asistencial de la Mutua de Accidentes de Trabajo y Enfermedades Profesionales de la Seguridad Social, Tavernes de la Valldigna, Valencia, España

Recibido el 20 de julio de 2011; aceptado el 1 de septiembre de 2011

Disponible en Internet el 21 de diciembre de 2011

PALABRAS CLAVE

Malformación de Arnold Chiari;
Siringomielia;
Enfermedad rara

KEYWORDS

Arnold-Chiari malformation;
Syringomyelia;
Rare diseases

Resumen Dentro del equipo de atención primaria las enfermedades raras, por sus características epidemiológicas y en ocasiones por la inespecificidad de los síntomas, suponen una dificultad en la asistencia diaria. Presentamos un caso de malformación de Arnold-Chiari en un paciente varón joven con síntomas insidiosos iniciales (cervicalgia y cefaleas suboccipital) que consulta ante la aparición de nueva sintomatología (parestesias, debilidad muscular y dolor cervicobraquial y lumbar irradiado y cefaleas tras esfuerzos moderados).

© 2011 Elsevier España, S.L. y SEMERGEN. Todos los derechos reservados.

Arnold-Chiari malformation and syringomyelia in primary care. A case report

Abstract Rare diseases, due to their epidemiological characteristics, and sometimes to the non-specific symptoms, are difficult to diagnose routinely at Primary Care Level. A case is presented of Arnold Chiari malformation in a young male patient with early insidious presentation (neck pain and sub-occipital headaches) consulting due to the emergence of new symptoms (paresthesias, muscular weakness, cervicobrachial and radiating lumbar pain, and headaches after mild exertion).

© 2011 Elsevier España, S.L. and SEMERGEN. All rights reserved.

Introducción

Según la UE se definen enfermedades raras (ER) como aquellas con peligro de muerte o invalidez crónica con una

prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Pese a este nivel de prevalencia, el conjunto de ER afecta aproximadamente al 5% de los ciudadanos de los países desarrollados, siendo su rareza y la inespecificidad clínica un hándicap para su diagnóstico precoz¹.

Dentro de las ER, las malformaciones de la unión craneocervical son numerosas, destacando por su incidencia y su posibilidad de gravedad la malformación de Arnold-Chiari que consiste en una alteración anatómica de la base

* Autor para correspondencia.
Correo electrónico: Antonio.Martinez-Sabater@uv.es
(A. Martínez-Sabater).

Tabla 1 Clasificación de la malformación de Arnold-Chiari

Clasificación de la malformación de Arnold Chiari

Tipo 0	Alteración de la hidrodinámica del líquido cefalorraquídeo (LCR) a nivel del foramen magnum. Los pacientes tienen siringomielia con mínimos datos de herniación amigdalor o sin ellos.
Tipo 1	Herniación caudal de las amígdalas cerebelosas mayor de 5 mm por debajo del foramen magnum. Característicamente está asociado a hidrosiringomielia. No suele acompañarse de descenso del tronco del encéfalo o del cuarto ventrículo ni de hidrocefalia.
Tipo 2	Herniación caudal a través del foramen magnum del vermis cerebeloso, tronco del encéfalo y cuarto ventrículo. Se asocia con mielomeningocele e hidrocefalia, y de forma menos frecuente, con hidrosiringomielia. Se pueden observar otros tipos de alteraciones intracraneales (hipoplasia del tentorio, craneolacunia, anomalías del conducto de Silvio).
Tipo 3	Consiste en un encefalocele occipital con parte de las anomalías intracraneales asociadas al Chiari II.
Tipo 4	Aplasia o hipoplasia del cerebelo asociada con aplasia de la tienda del cerebelo.

Tomada de Malformaciones de la unión craneo-cervical (Chiari tipo I y siringomielia). Documento de consenso.

del cráneo, en la que se produce herniación del cerebelo y del tronco del encéfalo a través del foramen magnum hasta el canal cervical, que puede asociarse a siringomielia e hidrocefalia (tabla 1). Los síntomas suelen presentarse en la adolescencia y la edad adulta, siendo estos de inicio insidioso y curso progresivo, aunque puede presentarse de forma brusca tras hiperextensión del cuello, maniobra de Valsalva o pequeños traumatismos². Existe gran variabilidad clínica entre las personas afectadas (asintomáticas, manifestaciones clínicas inespecíficas o signos neurológicos graves) produciéndose la sintomatología por alteración sobre la dinámica del líquido cefalorraquídeo (cefaleas suboccipitales, cervicalgias, vértigos, etc.) y/o por compresión de la médula o bulbo raquídeo (debilidad y espasticidad, pérdida de sensibilidad en miembros superiores e inferiores etc.)³, aunque destacan manifestaciones iniciales en la bibliografía como vértigo⁴, apnea del sueño⁵, deterioro neurológico⁶, neuralgia del trigémo⁷ o muerte súbita^{8,9}, entre otros.

Dada la heterogeneidad en las características de presentación, el diagnóstico en la consulta de atención primaria puede verse dificultado por varias razones: por el contacto tardío del paciente dada la inespecificidad del cuadro, la dificultad del profesional en estas circunstancias al igual que para solicitar pruebas complementarias que permitan delimitar la enfermedad. En este caso, la resonancia magnética (RM) permite establecer el diagnóstico, posibilitando incluso el diagnóstico precoz, previo incluso a la aparición de la sintomatología¹⁰.

Caso clínico

En nuestro caso nos encontramos con un varón de 35 años, sin antecedentes médicos de interés. Consulta por cervicalgia de años de evolución sin antecedentes traumáticos, que se irradia a hombros y se ha autotratado ocasionalmente con analgésicos (metamizol) y antiinflamatorios (ibuprofeno), y que en los últimos meses se ha agravado con la presentación de cuadro de parestesias en manos y piernas, debilidad muscular y dolor cervicobraquial y lumbar irradiado. El paciente relaciona el cuadro con las características posturales laborales (trabajo sedentario en oficina). Aunque su actividad física es moderada, el paciente refiere aumento del dolor tras realización de pequeños esfuerzos físicos, apareciendo además cefalea suboccipital y retroorbital. Exploración física normal, examen neurológico normal: balance motor 5/5, sensibilidad conservada, reflejos osteotendinosos y pulsos periféricos conservados, simétricos y bilaterales. Ante la sospecha de radiculopatía por hernia de disco se realiza estudio radiológico (fig. 1) y es enviado a neurología, que solicita RM cervical y lumbar (fig. 2), en la que se destaca «a nivel cervical rectificación con pérdida de la lordosis fisiológica, descenso de amígdalas cerebelosas y cavidad hidrosiringomiélica de 2,8 cm de eje craneocaudal a la altura de C₂, en relación con malformación de Chiari tipo 1. Discos normohidratados sin focalizaciones herniarias, manteniéndose diámetros del canal cervical dentro de la normalidad y médula sin otras alteraciones». Dado el resultado se inicia tratamiento con gabapentina y amitriptilina para completar el tratamiento del dolor y es derivado para valoración por neurocirugía, presentando el paciente en el período de espera la aparición de pérdida de sensibilidad para la temperatura en miembros superiores (hipoestesia disociada) y referir la esposa la presencia de apneas durante el sueño. Dada la progresión del cuadro, se remite de forma preferente al hospital de referencia donde se confirma el diagnóstico de herniación amigdalor a través de foramen magnum compatible con malformación de Arnold-Chiari y signos de siringomielia cervical y escoliosis, siendo intervenido mediante descompresión suboccipital y duroplastia occipitocervical. A los 6 meses de la intervención el paciente refiere una mejoría de las cefaleas y cervicalgia, aunque persiste la pérdida de sensibilidad distal.

Discusión

Tal como indica el Documento de Consenso³, pese a que el diagnóstico de la malformación de Arnold-Chiari se realiza mediante RM, es necesario por parte del médico de atención primaria detectar precozmente los signos de alarma con el fin de realizar una derivación precoz, por lo que ante un cuadro en el que aparece afectación neurológica insidiosa (cefalea en zona occipital, falta de equilibrio, vértigo, dolor en cervicales y disociación termoalgésica) ha de tenerse en cuenta el diagnóstico diferencial de enfermedad de Arnold-Chiari. Una vez realizado el diagnóstico, el conocimiento de la historia clínica de la enfermedad debe facilitar la individualización de la atención de la persona afectada y de la familia, siendo el objetivo mejorar la sintomatología del paciente y evitar la progresión de la enfermedad¹¹, adecuando no solo el tratamiento farmacológico y rehabilitador,

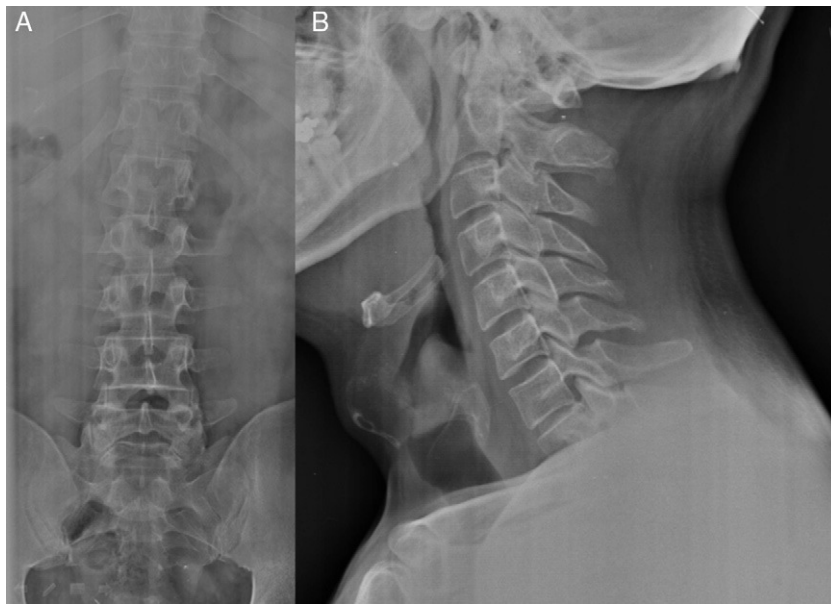


Figura 1 Radiografías zona lumbosacra (A) y cervical (B).

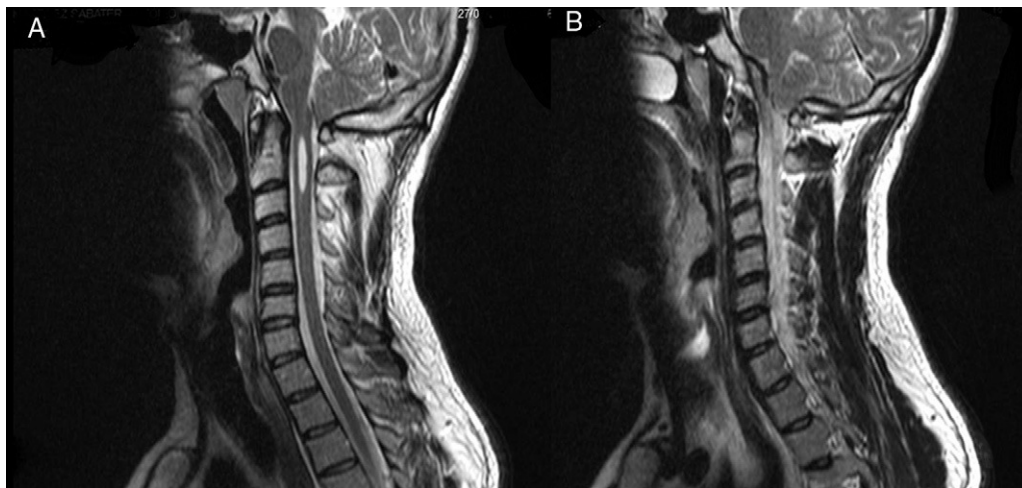


Figura 2 Cortes de RM en los que se aprecia cavidadiringomiélica (A) y descenso de amígdalas cerebelosas (B).

sino actuando el médico de atención primaria como coordinador del equipo de salud. Al mismo tiempo, el profesional debe proporcionar una información básica y adecuada al paciente, implicándose en este sentido en la educación de la persona y de sus familias, tanto en aspectos terapéuticos como sociales, con el fin de mejorar sus vidas.

Responsabilidades éticas

Protección de personas y animales. Los autores declaran que para esta investigación no se han realizado experimentos en seres humanos ni en animales.

Confidencialidad de los datos. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Derecho a la privacidad y consentimiento informado. Los autores declaran que en este artículo no aparecen datos de pacientes.

Bibliografía

1. Izquierdo Martínez M, Avellaneda Fernández A. Enfermedades raras un enfoque práctico. Barcelona: Instituto de Investigación de enfermedades raras-ISCIII; 2004.
2. Wan M, Nomura H, Tator C. Conversion to symptomatic Chiari I malformation after minor head or neck trauma. *Neurosurgery*. 2008;4:748-53.
3. Avellaneda Fernández A, Isla Guerrero A, Izquierdo Martínez M. Malformaciones de la unión craneo-cervical (Chiari tipo I y

- siringomielia). En: Semergen, SemFyC, SEN, SENP, editor. Documento de consenso ISCIII, editors. Madrid: Editorial Médica A.W.W.E.; 2009.
4. Titlic M, Jukic I, Tonkic A, Buca A, Dolic K. Vertigo associated with Chiari I malformation and syringomyelia. *Bratis Lek Listy*. 2008;109:168-70.
 5. Miralbés Terraza S, García Oguiza A, López Pisón J, Sáenz Moreno I, Jiménez Escobar V, Peña Segura J. Síndrome de apnea central del sueño como primera manifestación de malformación de Chiari tipo I. *An Pediatr*. 2008;68:277-81.
 6. Pettorini B, Gao A, Rodrigues D. Acute deterioration of a Chiari I malformation: an uncommon neurosurgical emergency. *Childs Nerv Syst*. 2011;27:857-60.
 7. Papanastassiou A, Schwatz R, Friedlander R. Chiari I malformation as a cause of trigeminal neuralgia: case report. *Neurosurgery*. 2008;63:614-5.
 8. Rocker G, MacAulay M, Sangalang V. Sudden death and Chiari malformations. *Intensive Care Medicine*. 1995;21:621.
 9. Agrawal A. Sudden unexpected death in a young adult with Chiari I malformation. *JPMA*. 2008;7:417-78.
 10. Botelho R, Bittencourt L, Rotta J, Tufik S. Adult Chiari malformation and sleep apnoea. *Neurosurgical Review*. 2005;28:169-76.
 11. Herrero Antón R, Tabera Hernández M, Gómez-Escolar Pérez M. Arnold-Chiari: un paciente con alteración de la sensibilidad y cefalea. ¿Patología orgánica o psicósomática? *FMC*. 2010;17:562-3.