



UNIVERSIDAD DE VALENCIA

Facultad de Medicina y Odontología

Departamento de Anatomía y Embriología Humana

Tesis Doctoral

ESTUDIO DE LOS DEFECTOS CONGÉNITOS
DEL ARCO ANTERIOR, ARCO POSTERIOR Y
FORAMEN TRANSVERSARIUM DE C1.

Presentada por: **Esther Blanco Pérez**

Dirigida por: **Dr. Juan Alberto Sanchis Gimeno.**
Dr. Vicente Martínez-Sanjuan. Dr. Federico Mata Escolano

PROGRAMA DE DOCTORADO EN MEDICINA (3042 MEDICINA).

Valencia, 2015

Departamento de Medicina. Facultad de Medicina y Odontología.
Universitat de València.

TITULO:

Estudio de los defectos congénitos del arco anterior, arco posterior y
foramen transversarium de C1.

AUTOR:

Esther Blanco Pérez. Licenciada en Medicina.

DIRECTORES:

Dr. Juan Alberto Sanchis Gimeno.

Dr. Vicente Martínez Sanjuan

Dr. Federico Mata Escolano.

A mi madre y hermana, por estar siempre a mi lado y ser mi mayor apoyo.

A Raúl, por respaldar este esfuerzo y formar parte de él.

A Juan Alberto, por su dedicación e inestimable contribución en la realización de este proyecto

Al recuerdo de mi padre, que siempre estará presente



JUAN ALBERTO SANCHIS GIMENO, Profesor Titular del Departamento de Anatomía y Embriología Humana de la Universitat de València

VICENTE MARTÍNEZ SANJUAN, Doctor en Medicina por la Universitat de València

FEDERICO MATA ESCOLANO, Doctor en Medicina por la Universitat de València

CERTIFICAN QUE:

El trabajo de Tesis Doctoral titulado “Estudio de los defectos congénitos del arco anterior, arco posterior y foramen transversarium de C1” que presenta la licenciada D^a Esher Blanco Pérez para optar al Grado de Doctor, ha sido realizado bajo nuestra dirección, estando de acuerdo para ser juzgado. Y para que conste y surta los efectos oportunos, firman la presente en Valencia a 22 de septiembre de 2015.

Fdo: Juan Alberto Sanchis Gimeno

Fdo: Vicente Martínez Sanjuan

Fdo: Federico Mata Escolano

ÍNDICE

1 INTRODUCCIÓN	17
1.1. Formación de la vértebra C1	17
1.2. Anatomía macroscópica de C1	25
1.3. Los defectos congénitos de C1	30
1.3.1. Origen de los defectos congénitos de C1	33
1.3.2. Prevalencia de los defectos congénitos de C1	36
1.3.3. Asociación con otros síndromes congénitos y patologías	37
1.3.4. Clínica asociada con los defectos congénitos de C1	38
1.3.5. Diagnóstico de los defectos congénitos de C1	39
1.3.6. El tratamiento de los defectos congénitos de C1	41
1.4. La tomografía computarizada multicorte (TCMC) para el estudio del sistema musculoesquelético.	42
1.4.1. Fundamentos básicos de la técnica de la	44

TCMC.	
1.4.2. Técnicas de reconstrucción multiplanares y volumétricas	47
1.4.2.1. Reconstrucción multiplanar	48
1.4.2.2. Reconstrucción tridimensional	49
1.5. La radiología aplicada a la investigación	54
2. OBJETIVOS	59
3. MATERIAL Y MÉTODOS	61
3.1. Participantes en el estudio.	61
3.2. Variables recogidas de la historia clínica	62
3.3. Estudio mediante TC	63
4. RESULTADOS	71
5. DISCUSIÓN	95
6. CONCLUSIONES	115
7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	119

LISTA DE FIGURAS Y TABLAS

Figura 1. Segmentación de los primeros esclerotomas en la unión craniocervical. Tomado de Raybaud [2011].

Figura 2. Centros de osificación del atlas y cierre progresivo de las sincondrosis entre ellos. Tomado de Rao et al. [2013].

Figura 3. Ejemplos de desarrollo del arco anterior del atlas. Tomado de Piatt y Grissom [2011]

Figura 4. Medidas principales del atlas. Tomado de Suchomel et al. [2011].

Figura 5. Atlas (C1) visión superior e inferior. Tomado de Netter [2011].

Figura 6. Clasificación Currarino. Tomado de Sabuncuoglu et al. [2011].

Figura 7. Mecanismo de lesión medular por movimiento del tubérculo posterior. Tomado de Sabuncuoglu et al. [2011].

Figura 8. Reconstrucción sagital y coronal en TCMC de paciente sin patología.

Figura 9. P Reconstrucción MIP de un TC cervical. Paciente sin patología.

Figura 10. Reconstrucción VIP de un TC cervical. Paciente sin patología.

Figura 11. Reconstrucción SSD. Paciente sin patología.

Figura 12. Reconstrucción volumétrica. Paciente sin patología.

Figura 13. TC multicorte LightSpeed VCT 64 coronas de General

Electric.

Figura 14. Posicionamiento del paciente.

Figura 15. Fig 15. Escanograma anteroposterior y lateral.

Figura. 16. Stereomicroscope BMS SL-40 (izquierda) y Digital stereomicroscope Motic DM-143-FBGG-B (derecha) empleados en la presente Tesis Doctoral.

Figura. 17. Vista superior. Defecto Tipo A del arco posterior del atlas (flecha).

Figura. 18. Vista inferior. Defecto Tipo A del arco posterior del atlas (flecha).

Figura. 19. Visión superior mediante microscopía estereoscópica a 10x de la zona del defecto en el hemiarco izquierdo y el hemiarco derecho.

Figura. 20. Radiografía simple caudocraneal (izquierda) y craneocaudal (derecha) del atlas completo, así como de los hemiarcos posteriores (inferiores), en proyección lateral (izquierda) y craneocaudal (derecha), en ellas se aprecian los contornos suaves del defecto, que no apoyan el origen traumático del hallazgo.

Figura. 21. Vista superior. Defecto Tipo A del arco posterior del atlas (flecha).

Figura. 22. Vista inferior. Defecto Tipo A del arco posterior del atlas (flecha).

Figura. 23. Visión inferior mediante microscopía estereoscópica a 10x de la zona del posible defecto en el hemiarco posterior izquierdo y en el hemiarco posterior derecho que revela continuidad de la cortical con posibles zona de pérdida ósea en los extremos del posible defecto.

Figura. 24. Visión estereoscópica a 20x del detalle de los extremos del posible defecto en el que se observa continuidad en la

cortical, interrumpida por zonas susceptibles de pérdida ósea en la misma, sin aparente reacción perióstica, cuya causa más probable sea la manipulación y/o deterioro postmortem de la pieza a expensas del resultado del estudio radiológico.

Figura. 25. Radiografía simple caudocraneal (izquierda) y craneocaudal (derecha) del atlas completo, así como de los hemiarcos posteriores (inferiores), en proyección lateral (izquierda) y craneocaudal (derecha). No se evidencian signos de callo perióstico.

Figura. 26. Vista superior del atlas. Defecto del hemiarco posterior izquierdo (flecha gruesa). Asimetría con engrosamiento del hemiarco derecho (flechas delgadas). Irregularidad de los tubérculos de inserción del ligamento transversal (cabezas de flecha).

Figura. 27. Vista inferior del atlas. Defecto del hemiarco posterior izquierdo (flecha gruesa). Asimetría con engrosamiento del hemiarco derecho (cabezas de flecha). Ausencia de alineación de tubérculo anterior y posterior (flecha delgada).

Figura. 28. Imagen esteromicroscópica con aumento 20x. Vista superior. Defecto lineal sin callo de fractura ni reacción perióstica (flecha) que era sugestivo de un defecto congénito. Sin embargo, también se visualizaba una zona (cabeza de flecha), que parecía corresponder a una pequeña reacción osteogénica.

Figura. 29. Imagen de esteromicroscopía con un aumento de 20x. Vista inferior. Pérdida ósea sin signos de reacción osteogénica, lo que sugiere un posible origen traumático pre-perimortem o secundario a la manipulación postmortem de la muestra.

Figura. 30. Radiografía axial. Defecto unilateral del hemiarco posterior izquierdo (flecha), con ocupación parcial de la solución de continuidad por tejido radio denso que une ambos márgenes, sin esclerosis subyacente (cabeza de flecha).

Figura. 31. TC axial. Disrupción cortical (flechas) que afecta al grosor completo del hemiarco, con márgenes regulares y sin esclerosis.

No se aprecia callo perióstico ni endóstico. Se aprecian imágenes lineales que cruzan el defecto óseo, en probable relación con tejido conectivo parcialmente calcificado.

Figura. 32. Imagen axial de TC a nivel del atlas donde se aprecia la subluxación atloaxoidea (flecha) y el defecto del arco posterior (cabeza de flecha).

Figura. 33. Fig. 33. Corte axial de TC y reconstrucción 3D que muestra el defecto Tipo B.

Figura. 34. Reconstrucción multiplanar de TC: Axial (defecto Tipo A –flecha-, y Tipo B -cabeza de flecha-), coronal (ausencia en ese punto de hemiarco derecho comparado con el izquierdo –flechas-), y sagital oblicua (segmento aislado del hemiarco derecho –flecha-). Los contornos de los defectos son lisos y con una fina cortical que los delimita, sin signos de fractura aguda ni secuelas de fractura crónica.

Figura. 35. Reconstrucción curva de TC: se visualiza el arco derecho completo con los dos defectos.

Figura. 36. Reconstrucción tridimensional del nuevo defecto Tipo F: defecto posterior (cabeza de flecha), defecto lateral (flecha) y segmento aislado del arco (flecha punteada).

Figura. 37. Corte axial de TC que muestra el defecto Tipo A (flecha blanca) y leve desviación de la odontoides hacia el lado izquierdo, sin significado patológico.

Figura. 38 Reconstrucción tridimensional que muestra el defecto Tipo A (flecha negra).

Figura. 39. Reconstrucción coronal de TC. La flecha blanca indica el defecto de fusión anterior del cuerpo de la vértebra C4.

Figura. 40. Reconstrucción coronal de TC. Se visualiza la fusión parcial de los cuerpos de las vértebras C2 y C3.

Figura. 41. Reconstrucción tridimensional, proyección anterior:

hendidura anterior en C4 (flecha blanca), fusiones vertebrales múltiples (C2-C3, flecha negra; C6-C7 y C7-D1, flechas discontinuas; D2-D5, cabezas de flecha).

Tabla 1. Revisión de la prevalencia de los defectos de arco posterior del atlas.

Tabla 2. Parámetros técnicos TC.

Tabla 3. Resumen de los defectos congénitos del arco posterior de C1 encontrados en la presente Tesis Doctoral

1. INTRODUCCIÓN

1.1. Formación de la vértebra C1 o Atlas

Las dos primeras vértebras cervicales presentan un desarrollo y diferenciación con características propias respecto a las demás vértebras cervicales.

El desarrollo de la columna vertebral comienza durante la tercera semana de gestación, en este estadio el embrión está constituido por el disco germinal bilaminar, de unos 0,2mm de diámetro [Uthoff, 1990].

Aproximadamente el día 15 del desarrollo tiene lugar la gastrulación, mediante la cual se establecen las tres capas germinativas (ectodermo, endodermo y mesodermo). Este proceso comienza con la formación de la línea primitiva en la línea media.

Hacia el 17º día por migración de las células de la línea primitiva se forman el mesodermo lateral, el mesodermo intermedio y mesodermo paraaxial. Este último dará lugar a las células que se diferenciarán en el esqueleto axial, musculatura voluntaria y dermis.

Hacia el comienzo de la tercera semana el mesodermo paraaxial está organizado en segmentos, conocidos como somitómeras, que

aparecen primero en la región cefálica, donde se asocian con la placa neural segmentada en neurómeras y dan origen a la mayor parte del mesénquima cefálico.

A partir de la región occipital, en dirección caudal, los semitómeras se organizan en somitas. El primer par de somitas aparece en la región cervical aproximadamente el día 20 de la gestación, y desde aquí se forman nuevos somitas en dirección cefalocaudal. Más tarde desaparecen el primer somita occipital y los últimos 5 a 7 coccígeos, mientras que el resto de somitas constituyen el esqueleto axial [Sadler, 2002].

Los somitas 5° a 12° formarán la columna vertebral cervical (son 8 pares de somitas pero únicamente 7 vértebras cervicales, ya que el primer par de somitas participan en la formación del occipucio).

De cada somita emergen tres estructuras, una dorsomedial, el miotoma otra dorsolateral, el dermatoma y una última ventromedial, el esclerotoma. La formación de este último está inducida por la proteína de secreción, producto del gen Sonic hedgehog (SHH), producido por la notocorda y la placa del suelo del tubo neural [Koseki et al.1993]; por su parte, las células del esclerotoma expresan el factor de transcripción

PAX1, que participa en la formación de cartílago y hueso de la vértebra [Sadler, 2002].

La porción caudal de cada segmento de esclerotoma experimenta una gran proliferación y condensación, separándose de la mitad craneal mediante una fisura (de von Ebner) [von Ebner, 1888] esta proliferación avanza hacia el tejido intersegmentario subyacente y une la mitad caudal de un esclerotoma con la mitad cefálica del que se encuentra por debajo [Müller y O'Rahilly, 2003], formando la vértebra precursora o blastema vertebral [Tanaka y Uthoff, 1981], siendo esta la razón por la que existen 8 pares de nervios raquídeos cervicales, y únicamente 7 vértebras cervicales.

En los animales vertebrados más pequeños, el Proatlas permanece independiente entre el hueso occipital y la primera vértebra cervical, en cambio, en el hombre la porción esclerotómica caudal del cuarto somita occipital se fusiona con el escleromita craneal del primer somita cervical y forma un esbozo óseo (proatlas), es decir, está fusionado con el hueso occipital [Müller y O'Rahilly, 1994].

Durante la segmentación, la mitad caudal del quinto somita y la craneal del sexto se combinan para formar el primer esclerotomo cervical [Pang et al. 2011]. Las células mesenquimales localizadas en el

límite intervertebral, en este caso no se convertirán en el anulus fibroso, como ocurre en el resto de los espacios intervertebrales, sino que desaparecen [Müller y O’Rahilly, 2003].

De la zona lateral densa del primer esclerotomo cervical se desarrollará el arco posterior del atlas y del arco hipocordal (hipocentro) de dicho esclerotomo el arco anterior del atlas [Sensenig, 1957; Müller y O’Rahilly, 1980; Müller y O’Rahilly, 1994; Müller y O’Rahilly, 2003; Raybaud, 2011].

De la parte caudal que surge de la segmentación del cuarto esclerotomo occipital se formarán las masas laterales y la vertiente superior del arco neural del atlas, así como la punta de la odontoides [Raybaud, 2011].

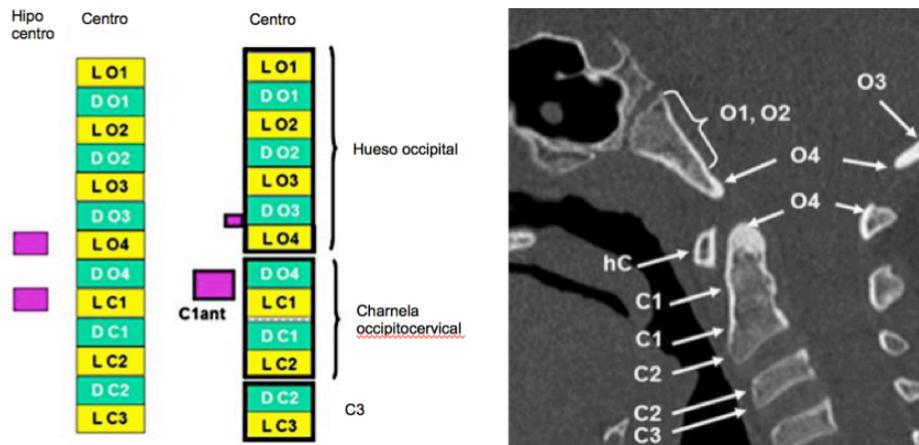


Fig 1. Segmentación de los primeros esclerotos en la unión craniocervical. Tomado de Raybaud [2011].

Los genes HOX regulan el patrón de la forma de las diferentes vértebras [Cave, 1930]. Los genes de HOX se encuentran presentes en todos los mamíferos; por lo que se deben considerar otros factores como responsables adicionales de las variaciones de la morfología vertebral [Johnson et al. 1999].

La teoría de doble segmentación del mesodermo paraxial, en la primera se originarían los somitas y en la segunda los escleromitas, aunque ampliamente aceptada, también ha sido discutida.

Algunos autores [Dagleish, 1985; Müller y O'Rahilly, 1986; Müller y O'Rahilly, 1994] sostienen que el cuerpo del blastema vertebral proviene del material perinotocordal proveniente de los somitas y no de las mitades de cada esclerotoma.

Cuando ha desaparecido el centrum de la primera vértebra cervical, se produce la condricación de las masas laterales (45 días de desarrollo). Por otra parte, el tubérculo anterior del Atlas y el arco anterior lo hacen a los 52 días de desarrollo [Müller y O'Rahilly, 1980].

La primera vértebra cervical tiene tres núcleos de osificación primaria: 2 laterales para las masas laterales y el arco posterior y otro medial para el arco anterior [Senoglu et al. 2007]. En el 2% de la población aparece un núcleo de osificación secundario a nivel medial del

arco posterior durante el segundo año de vida [Brown, 1941; Dalinka et al. 1972; von Torklus y Gehle, 1972; Martinez et al. 1993; Duong y Chadduck, 1994; Connor et al. 2001; Garg et al. 2004; Menezes, 2007].

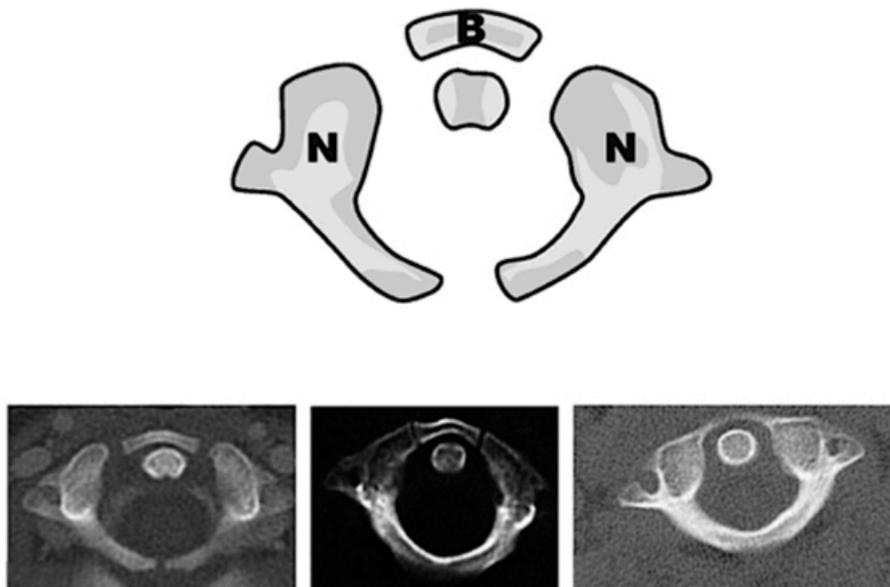


Fig 2. Centros de osificación del atlas (B anterior, N laterales) y cierre progresivo de las sincondrosis entre ellos. Tomado de Rao et al. [2013].

A partir del cuarto mes de vida intrauterina comienza la osificación del Atlas: sobre la séptima semana aparecen primero dos centros, uno para cada masa lateral formando las caras articulares tanto superiores como inferiores [Castellana y Kósa, 1999; Castellana y Kósa, 2001], pero hasta los tres años no se osifica la parte anterior de la apófisis, cerrándose el agujero costotransversario.

La osificación del arco posterior parte de los núcleos de osificación laterales, progresando dorsalmente durante el segundo mes de vida intrauterina.

En el nacimiento existe una parte cartilaginosa de varios milímetros entre los hemiarcos posteriores, fusionándose éstos entre el tercer y quinto año de vida extrafetal [Gentaz y Grellet 1969; Gehweiler et al. 1983; Ogden, 1984; Spadaro et al. 1987; Calvy et al. 1987; Piatt y Grissom, 2011].

La fusión incompleta puede considerarse normal en los primeros 5-10 años de vida [von Torklus y Gehle, 1972; Hierholzer et al. 1999]. Recientes trabajos científicos han establecido que el cierre de los arcos de C1 se produce antes de los 7 años en el 95% de la población y por eso hay que sospechar de un defecto congénito si a partir de los 10 años de edad se observa la ausencia de fusión [Karwacki y Schneider, 2012].

Al final del primer año y comienzo del segundo año de vida, comienza la osificación del arco anterior y durante el periodo que transcurre de los tres a los cuatro años sigue siendo identificable como una masa separada del resto del Atlas [Scheuer y Black, 2000].

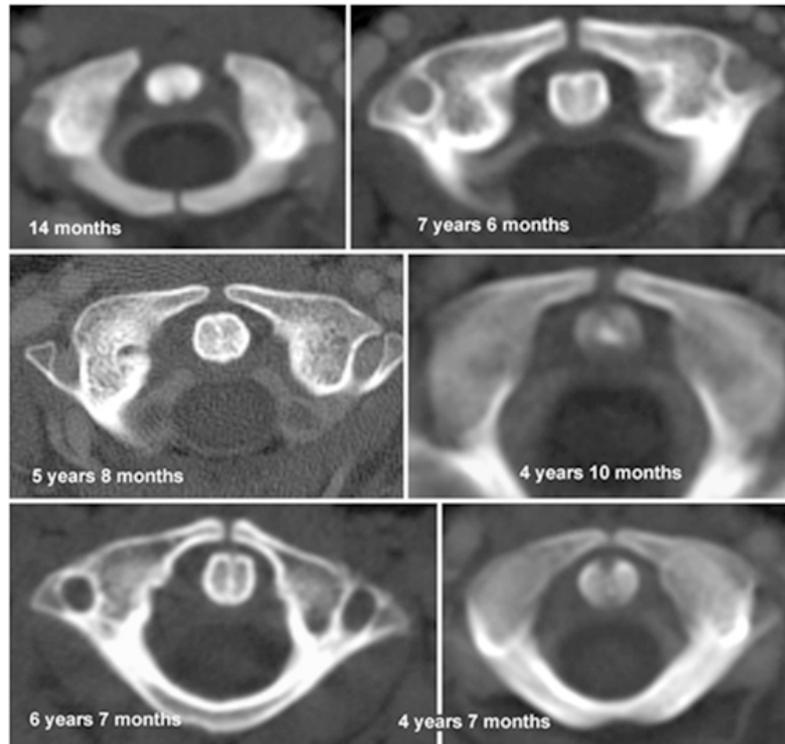


Fig 3. Ejemplos de desarrollo del arco anterior del atlas. Tomado de Piatt y Grissom [2011]

Varios autores han datado la osificación completa del arco anterior entre los 18 meses de edad [Ogden, 1984; Wang et al. 2001] hasta 9 años de edad [Schulze y Buurman, 1980; Phan et al. 1998; Piper y Traynelis, 1998; Sharma et al. 2000; Gangopadhyay y Aslam, 2003; Klimo et al. 2003; Garg et al. 2004]. Por tanto, se ha descrito una gran variabilidad de patrones de osificación del arco anterior del atlas [Karwacki y Schneider, 2012], encontrándose en la literatura una

prevalencia de sincondrosis anterior, centros de osificación bipartitos o múltiples de entre el 20% y el 34% [Piatt y Grissom, 2011; Karwacki y Schneider, 2012].

Dado que los centros de osificación necesitan aporte vascular, el número de los mismos podría depender del patrón de vascularización [Karwacki y Schneider, 2012]. En cualquier caso, el número de núcleos de osificación no parece influir en el momento en que se produce el cierre de las sincondrosis ni en la morfología del arco anterior [Karwacki y Schneider, 2012].

Si no se desarrolla centro de osificación en el arco anterior, éste se forma por crecimiento ventral de los centros de las masas laterales [Bailey, 1952]. Este patrón se ha descrito con una prevalencia entre el 0.7% y el 16.5% [Piatt y Grissom, 2011; Karwacki y Schneider, 2012]. Finalmente, el 80% de los individuos presentan una osificación completa del atlas entre los 7 y los 12 años de edad [Calvy et al. 1987; Piatt y Grissom, 2011; Karwacki y Schneider, 2012].

1.2. Anatomía macroscópica de C1

La primera vértebra cervical, el Atlas o C1, presenta rasgos anatómicos propios y particulares.

El atlas es la única vértebra que no posee cuerpo ni disco intervertebral. En ella se distinguen un arco anterior (de menor longitud), un arco posterior (más largo) y dos masas laterales que, en conjunto, se disponen en forma de anillo. Su integridad es esencial para la estabilidad de la unión craneovertebral y el movimiento de la cabeza.

La distancia media entre el tubérculo anterior y posterior (longitud) es de 46.3 mm en hombres y 43.2 mm en mujeres, con un diámetro transversal externo (anchura) de 83 mm y 72 mm respectivamente en hombre y mujeres [Debreuil-Chambardel, 1907].

El atlas presenta el diámetro interno mayor de todas las vértebras, con una longitud y anchura medias descritos en la literatura de 32.6 mm y 22.9 mm respectivamente [Rocha et al. 2007].

Las masas laterales constituyen la parte más voluminosa del atlas: la longitud media en el segmento central es de 16.82 mm, con una anchura de 16.06 mm y una altura media de 15.68 mm [Seal et al. 2009]. Presentan una cara articular superior (fovea articularis superior) que se articula con los cóndilos del hueso occipital, constituyendo la articulación atlantooccipital. Esta cara articular se inclina medialmente y tiene una forma elipsoide cóncava (reniforme), con una longitud aproximada de 20 mm y una anchura de 10 mm [Tsusaki, 1924; Lang,

1987; Christensen et al. 2007]. En ocasiones se divide durante el desarrollo en dos superficies articulares de contacto [Suchomel et al. 2011]. El ángulo que forma con la línea media medido en plano horizontal es de 22.4° [Kandziora et al. 2001].

La cara articular inferior (fovea articularis inferior) se articula con el axis dando lugar a la articulación atlantoaxial. Su morfología es redondeada, más pequeña y con menor concavidad que la superior, siendo su longitud y anchura medias de aproximadamente 17 mm [Francis, 1955; Lang, 1987; Lu et al. 1998; Blagg et al. 2009].

En la cara medial de ambas masas laterales emergen dos tubérculos en los que se inserta el ligamento transverso, siendo la distancia media entre ambos de 22.9 mm [Rocha et al. 2007].

El arco anterior del atlas presenta una tuberosidad en su superficie anterior y una superficie articular posterior (fóvea dentis) que se articula con la apófisis odontoides. La altura del anillo anterior es de 15.4 mm [Doherty y Heggeness, 1994], la longitud de 30 mm [Lang, 1987; Kandziora et al. 2001] y el grosor en línea media de 6 mm [Christensen et al. 2007].

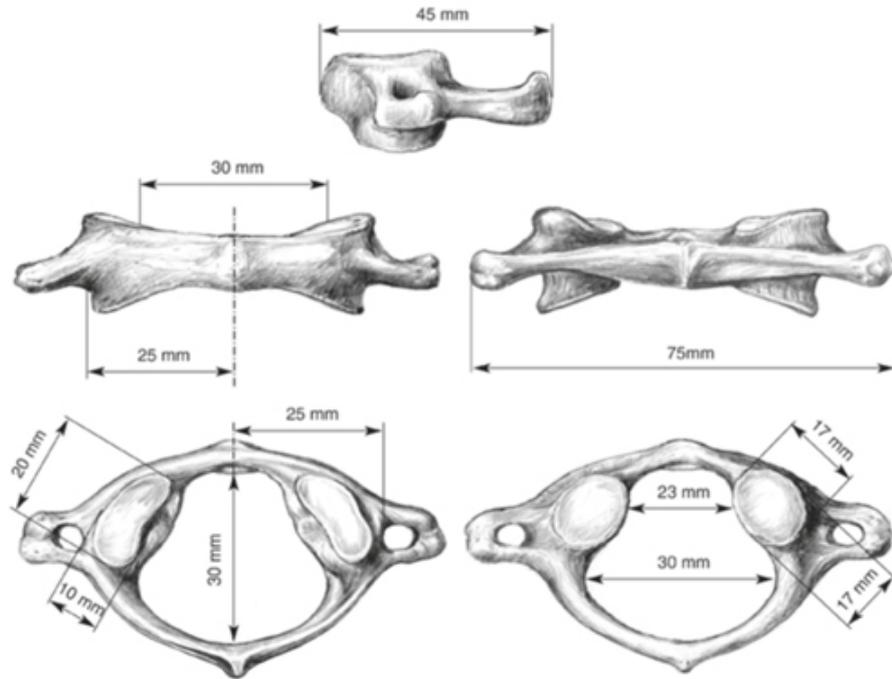


Fig 4. Medidas principales del atlas. Tomado de Suchomel et al. [2011].

El arco posterior tiene mayor longitud que el anterior, ocupando dos quintos de la circunferencia de C1, y es más débil que éste, ya que presenta un surco excavado por detrás de la masa lateral, correspondiente a la arteria vertebral en su trayecto hacia el agujero magno. Presenta el menor grosor cortical de toda la vértebra [Doherty y Heggeness, 1994], siendo de 7.82 mm en la línea media y de 4.5mm en el surco mientras que la altura media en la línea media es de 9.58 mm

[Christensen et al. 2007; Rocha et al. 2007]. El arco posterior termina en el tubérculo posterior, que es un rudimento de la apófisis espinosa.

En la apófisis transversa se forma un orificio (foramen transverso) a través del cual pasa la arteria vertebral. Este foramen tiene un diámetro y posición variable y una dirección anterolateral [Suchomel et al. 2011].

Se ha descrito en algunos individuos la presencia de una espícula o puente óseo que cubre parcial o totalmente la arteria, llamado foramen arcuale o ponticulus posticus [Young et al. 2005; Lee et al. 2006; Hong et al. 2008].

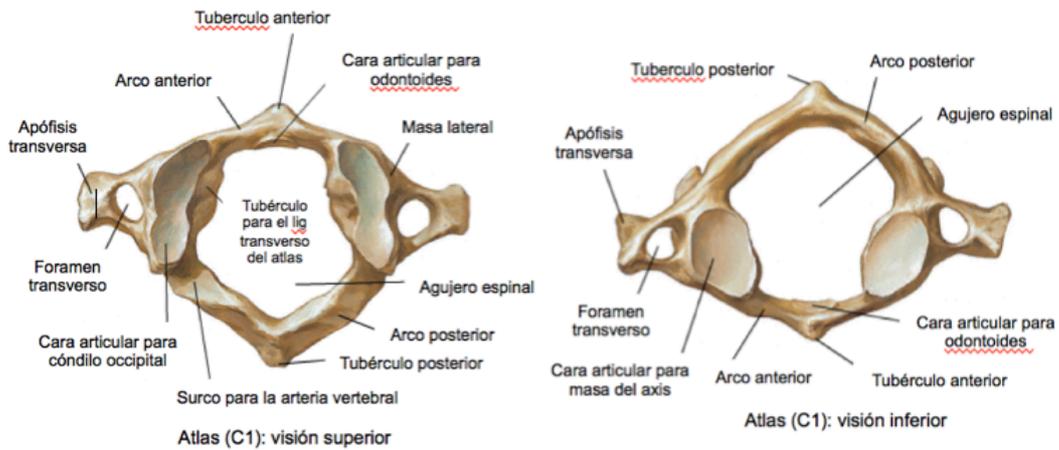


Fig 5. Atlas (C1) visión superior e inferior. Tomado de Netter [2011].

1.3. Los defectos congénitos de C1

La presencia de defectos congénitos que afecten al arco anterior y/o arco posterior de la primera vértebra cervical, C1 o atlas, constituye una alteración poco frecuente cuya prevalencia real se desconoce [Currarino et al. 1994; Osti et al. 2006; Beaumont et al. 2008; Doukas y Petridis, 2010].

En los estudios radiológicos estas alteraciones congénitas de la primera vértebra cervical suelen constituir un hallazgo incidental en pacientes asintomáticos [Senoglu et al. 2007] que puede dar lugar a errores diagnósticos como fracturas, luxaciones u osteolisis [Polga y Cramer, 1974; Gehweiler et al. 1983; Dorne et al. 1986; Currarino et al. 1994; Hierholzer et al. 1999].

Currarino et al. [1994] clasificaron los defectos del arco posterior en cinco tipos diferentes:

- Tipo A: Hendidura medial posterior
- Tipo B: Defecto o aplasia de una de las ramas del arco posterior.
- Tipo C: Defecto de ambas ramas con preservación del tubérculo posterior.

- Tipo D: Ausencia del arco posterior con preservación del tubérculo posterior.

- Tipo E: Ausencia de arco y tubérculo posterior.

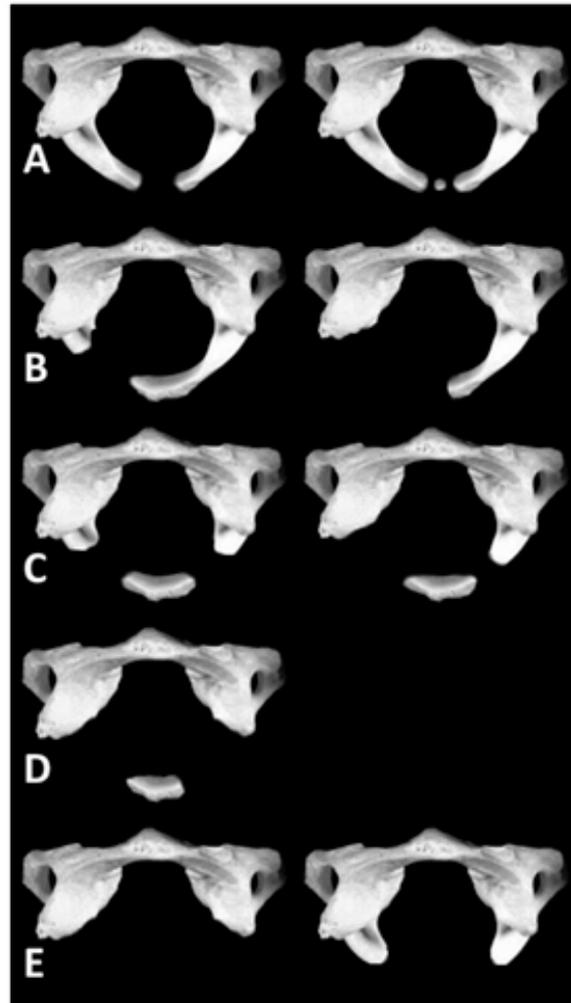


Fig 6. Clasificación Currarino. Tomado de Sabuncuoglu et al. [2011].

Por otra parte Gangopadhyay y Aslam [2003], llevaron a cabo una clasificación clínica de estas alteraciones basada en la sintomatología y su relación temporal con posibles traumatismos que hubieran motivado la realización de la prueba de imagen en la que se diagnosticó el defecto de fusión:

- Grupo 1: Hallazgo incidental en paciente asintomático.
- Grupo 2: Cervicalgia relacionada con el traumatismo.
- Grupo 3: Síntomas neurológicos agudos tras el traumatismo cervical o craneal.
- Grupo 4: Síntomas neurológicos crónicos anteriores al diagnóstico radiológico.
- Grupo 5: Cervicalgia crónica no relacionada con el traumatismo.

Teniendo en cuenta que los defectos congénitos de C1 constituyen una alteración poco frecuente, la falta de fusión del arco posterior es mucho más común que las del anterior, con una relación de 4,5:1 [Sherk, 1975; Senoglu et al. 2007].

Se ha descrito la ausencia de cierre del arco anterior de C1 con una frecuencia que varía entre el 0.087% y el 0.1% [Geipel, 1955; Senoglu et al. 2007; Kwon et al. 2009]. Asimismo, también se han

reportado casos puntuales que presentaban la asociación de defectos de cierre del arco anterior y posterior en la misma vértebra (defectos combinados), dando lugar a un atlas bipartito [Lipson y Mazur, 1978; Prempe et al. 2002; Osti et al. 2006], con una tasa publicada similar a la del defecto aislado de arco anterior [Lipson y Mazur, 1978].

En las vértebras C3 a C7 se ha observado la presencia de un foramen transverso bipartito de origen congénito [Nagar et al. 1999; Das et al. 2005; Kaya et al. 2011]. Sin embargo, no se ha reportado en la literatura científica un estudio específico sobre la posible presencia del foramen transverso bipartito en C1.

1.3.1. Origen de los defectos congénitos de C1

Se ha postulado que pueda tratarse de una alteración hereditaria ya que se han documentado varios casos con relación parenteral, habiéndose descrito en dos grupos familiares, una madre (Tipo B) y su hermano (Tipo E) [Currarino et al. 1994] y una madre (Tipo A) y sus dos hermanos (Tipo E y defecto del arco anterior en ambos casos) [Al Kaissi et al. 2007], siendo sugestivo de seguir un patrón de herencia autosómico dominante.

Los defectos congénitos del arco posterior del atlas se dividen en hipoplasias y defectos de fusión.

La hipoplasia del arco posterior se ha considerado secundaria al fallo en la expansión de los centros laterales de osificación con fusión prematura de las sincondrosis neurocentrales entre la sexta semana y el cuarto mes de gestación [Komatsu et al. 1993]. La estenosis del canal espinal debida a esta alteración se ha asociado a enfermedades cromosómicas como la disgenesia gonadal, el síndrome de Turner y el síndrome de Down [Martich et al. 1992; Pascual-Gallego et al. 2014].

En cuanto a los defectos de fusión se cree que derivan de alteraciones en el proceso de condrogénesis más que de la osificación, dada la presencia de puentes de tejido conectivo en los defectos óseos encontrados intraoperatoriamente o durante las autopsias [Geipel, 1930; Geipel, 1932; Geipel, 1935; von Torklus y Gehle, 1972; Richardson et al. 1975].

Otros autores [Logan y Stuard, 1973; Schulze y Buurman, 1980; Chigira et al. 1994; Pang y Thompson, 2011] han publicado casos en los que no se observa ese tejido cartilaginoso en las pruebas radiológicas y, durante las radiografías dinámicas de flexo extensión, se aprecia amplia inclinación de las masas laterales del atlas con independencia del tubérculo posterior, lo que sugiere que el error del desarrollo se produce en la etapa membranosa (mesénquima) de la vértebra por alteración de

la zona lateral del esclerotoma cervical superior [Pang y Thompson, 2011].

Asimismo, se ha hipotetizado que en la patogenia de los Tipos C y D también tenga un papel relevante la aparición de un cuarto centro de osificación [Klimo et al. 2003].

En cuanto al origen del foramen transverso bipartito se postula que variaciones en el curso y desarrollo de la arteria vertebral pueden estar involucrados en su formación dados los hallazgos descritos por Hadley [1958] y Hyyppa et al. [1974], que atribuyeron un efecto osteolítico sobre el foramen transverso a la tortuosidad de la arteria vertebral.

Se ha descrito asociación entre el agujero bipartito y la fenestración o duplicación de las arterias vertebrales [Sim et al. 2001], y se ha especulado sobre el origen de estas dos variantes anatómicas, proponiendo la persistencia de un segmento de la aorta dorsal primitiva junto a dos arterias intersegmentarias, y el fallo en la regresión de las arterias intersegmentarias como responsables de las mismas, respectivamente [Sim et al. 2001].

1.3.2. Prevalencia de los defectos congénitos de C1

En cuanto a los defectos congénitos del arco posterior del atlas los datos de prevalencia publicados se basan en estudios realizados sobre muestras cadavéricas y pruebas radiológicas.

Tabla 1. Revisión de la prevalencia de los defectos de arco posterior del atlas						
REFERENCIA	POBLACIÓN	MÉTODO	N	TIPO A (n)	TIPO A (%)	TODOS LOS DEFECTOS (%)
Jin et al. [2014]	USA	Clinical CT	839	26	3.1	-
Guenkel et al. [2013]	Switzerland	Clinical CT	1069	34	3.18	3.8
Sanchis-Gimeno y Aparicio, [2011]	Spain	Skeletal	136	1	0.73	0.73
Kwon et al. [2009]	Korea	Clinical CT	1153	9	0.78	0.95
Senoglu et al. [2007]	USA	Clinical CT	1104	29	2.6	3.35
Le Minor et al. [1991]	French	Skeletal	500	14	2.8	2.8
Farman et al. [1979]	European South African	Clinical radiographic	220	7	3.18	3.63
Desgrez et al. [1965]	French	Skeletal	300	9	3	-
Geipel [1955]	German	Cadaveric	1613	62	3.84	4

Como se ha mencionado anteriormente la prevalencia de los defectos congénitos del arco anterior y los combinado del arco anterior y posterior son muy inferiores a los del arco posterior de C1, no llegando alcanzar más que al 0.1% en la serie más elevada de incidencia descrita [Geipel, 1955; Lipson y Mazur, 1978; Prempe et al. 2002; Osti et al. 2006; Senoglu et al. 2007; Kwon et al. 2009]. Asimismo, en la actualidad no se ha descrito en la literatura científica la presencia de foramen transverso bipartito en C1.

1.3.3. Asociación con otros síndromes congénitos y patologías

La ausencia del arco posterior de C1 se ha relacionado con la talasemia minor, la malformación de Arnold-Chiari y disgenesias gonadales [Dalinka et al. 1972; Torriani y Lourenço, 2002; Schrodell et al. 2003; Menezes 2007; Pasku et al. 2007; Wang et al. 2010].

Se han descrito otras alteraciones del desarrollo asociadas a estos defectos congénitos como son las hendiduras de arco anterior, la subluxación atlantoaxial rotatoria o anterior, el síndrome de Klippel-Feil y otras displasias esqueléticas como el síndrome de Goldenhar y el síndrome de Conradi [Wolf and Klein, 1995; Hierholzer et al. 1999; Martirosyan et al. 2011; Diletto et al. 2012]. Además puede facilitar la

invaginación basilar, la fractura de Jefferson y la occipitalización de C1 [Smoker, 1994; Torriani y Lourenço, 2002; Menezes, 2007].

1.3.4. Clínica asociada con los defectos congénitos de C1

La clínica que presentan los pacientes abarca un amplio espectro desde ausencia de síntomas a dolor cervical leve, signos de mielopatía, sobre todo en los Tipos C y D o síndrome de Lhermitte [Haakonsen et al. 1995; Atasoy et al. 2002; Klimo et al. 2003; Tyrrel y Benedix, 2004].

Algunos autores han descrito un aumento del riesgo de subluxación atlantoaxoidea en los defectos del arco posterior de C1 [Martich et al. 1992; Torreman et al. 1996; Phan et al. 1998; Urasaki et al. 2001; Klimo et al. 2003].

Los Tipos C y D revisten una implicación clínica adicional ya que los movimientos de extensión cervical pueden provocar el desplazamiento anterior del tubérculo posterior, comprimiendo la médula espinal y pudiendo producir tetraplejia secundaria [Klimo et al. 2003]. Por ello su tratamiento suele consistir en la escisión quirúrgica del mismo con fusión posterior en los casos de inestabilidad asociada.

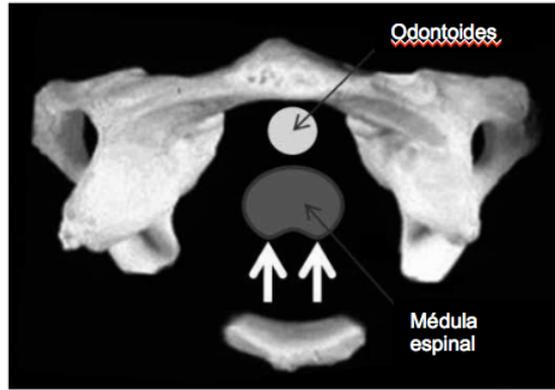


Fig 7. Mecanismo de lesión medular por movimiento del tubérculo posterior.
Tomado de Sabuncuoglu et al. [2011].

Al respecto del foramen transverso bipartito se ha sugerido que su presencia podría condicionar modificaciones en el calibre de las estructuras que pasan a su través, pudiendo llegar a provocar sintomatología de insuficiencia vértebro-basilar [Taitz et al. 1978].

1.3.5. Diagnóstico de los defectos congénitos de C1

La primera técnica de imagen con la que se suele iniciar el estudio de estos pacientes es la radiología simple, que puede mostrar los defectos bilaterales (Tipos C-E) en proyección lateral, o defectos unilaterales (Tipo B) en proyecciones oblicuas [Panagopoulos et al. 2005].

En ocasiones se completa con radiografías dinámicas en ante y retroflexión para valorar la inestabilidad mecánica en aquellos casos en los que la sintomatología empeore con la flexo-extensión [Klimo et al. 2003; Gangopadhyay y Aslam 2003; Doukas y Petridis, 2010], así como la movilidad del tubérculo posterior que puede provocar compresión medular [Sharma et al. 2000; Sagiuchi et al. 2006; Tan et al. 2007].

En cualquier caso, siempre que exista sintomatología neurológica se debe realizar un TC o RM [Doukas y Petridis, 2010]. El primero nos permite realizar un correcto diagnóstico, valorar la extensión de la anomalía y diferenciar con precisión los segmentos osificados de los que no lo están; por todo ello es una herramienta de gran utilidad en la planificación de la cirugía, sobre todo con la realización de reconstrucciones multiplanares [Hierholzer et al. 1999].

Para evitar un diagnóstico erróneo se debe tener en cuenta que la fusión de los hemiarcos puede ser incompleta los primeros 5-10 años de vida [Hodak et al. 1998].

Mediante la RM podemos evidenciar cambios de intensidad de señal del cordón medular como expresión de mielopatía secundaria a compresión, ya que se ha postulado que estas alteraciones representan

focos de mielomalacia, edema medular o estado presiringomiélico [Lee et al. 2003].

En ocasiones los defectos del arco posterior, en el contexto de traumatismo agudo, pueden ser interpretados como luxación, fractura de Jefferson u osteolisis [Polga y Cramer, 1974; Gehweiler et al. 1983; Dorne et al. 1986; Currarino et al., 1994; Hierholzer et al. 1999].

El diagnóstico diferencial debe establecerse en base a la distancia atlantoaxial lateral (de 1 a 2 mm en el defecto congénito, mayor de 3 mm en la fractura de Jefferson) medida en radiografía convencional [Gehweiler et al. 1983] y las características morfológicas en TC y RM, de forma que márgenes corticales irregulares y masa de partes blandas asociada [Handel y Lee, 1981; De Zoete y Langeveld 2007] o intensidad de señal alterada en RM secundaria al edema, son sugestivos de fractura [Prempe et al. 2002; De Zoete y Langeveld, 2007; Muthu et al. 2007; Corominas y Masrouha, 2010; Doukas y Petridis, 2010].

1.3.6. El tratamiento de los defectos congénitos de C1

En cuanto al tratamiento de los defectos congénitos de C1, éste suele ser conservador en caso de ausencia de sintomatología neurológica [Beaumont et al. 2008], siendo únicamente recomendable

medidas como evitar la práctica de deportes de contacto [Currarino et al. 1994; Hierholzer et al. 1999]. Algunos autores [Torreman et al. 1996; Sagiuchi et al. 2006] recomiendan en los Tipos C y D la escisión quirúrgica precoz del fragmento óseo posterior para evitar la lesión del cordón medular.

No obstante, el tratamiento quirúrgico está indicado cuando los pacientes presentan sintomatología neurológica [Sagiuchi et al. 2006; Osti et al. 2006; Doukas y Petridis, 2010; Sharma et al. 2000], y consiste en la eliminación del tubérculo posterior, así como los ligamentos posteriores entre C1 y C2.

1.4. La tomografía computarizada multicorte (TCMC) para el estudio del sistema musculoesquelético.

La TCMC se ha convertido en una herramienta fundamental en el diagnóstico de la patología del sistema musculoesquelético, tanto en el campo de la traumatología, donde constituye la técnica de elección en la evaluación del traumatismo esquelético gracias a la posibilidad de realizar reconstrucciones multiplanares y volumétricas con tiempos de adquisición muy bajos (menores de 10 segundos), especialmente en la evaluación de fracturas complejas y/o con sospecha de afectación articular, así como en la valoración de complicaciones postfractura y

material de osteosíntesis, en lesiones tumorales, enfermedades infecciosas o patología congénita como las displasias esqueléticas. También presenta un relevante papel como guía en la realización de procedimientos intervencionistas y procedimientos terapéuticos como la radiofrecuencia de tumores o la vertebroplastia.

Otra de las utilidades de esta técnica consiste en el estudio de la densidad ósea en pacientes con osteoporosis, mediante la TC cuantitativa (QCT), aplicación de creciente interés como ya referencia desde el año 2007 la Sociedad Internacional de Densitometría Clínica (International Society for Clinical Densitometry, ISCD) [Engelke et al. 2008] que presenta como ventajas frente a la absorciometría de doble energía (DEXA) el tratarse de una técnica tridimensional no proyectional, capaz de diferenciar entre hueso cortical y medular, y no verse influida por los cambios degenerativos de las estructuras óseas sometidas a estudio.

La TC de energía dual (equipos de doble fuente) proporciona información sobre cómo se comportan las moléculas ante diferentes energías y mejora la detección de moléculas que contienen yodo en imágenes adquiridas con baja energía, lo que nos permite conocer información sobre la composición del tejido. En la patología osteomuscular posibilita la evaluación de la médula ósea mediante la

sustracción del calcio del hueso esponjoso con algoritmos de procesamiento denominados “virtual noncalcium”, haciendo potencialmente detectables las contusiones óseas mediante TC [Pache et al. 2010]. Otra aplicación es el diagnóstico de la gota en fase preclínica por detección de cristales de urato monosódico [Nicolaou et al. 2010]. Algunos proveedores de TC han propuesto el empleo de la TC de energía dual para la valoración de tendones y ligamentos, para la realización de artro-TC o para el estudio de implantes metálicos [Deng et al. 2009; Subhas et al. 2010], pero los resultados no son todavía concluyentes.

La tomografía computarizada de haz cónico (cone beam computed tomography, CBCT) genera una imagen tridimensional mediante la emisión de un pulso de rayos X en forma de cono, esta técnica es muy útil para estudios dentales y maxilofaciales con baja radiación [Jeger et al. 2013], y ha sido utilizada para la evaluación de la muñeca, especialmente en fracturas, o artro-TC [De Cock et al. 2012].

1.4.1. Fundamentos básicos de la técnica de la TCMC.

Desde que en la década de 1970 se pusieran en funcionamiento los primeros tomógrafos clínicos, se han producido grandes avances,

tanto en la adquisición de las imágenes como en sus técnicas de postprocesado.

A finales de la década de 1980, frente a las tomografías computarizadas (TC) secuenciales previas surgió la TC helicoidal de corte único, y a finales de 1990, la TC helicoidal multicorte, que ha ido aumentando progresivamente el número de detectores. En estos equipos la adquisición se realiza de forma helicoidal, de manera que el tubo de rayos X y el arco de detectores giran en torno al paciente mientras avanza la mesa, obteniéndose información volumétrica. Los cortes axiales se reconstruyen a partir del helicoidal adquirido.

Esto dio lugar a la introducción de un nuevo término adimensional pitch (tiempo de paso), que relaciona el desplazamiento de la mesa por rotación del tubo (D) y el grosor de corte (G), equivalente a la anchura del haz ($\text{pitch del haz} = D/G$). En la TCMC se debe distinguir entre pitch de los detectores que resulta del cociente entre el desplazamiento de la mesa por rotación del tubo y la anchura del detector en milímetros (A) ($\text{pitch de los detectores} = D/A$); y pitch del haz, definido como el cociente entre el pitch de los detectores y el número de detectores activados ($\text{pitch del haz} = D/A \times N$). Un pitch bajo mejora la calidad de imagen en el eje z (eje longitudinal del estudio),

recomendándose sobre todo en el estudio de estructuras anatómicas pequeñas.

Las TCMC incorporan un arco (bandeja o array) compuesto de varias filas de detectores (2, 4, 8, 16, 64, 128) que permite obtener varios cortes anatómicos de forma simultánea, abarcando mayor volumen a mayor velocidad y con mayor resolución, y en un tiempo de adquisición mucho más corto. Asimismo, permite obtener cortes de grosor mucho más finos [Rydberg et al. 2004]. El grosor de corte está determinado, por tanto, por la configuración de los detectores. Puesto que la anchura de los detectores individuales o asociados es la que limita la fracción del haz de radiación que contribuye al corte, esta anchura se denomina colimación de los detectores. A partir de los datos de volumen las imágenes pueden reconstruirse con un grosor igual o mayor que la colimación de los detectores [Rydberg et al. 2004].

Las imágenes obtenidas son isotrópicas (la resolución espacial es la misma en los tres ejes del espacio) lo que minimiza la importancia de la posición del paciente durante la adquisición del estudio y evita la necesidad de obtener planos axiales, coronales y sagitales adicionales, irradiando en exceso al paciente, al optimizar el post-procesado para la obtención de reconstrucciones multiplanares y volumétricas de gran calidad [Rydberg et al. 2004].

En cuanto a los algoritmos de reconstrucción, se utilizan diferentes filtros para acentuar, realzar o atenuar ciertos aspectos de los datos, los más conocidos son los filtros kernel, que se cuantifican en valores numéricos entre 10 y 90, en intervalos de 10, cuanto más bajo es, menor es el ruido de la imagen, peor son los márgenes de definición y más lisa es la imagen. Deben realizarse siempre dos reconstrucciones, una con filtros bajos (20-30 S) para tejidos blandos y reconstrucciones tridimensionales; y otra con filtros elevados (60-70 S) para estructuras óseas y reconstrucciones multiplanares.

La cobertura anatómica debe incluir la totalidad del área que se estudia. Para conseguir una buena resolución espacial se deben emplear campos de visión (fields of view, FOV) pequeños, centrados en la región de interés.

La matriz de reconstrucción es el conjunto de píxeles utilizados en la reconstrucción de la imagen, ordenados en filas y columnas, dando a mayor tamaño, mayor resolución espacial.

1.4.2. Técnicas de reconstrucción multiplanares y volumétricas

Las TCMC actuales proporcionan un gran volumen de imágenes que deben ser analizadas. Para facilitar este trabajo existen diversas técnicas de post-procesamiento, que permiten mediante técnicas de

representación volumétrica, obtener reconstrucciones bidimensionales en diferentes planos y con grosor variable, o reconstrucciones tridimensionales a partir de las secciones axiales.

1.4.2.1. Reconstrucción multiplanar

Representa la obtención de imágenes bidimensionales en diferentes planos del espacio (coronales, sagitales, oblicuos y curvos), a partir del conjunto de datos adquiridos. Puede variarse también el grosor de reconstrucción, proporcionando imágenes más adecuadas dependiendo de los requerimientos de la estructura que se quiera analizar. La reconstrucción curva permite reconstruir una imagen siguiendo la forma de una estructura anatómica, útil, por ejemplo, para el estudio de mandíbula y maxilar superior en patologías dentarias, así como para el estudio de estructuras vasculares o de la cifoescoliosis vertebral [Dalrymple et al. 2005].

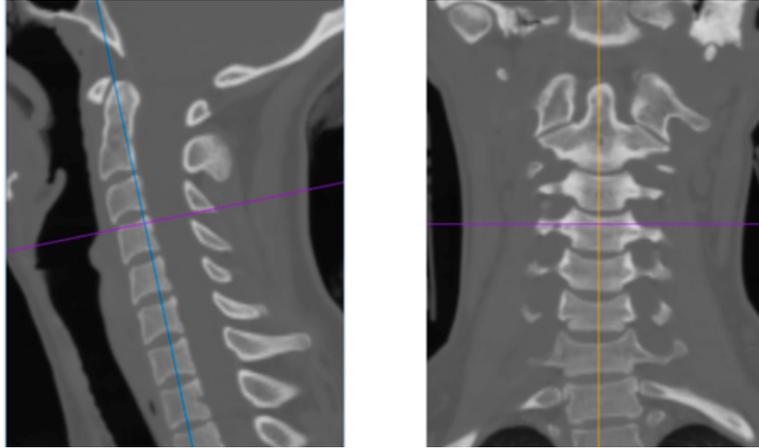


Fig 8. Reconstrucción sagital y coronal en TCMC de paciente sin patología.

1.4.2.2. *Reconstrucción tridimensional*

Permite una visión global tridimensional de la estructura anatómica. Dentro de estas técnicas 3D se encuentran las de proyección de máxima intensidad, proyecciones de intensidad media, suma de rayos y técnicas volumétricas:

- Proyección de máxima intensidad (maximum intensity projection, MIP)

Las imágenes se obtienen utilizando del volumen total de datos adquiridos, los que presentan un vóxel (pixel volumétrico) con un mayor valor de atenuación, obteniéndose una imagen en 2D que representa todo el volumen de la estructura que se estudia.

En función del grosor de las reconstrucciones, pueden obtenerse imágenes de varias estructuras, con un valor de atenuación similar y que se superponen en la imagen final sin tener una sensación de volumen. Es importante adecuar el grosor de la imagen para evitar esta superposición y optimizar la calidad de la imagen.

Otra aplicación que permite es la segmentación manual, semiautomática o automática, mediante la cual se puede extraer áreas del estudio que se superponen a la estructura que se desea analizar.



Fig 9. Reconstrucción MIP de un TC cervical. Paciente sin patología.

- Proyección de intensidad de volumen (volumen intensity projection, VIP)

Permite obtener imágenes con una apariencia similar a las obtenidas en plano axial, en cuanto a resolución de contraste y caracterizar diferentes estructuras.

Utiliza un promedio de todos los datos de atenuación adquiridos que abarcan desde la densidad del aire hasta la densidad del contraste y del hueso. La técnica del VIP da una sensación de volumen, evitando el problema de la superposición.



Fig 10. Reconstrucción VIP de un TC cervical. Paciente sin patología.

- Proyección de sombreado de superficie (shaded surface display, SSD)

Permite una visualización en 3D de la superficie de una estructura. Puede realizarse mediante un proceso de segmentación o seleccionando un valor de atenuación, de forma que se representa la superficie de los vóxeles situados a partir del umbral. Se trata de una técnica en desuso.

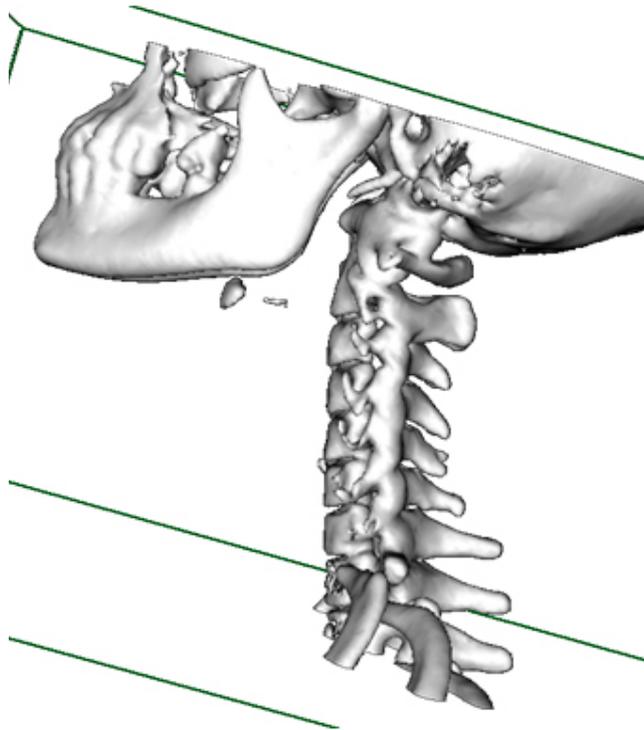


Fig 11. Reconstrucción SSD. Paciente sin patología.

- Representación volumétrica

Utilizando todos los datos adquiridos, se asignan unos valores de opacidad que abarcan del 0 al 100%. Permite obtener imágenes 3D en múltiples proyecciones, asignando colores a las diferentes estructuras.

También es posible delimitar, incluir o excluir estructuras concretas de la representación de la imagen mediante segmentación o variando los umbrales de opacidad.

Esta técnica, por tanto, proporciona información anatómica espacial que permite definir las relaciones de una lesión con las estructuras adyacentes, la vía de abordaje o el manejo terapéutico.

Además de tratarse del modo de reconstrucción que aporta imágenes más reales, ya que permite visualizar todas las densidades, sin excluir un rango, como sucede con el MIP.



Fig 12. Reconstrucción volumétrica. Paciente sin patología.

1.5. La radiología aplicada a la investigación

Otras áreas en las que la TCMC se emplea son la paleorradiología [Chhem, 2006] y la radiología forense, en esta última con la introducción del concepto de “virtopsy” (virtual autopsy) [Tejaswi et al. 2013], con una importante aportación al estudio de displasias esqueléticas en fetos y mortinatos, tanto al facilitar el diagnóstico en los casos de negativa parenteral a la realización de la autopsia perinatal [Thayyil et al. 2010], como al complementar la autopsia tradicional.

El primer antecedente de la aplicación de los rayos X para el estudio de restos humanos fue en 1896 para el estudio de momias egipcias [Böni et al. 2004] mientras que la primera publicación en la que se referenciaba el diagnóstico de anomalías esqueléticas mediante radiografía data de 1898 [Clendinnen, 1898], en la que se describía un número patológico de sesamoideos en la mano de una momia egipcia.

Pronto se comenzó a utilizar la radiología en muestras óseas cadavéricas [Eaton, 1916; Means, 1925; Williams, 1929] con objetivos tanto diagnósticos como descriptivos, ya que esta técnica permite visualizar lesiones ocultas de otro modo.

Además, la radiología permite comparar los cambios en los especímenes cadavéricos con los hallazgos en pacientes vivos con similar patología, y al tratarse de una técnica por imagen con más de 100 años de experiencia, existe ya una amplia iconografía publicada sobre múltiples patologías cuya evolución, sin los tratamientos que se han aplicado posteriormente, permite establecer una analogía con los restos arqueológicos.

Sin embargo, los cambios postmortem que tienen lugar en los restos cadavéricos pueden condicionar problemas en la interpretación de las pruebas radiológicas; por ejemplo, la infiltración ósea por el medio

que lo rodea, puede impedir la realización de radiografías diagnósticas [Ortner y Mays, 1998]; en otras ocasiones condiciona artefactos como áreas irregulares de radiodensidad, erosiones corticales o del hueso esponjoso que pueden simular patología [Pinhas y Mays, 2008]. Por ello, siempre se debe realizar la interpretación radiológica de las muestras en el contexto arqueológico de las mismas.

En el estudio de la traumatología esquelética la radiología simple nos permite la detección de trazos de fractura, no valorables macroscópicamente, así como la consolidación patológica, el desplazamiento de los fragmentos, la separación de los extremos de la fractura y la eficacia de tratamientos, aunque en los casos en los que la remodelación está muy evolucionada no es posible visualizar la línea de fractura [Pinhas y Mays, 2008].

Respecto a la radiología simple, el empleo de TC ofrece estudios tridimensionales evitando la superposición de estructuras adyacentes. El primer estudio de TC en momias se realizó a finales de la década de 1970 [Lewin y Harwood-Nash, 1977; Harwood-Nash, 1979].

La principal utilidad del TC es la valoración de estructuras óseas, permitiendo definir la morfometría de la muestra, determinar el sexo mediante técnicas aplicadas anteriormente a huesos in vivo, establecer

la edad basándose en el desarrollo dental y la morfología epifisiaria, así como el diagnóstico de condiciones patológicas [Buikstra y Ubelaker, 1994; Mays, 1998; White y Folkens, 2005].

En ocasiones las imágenes obtenidas mediante TC no son óptimas, sobre todo debido a la degradación de los tejidos óseos, por ejemplo en restos enterrados en terrenos húmedos, que presentan acidez del medio, lo que condiciona desmineralización con la consecuente pérdida de rigidez (Van der Sande, 1996), además esta desmineralización puede no ser uniforme, otorgando a la muestra ósea un aspecto parcheado.

Sin embargo, a día de hoy la TC se nos presenta como una herramienta ideal para la detección y el estudio de los raros defectos del arco posterior de C1 y arrojar luz a las diferentes cuestiones que quedan pendientes sobre los mismos.

2. OBJETIVOS

Debido a la variedad de datos publicados en cuanto a los aspectos epidemiológicos (prevalencia, distribución por edad y sexo) de los defectos congénitos de la primera vértebra cervical, se hace necesario arrojar luz en relación a estos parámetros.

Asimismo, numerosos autores han referido que estas entidades son responsables de diversos síndromes y síntomas que suponen un menoscabo en la salud de los pacientes, que en ocasiones no son correctamente diagnosticados dado que la imagen radiológica se atribuye a otra patología.

Igualmente se sugiere la posible asociación de estos defectos congénitos con distintas patologías, algunas de ellas congénitas o reumatológicas, relación que no ha sido completamente aclarada en algunos casos, por lo que pretendemos reafirmar estos datos y revelar nuevas asociaciones nosológicas.

Por todo ello los objetivos concretos en la presente Tesis Doctoral son los siguientes:

1. Determinar la incidencia de los defectos congénitos de C1 en una muestra poblacional elevada de pacientes vivos y en una muestra cadavérica.

2. Identificar posibles nuevos defectos a añadir a los ya conocidos en la literatura científica.

3. Establecer la repercusión clínica de estas alteraciones y su posible asociación con síndromes congénitos, patologías reumáticas, enfermedades raras y mielopatías.

3. MATERIAL Y MÉTODOS

3.1. *Participantes en el estudio.*

Se realizó un estudio retrospectivo unicéntrico, previa aprobación del comité ético del Consorcio Hospital General Universitario de Valencia (HGUV) y del Comité de Ética de la Universitat de València, y de acuerdo a las directrices éticas de la Declaración de Helsinki de la Asociación Médica Mundial (Asamblea de 1975 y posteriores).

El criterio de inclusión de los pacientes en el estudio fue únicamente el sometimiento a una TC cervical entre enero de 2013 y enero de 2014, llevada a cabo en la unidad de TC y RM de ERESA / HGUV, con independencia de la indicación clínica, servicio solicitante, o la realización previa de otras pruebas de diagnóstico por la imagen al mismo paciente.

Los criterios de exclusión fueron:

- Estudios incompletos que no incluían la región anatómica de interés.
- Estudios artefactados por material de metálico de fijación u osteosíntesis que imposibilitaban la interpretación de las imágenes.

Finalmente, 242 pacientes procedentes del HGUV fueron incluidos en el estudio. Asimismo, se analizó en el laboratorio de la Unidad de Antropometría del Departamento de Anatomía y Embriología Humana de la Universidad de Valencia, 158 vértebras C1 cadavéricas secas con la finalidad de detectar en ellas defectos congénitos del arco posterior. Todas ellas pertenecían a restos óseos de individuos cuyo fallecimiento se produjo en el siglo XX y procedían de los fondos de la osteoteca de la Unidad de Antropometría del Departamento de Anatomía y Embriología Humana de la Universidad de Valencia. Por este motivo la muestra total analizada ascendió a 400 vértebras C1, de las cuales 242 eran de pacientes del HGUV (58.73%) y 158 eran cadavéricas secas (38.34%).

3.2. Variables recogidas de la historia clínica

Se recogieron los siguientes datos de interés mediante acceso directo a la historia clínica electrónica de los pacientes en el sistema PANGEA de la intranet hospitalaria:

- Edad
- Sexo
- Clínica que motivó la solicitud del estudio

- Síntomas neurológicos o cervicalgias previas a la realización de la prueba o que supusieron la indicación de la misma (utilizando la clasificación de Gangopadhyay y Aslam, 2003).
- Antecedentes personales: síndromes congénitos, enfermedades raras, patología reumática, mielopatías, disgenesia gonadal, síndrome de Down, Síndrome de Turner, malformación de Arnold-Chiari, síndrome de Klippel-Feil, etc
- Exploración neurológica.
- Antecedentes familiares de interés.

3. 3. Estudio mediante TC

Los estudios se llevaron a cabo en un equipo de TC multicorte LightSpeed VCT 64 coronas de General Electric.

Este equipo dispone de detector V-Res™, que ofrece amplia cobertura anatómica (40 mm de cobertura axial) y resolución submilimétrica (0.35 mm. en eje Z en una rotación de menos de 0.4 segundos), está equipado con un tubo Performix®-Pro con 8 MHU y 16 fps reconstrucción de imagen, un generador de 100 kW, 800 mA de potencia máxima que mantiene un flujo alto incluso en cortes finos y túneles amplios.

Además consta de tecnología MicroVoxel™ que ofrece visualización e imágenes isotrópicas de gran detalle.



Fig 13. TC multicorte LightSpeed VCT 64 coronas de General Electric.

Para la realización del estudio de TCMC se siguió el siguiente protocolo: colocación del paciente en decúbito supino con los brazos a lo largo del cuerpo, posicionamiento de la línea sagital y media paralela al eje longitudinal de la mesa, comprobando la no rotación del paciente en el plano axial haciendo pasar la luz del centraje por la línea intercantal.



Fig 14. Posicionamiento del paciente.

Los parámetros técnicos están resumidos en la siguiente tabla:

Tabla 2. Parámetros técnicos TC	
Kv	120
mA	150
Tiempo de rotación	0,5 s
Grosor de corte	0,5 mm
Colimación	16 pistas de 1mm, en cada rotación la cobertura es de 16mm
Pitch	0,64
Reconstrucción de la imagen	Cada 2mm
FOV axial	350-400 mm
Filtro Kernel	Hueso y partes blanda

El plano coronal del cuello ha de ser lo más paralelo posible a la mesa. En casos necesarios se inmovilizó al paciente con bandas de sujeción. En el localizador lateral debe estar incluida toda la columna cervical. Seleccionando en el escanograma la cobertura desde el arco aórtico a la línea orbitomeatal.

El estudio se realiza de forma helicoidal, seleccionando en el escanograma FOV desde la articulación occipitoatlantoidea hasta la mitad de la primera vértebra torácica.

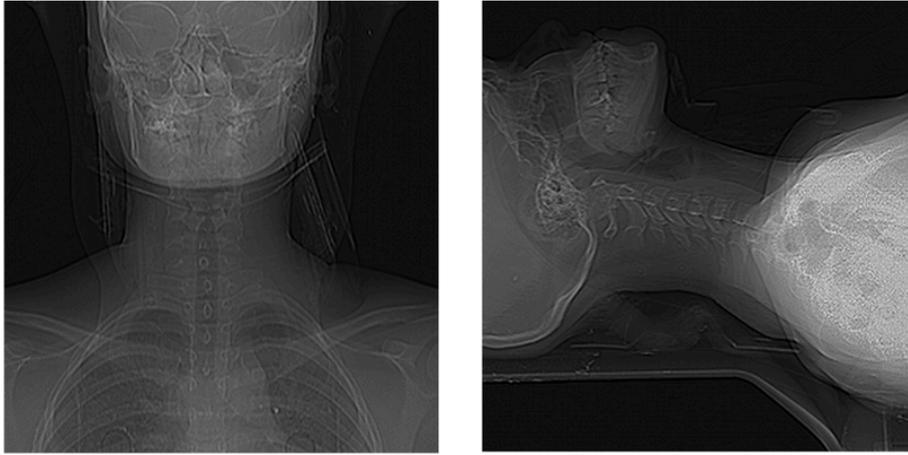


Fig 15. Escanograma anteroposterior y lateral.

Se procedió a la recogida de datos retrospectivamente, mediante la visualización directa de los estudios de TC y acceso directo al PACS-RIS (sistema de archivo y comunicación de imagen y sistema de información radiológica respectivamente).

Se recogieron los casos de defectos de cierre y/o ausencia del arco posterior de C1 siguiendo la clasificación de Currarino et al. [1994].

Las imágenes fueron analizadas en estaciones de trabajo (Advantage Windows versión 4.5). En los casos en los que fue

necesario, para una mejor valoración de la alteración congénita, se efectuaron reconstrucciones multiplanares y tridimensionales sobre los datos de las adquisiciones helicoidales.

En aquellos pacientes que fueron subsidiarios de otras pruebas diagnósticas para completar su estudio como RM, se recogieron los datos referentes a la presencia de signos de mielopatía compresiva en médula cervical y el nivel de la misma.

En cuanto a las muestras cadavéricas, se llevó a cabo un análisis macroscópico tanto del defecto del arco posterior como de la morfología del resto de la vértebra para evaluar posibles alteraciones asociadas. Asimismo, se les realizó un estudio mediante estereomicroscopía binocular.



Fig. 16. Stereomicroscope BMS SL-40 (izquierda) y Digital stereomicroscope Motic DM-143-FBGG-B (derecha) empleados en la presente Tesis Doctoral.

A continuación se realizó el estudio radiológico de las muestras, en primer lugar mediante radiografías (Transportix 50, General Electric, USA) con distintas proyecciones (craneocaudal, caudocraneal y laterales) y posteriormente con TCMC (GE LightSpeed VCT 64 Slice CT system (General Electric, Milwaukee, WI, USA), con un grosor de corte de 0.5 mm y filtro de reconstrucción Kernel de hueso. El resto de los parámetros técnicos no se modificaron respecto al estudio en pacientes vivos. En ambas pruebas, para la optimización de la adquisición, la pieza ósea fue fijada en un contenedor plástico mediante arcilla polimérica.

4. RESULTADOS

La edad de los pacientes del HGUV analizados fue 63.83 ± 12.7 años (rango, 21 a 86 años) mientras que la de la muestra cadavérica fue 67.19 ± 7.19 años (rango, 61 a 86 años). La distribución por sexos de la muestra procedente del HGUV fue de 74 mujeres (30.58%) y 168 hombres (69.42%) mientras que la distribución por sexos en la muestra cadavérica fue de 75 mujeres (47.46%) y 83 hombres (52.53%).

De la muestra total analizada (n=400, 100%) se encontraron 7 vértebras (1.75%) con defectos congénitos del arco posterior de C1. Estos defectos se hallaron en 3 de las 158 vértebras cadavéricas secas estudiadas (1.89%), y en 4 de los 242 pacientes (1.65%) que fueron analizados en el HGUV.

En la presente Tesis Doctoral no se han encontrado defectos congénitos del arco anterior de C1 ni la presencia de foramen transverso bipartito en C1. Por tanto, todos los defectos encontrados se localizaban en el arco posterior de C1.

A este respecto, encontramos 7 casos (100%) con defectos congénitos del arco posterior de C1: 4 fueron mujeres (57.14%) y 3 varones (42.85%).

Siguiendo la clasificación de Currarino et al. (1994), cuatro de ellos se incluyeron como Tipo A (57.14%), dos de Tipo B (25.57%) y el último (14.28%) presentaba una asociación de Tipo A y Tipo B, lo que constituye una nueva variedad no descrita en la literatura hasta el momento, a la que hemos denominado “*Tipo F*”. Ninguno de los casos presentaba clínica neurológica atribuible al defecto.

La siguiente Tabla describe cada uno de los defectos congénitos encontrados durante el desarrollo de la investigación:

Tabla 3. Resumen de los defectos congénitos del arco posterior de C1 encontrados en la presente Tesis Doctoral							
	n (%)	Tipo A	Tipo B	Tipo C	Tipo D	Tipo E	Tipo F *
Serie cadavérica	158 (100%)	2 (1.26%)	1 (0.63%)	---	---	---	---
Serie HGUV	242 (100%)	2 (0.82%)	1 (0.41%)	---	---	---	1 (0.41%)
Total	400 (100%)	4 (1.00%)	2 (0.50%)	---	---	---	1 (0.25%)
* Tipo F: Nuevo tipo de defecto congénito no descrito en la Clasificación de Currarino et al. [1994]							

Respecto a la clasificación clínica de Gangopadhyay y Aslam [2003], los defectos detectados correspondían cuatro al grupo 1 (57.14%), dos al grupo 4 (25.57%) y uno al grupo 2 (14.28%).

En uno de ellos (14.28%) el diagnóstico se realizó en el contexto de traumatismo craneoencefálico, el resto no presentaba antecedentes traumáticos (85.71%).

En cuanto a la asociación con otros síndromes congénitos, únicamente en un caso (14.28%) se comprobó su relación con el síndrome de Klippel-Feil.

En resumen, en la presente Tesis Doctoral no se encontraron defectos Tipo C, D y E, pero sí un nuevo defecto que hemos catalogado como *Tipo F*.

Al ser sólo 7 los defectos encontrados pasamos a describirlos uno por uno, empezando por los casos cadavéricos (Casos 1 al 3) y siguiendo con los casos procedentes del HGUV (Casos 4 al 7).

Caso 1 (serie cadavérica)

Hombre de 72 años de edad al fallecimiento por accidente cerebrovascular, sin antecedentes previos de traumatismo cervical.

El estudio macroscópico del atlas evidenció un defecto de fusión del arco posterior en la línea media (Tipo A), con una separación de los

márgenes de 0.5 cm, la vértebra no presentaba otras alteraciones morfológicas (Fig. 27 y 28), y los hemiarcos posteriores eran simétricos.

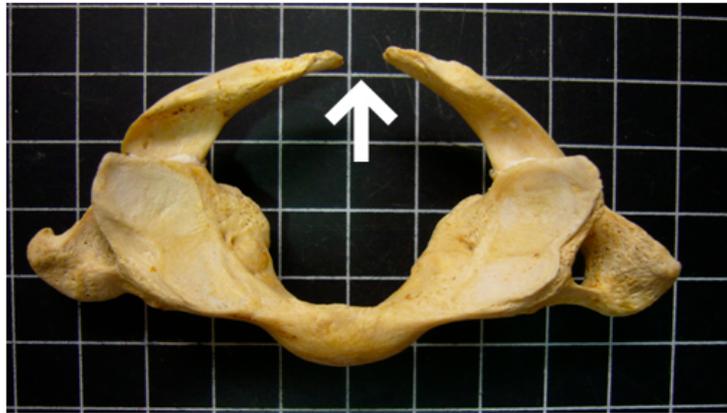


Fig. 17. Vista superior. Defecto Tipo A del arco posterior del atlas (flecha).



Fig. 18. Vista inferior. Defecto Tipo A del arco posterior del atlas (flecha)

El estudio realizado mediante microscopía estereoscópica a 10x (Digital stereomicroscope Motic DM-143-FBGG-B) reveló bordes nítidos en la zona del posible defecto, sin signos en cortical compatibles con fractura o pérdida ósea postmortem (Fig. 19).

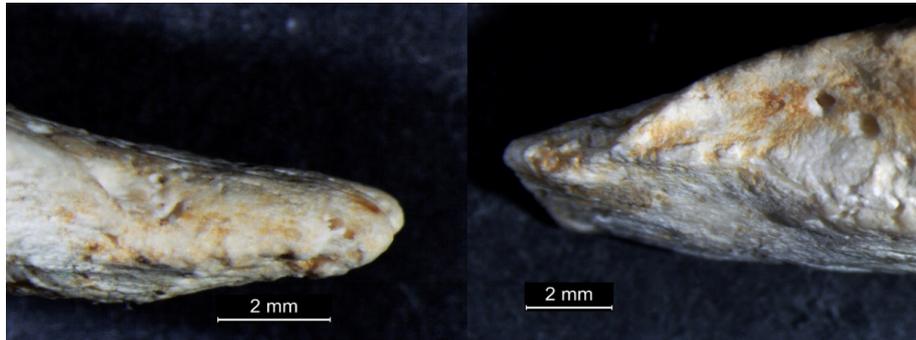


Fig. 19. Visión superior mediante microscopía estereoscópica a 10x de la zona del defecto en el hemiarco izquierdo y el hemiarco derecho.

Para valorar posibles signos de fractura aguda o formación de callo óseo que hubiesen podido pasar inadvertidas en el estudio estereoscópico, se realizaron radiografías en varias proyecciones (Fig. 20), en las que se visualizaban contornos netos y lisos de ambos márgenes del defecto, sin alteraciones periósticas que sugirieran callo en formación.

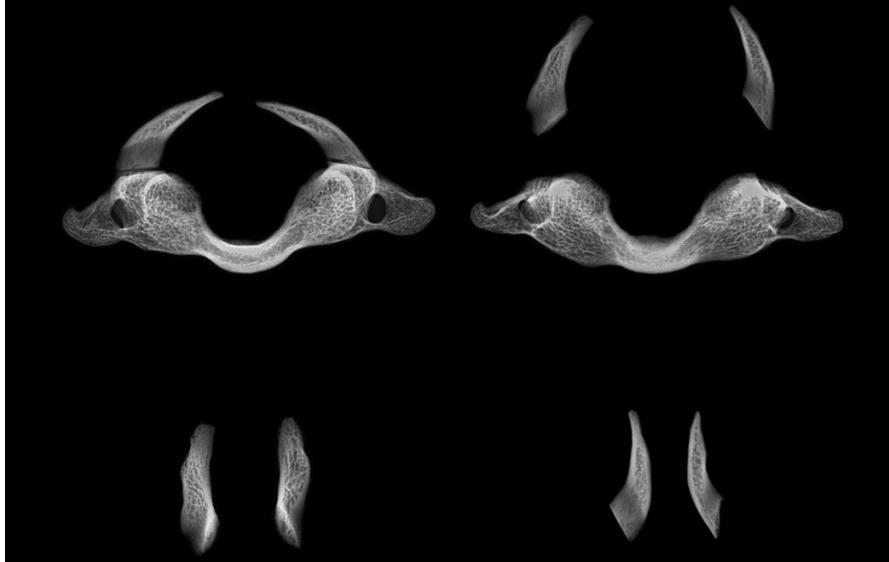


Fig. 20. Radiografía simple caudocraneal (izquierda) y craneocaudal (derecha) del atlas completo, así como de los hemiarcos posteriores (inferiores), en proyección lateral (izquierda) y craneocaudal (derecha), en ellas se aprecian los contornos suaves del defecto, que no apoyan el origen traumático del hallazgo.

Caso 2 (serie cadavérica)

Hombre de 68 años de edad en el momento del fallecimiento, siendo la causa del mismo insuficiencia cardiaca congestiva. No constan antecedentes de patología cervical, incluidas lesiones traumáticas.

Macroscópicamente se evidencia un defecto de fusión del arco posterior del atlas (Tipo A), con una solución de continuidad de aproximadamente 1 cm, de bordes aparentemente lisos y sin otras

alteraciones asociadas (Fig. 21 y 22), aunque con apariencia diferente a la observada en el Caso 1.



Fig. 21. Vista superior. Defecto Tipo A del arco posterior del atlas (flecha)



Fig. 22. Vista inferior. Defecto Tipo A del arco posterior del atlas (flecha)

En el estudio con microscopía estereoscópica a 10x (Digital stereomicroscope Motic DM-143-FBGG-B) nos centramos en los bordes del defecto en cada hemiarco al no ser tan uniformes como los observados previamente en el Caso 1.

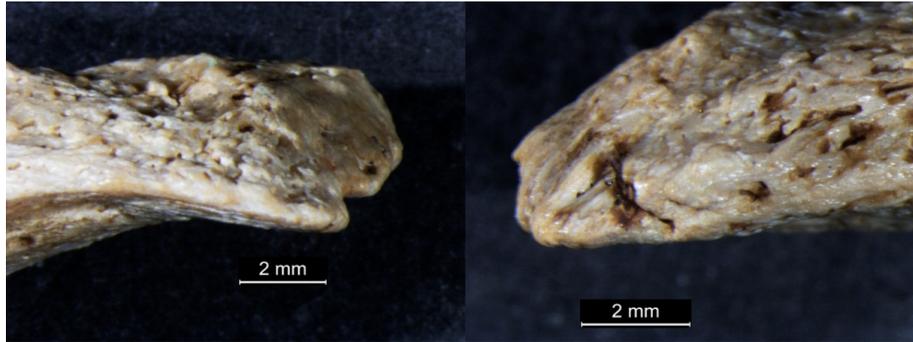


Fig. 23. Visión inferior mediante microscopía estereoscópica a 10x de la zona del posible defecto en el hemiarco posterior izquierdo y en el hemiarco posterior derecho que revela continuidad de la cortical con posibles zona de pérdida ósea en los extremos del posible defecto.

Para observar mejor los extremos del posible defecto se realizó el estudio estereoscópico a 20x:

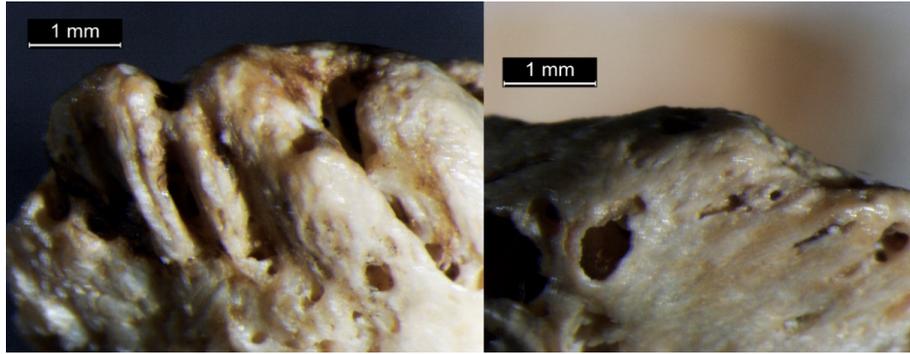


Fig. 24. Visión estereoscópica a 20x del detalle de los extremos del posible defecto en el que se observa continuidad en la cortical, interrumpida por zonas susceptibles de pérdida ósea en la misma, sin aparente reacción perióstica, cuya causa más probable sea la manipulación y/o deterioro postmortem de la pieza a expensas del resultado del estudio radiológico.

Debido a los hallazgos del estudio mediante microscopía estereoscópica se realizó el estudio radiográfico para tratar de descartar algún tipo de patología traumática premortem en la zona del defecto.

Las radiografías (Fig. 25) no mostraron signos de remodelación ósea que sugirieran reparación de fractura, siendo los contornos lisos, con lo que el diagnóstico que se realiza es de defecto congénito Tipo A del arco posterior de C1 junto con pérdida postmortem ósea, debida a manipulación de la pieza y/o deterioro de la misma.



Fig. 25. Radiografía simple caudocraneal (izquierda) y craneocaudal (derecha) del atlas completo, así como de los hemiarcos posteriores (inferiores), en proyección lateral (izquierda) y craneocaudal (derecha). No se evidencian signos de callo perióstico.

Caso 3 (serie cadavérica)

Mujer de 71 años de edad en el momento de la muerte, consecuencia de un infarto de miocardio. Presentaba antecedentes de osteoartrosis de columna cervical y osteoporosis, sin reseñarse antecedentes de fractura ni traumatismo craneocervical.

El examen macroscópico reveló un defecto lineal en la base del hemiarco posterior izquierdo similar a un trazo de fractura (Fig 26 y 27), con importante asimetría de ambos hemiarcos, siendo de mayor grosor el derecho, que presentaba una unión sin alteraciones a la masa lateral. El tubérculo posterior no se encontraba alineado con el anterior, y las prominencias en las que se insertaba el ligamento transversero eran irregulares.

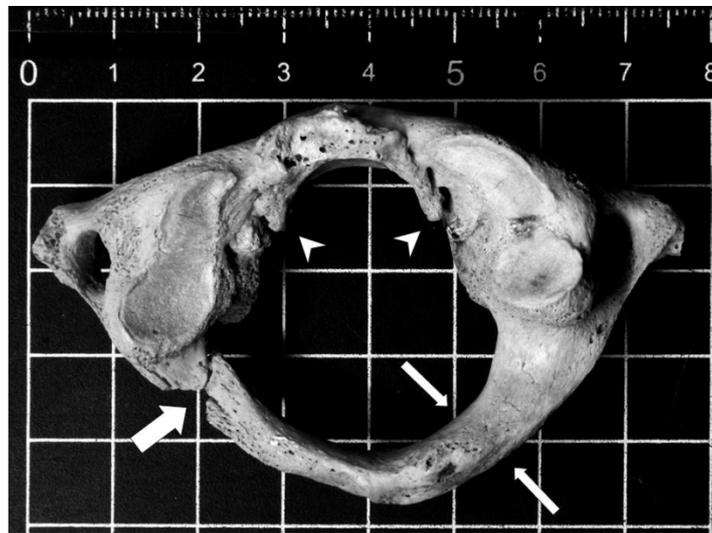


Fig. 26. Vista superior del atlas. Defecto del hemiarco posterior izquierdo (flecha gruesa). Asimetría con engrosamiento del hemiarco derecho (flechas delgadas). Irregularidad de los tubérculos de inserción del ligamento transversero (cabezas de flecha).



Fig. 27. Vista inferior del atlas. Defecto del hemiarco posterior izquierdo (flecha gruesa). Asimetría con engrosamiento del hemiarco derecho (cabezas de flecha). Ausencia de alineación de tubérculo anterior y posterior (flecha delgada).

La visualización directa de la vértebra dejaba dudas respecto a si se trataba de un defecto congénito, una fractura premortem, una pérdida ósea postmortem o una combinación de las anteriores en el mismo hemiarco posterior.

Por este motivo se realizó el estudio de la muestra mediante estereomicroscopio (x20) (stereomicroscope BMS SL-40, Breukhoven b.v, Netherlands) en el que se observaron diferencias entre la vertiente superior e inferior de la región anatómica del defecto, lo que nuevamente nos planteaba dudas sobre si se trataba de un origen

congénito, una fractura premortem, o pérdida ósea post mortem secundaria a la manipulación de la muestra (Fig. 28 y 29).

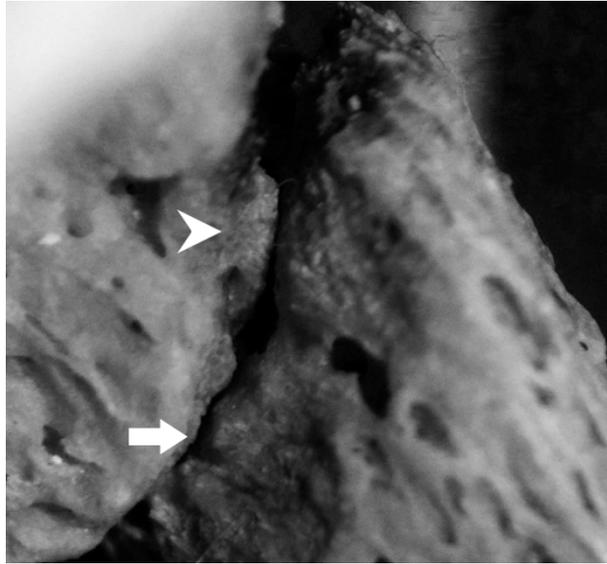


Fig. 28. Imagen esteromicroscópica con aumento 20x. Vista superior. Defecto lineal sin callo de fractura ni reacción perióstica (flecha) que era sugestivo de un defecto congénito. Sin embargo, también se visualizaba una zona (cabeza de flecha), que parecía corresponder a una pequeña reacción osteogénica.



Fig. 29. Imagen de esteromicroscopía con un aumento de 20x. Vista inferior. Pérdida ósea sin signos de reacción osteogénica, lo que sugiere un posible origen traumático pre-perimortem o secundario a la manipulación postmortem de la muestra.

En cuanto a las radiografías simples, pusieron de manifiesto que los contornos del defecto eran suaves y regulares, sin esclerosis asociada (Fig. 30). No se evidenciaba callo de fractura en evolución ni deformidad cortical que hiciera sospechar origen traumático. Sin embargo, los márgenes opuestos del defecto parecían estar unidos por tejido radiodenso.

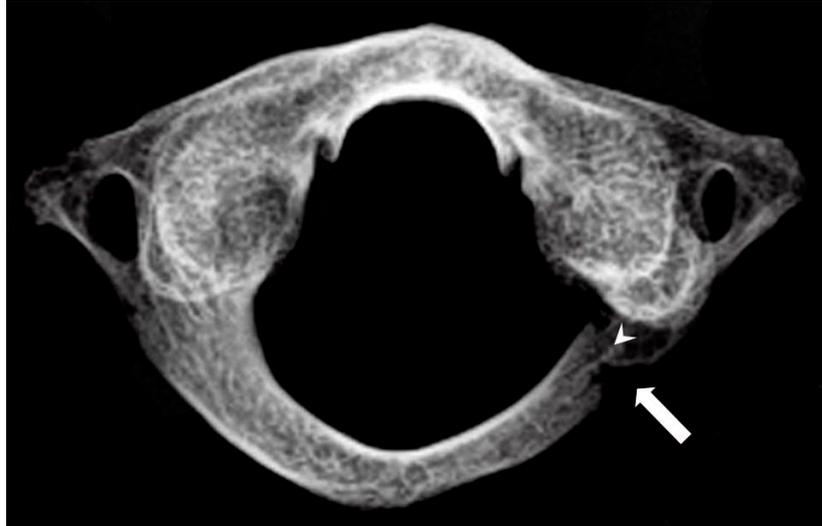


Fig. 30. Radiografía axial. Defecto unilateral del hemiarco posterior izquierdo (flecha), con ocupación parcial de la solución de continuidad por tejido radio denso que une ambos márgenes, sin esclerosis subyacente (cabeza de flecha).

El estudio se completó mediante la realización de un TC a la muestra (Fig. 31), con esta técnica se confirmaron los hallazgos descritos, ausencia de callo de fractura, esclerosis ni engrosamiento perióstico.

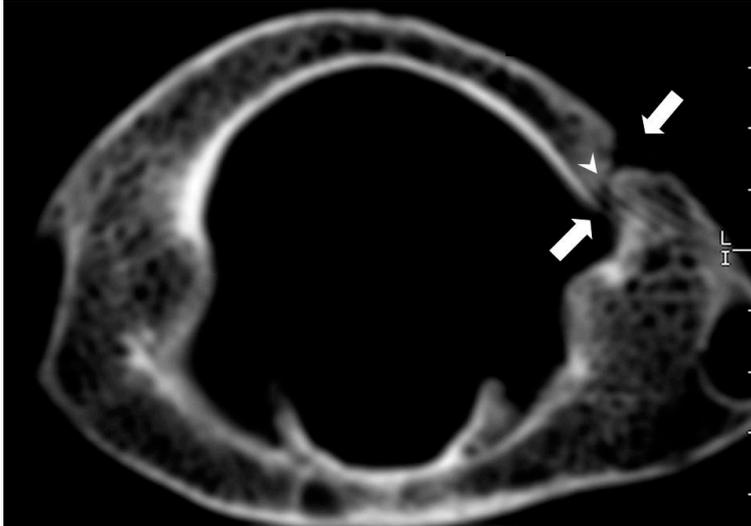


Fig. 31. TC axial. Disrupción cortical (flechas) que afecta al grosor completo del hemiarco, con márgenes regulares y sin esclerosis. No se aprecia callo perióstico ni endóstico. Se aprecian imágenes lineales que cruzan el defecto óseo, en probable relación con tejido conectivo parcialmente calcificado.

Caso 4 (serie HGUV)

Mujer de 63 años, con dolor cervical crónico y parestesias en su mano izquierda sin antecedentes de traumatismo craneocervical.

En el estudio de TC realizado se detectó un defecto Tipo A con una solución de continuidad del arco posterior de 2.6 mm. Además, presentaba subluxación atloaxoidea posterior con un intervalo atlodental de 7 mm.

La sintomatología era secundaria a un foco de mielopatía compresiva atribuible a la subluxación atloaxoidea.

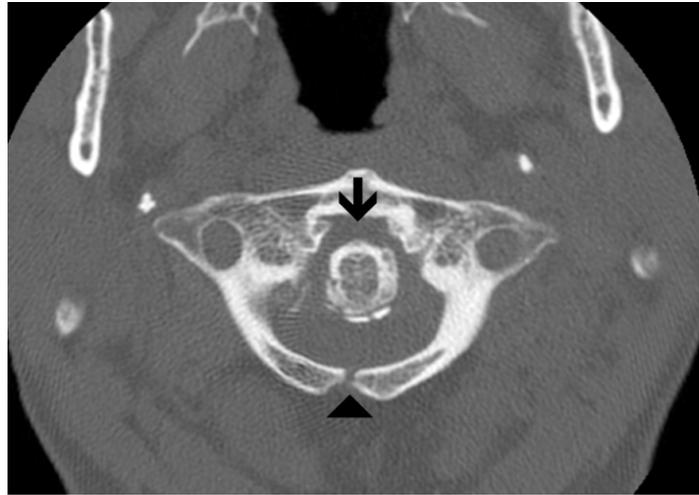


Fig. 32. Imagen axial de TC a nivel del atlas donde se aprecia la subluxación atloaxoidea (flecha) y el defecto del arco posterior (cabeza de flecha).

Caso 5 (serie HGUV)

Mujer de 68 años, que acudió a Urgencias tras traumatismo cervical, sin focalidad neurológica en la exploración física. Aún así, dado que se trataba de un traumatismo de alta energía se realizó un TC cervical y craneal.

En el TC cervical mostró la ausencia completa del hemiarco posterior derecho (defecto Tipo B).

El contorno del hemiarco posterior izquierdo era liso y escleroso, por tanto no sugestivo de fractura crónica, tampoco se evidenciaban fragmentos óseos ni alteración de partes blandas que hicieran pensar en fractura aguda.

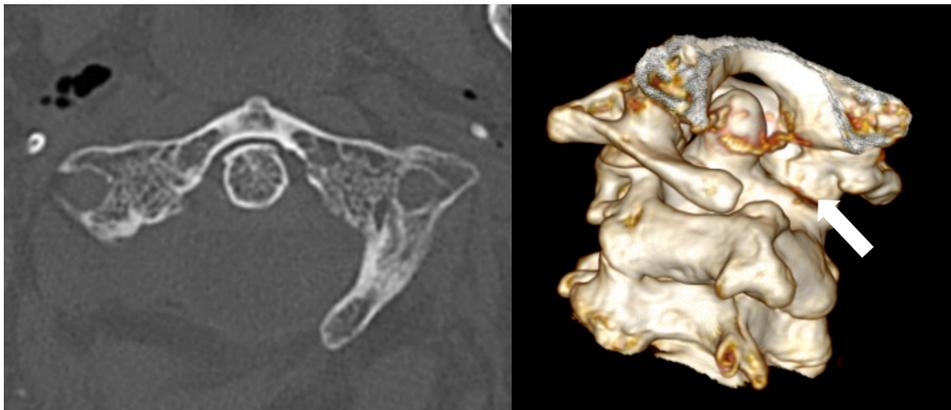


Fig. 33. Corte axial de TC y reconstrucción 3D que muestra el defecto Tipo B.

Caso 6 (serie HGUV)

Hombre de 52 años con antecedentes de tabaquismo y alcoholismo crónico, en estudio por disfagia a líquidos de dos meses de evolución, al que se realizó TC cervical, siendo diagnosticado de

neoplasia laríngea. No presentaba antecedentes de traumatismo ni fracturas.

El estudio de TC mostró como hallazgo incidental un defecto de fusión del arco posterior en línea media (Tipo A) y un defecto lateral en uno de los hemiarcos posteriores (Tipo B).

Esta asociación de ambos defectos no había sido descrita hasta el momento, tratándose por tanto de una nueva variedad a incluir en la clasificación realizada por Currarino et al. [1994] que denominamos defecto *Tipo F*.

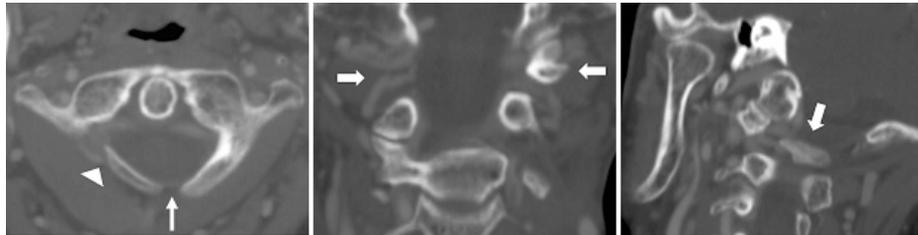


Fig. 34. Reconstrucción multiplanar de TC: Axial (defecto Tipo A –flecha-, y Tipo B –cabeza de flecha-), coronal (ausencia en ese punto de hemiarco derecho comparado con el izquierdo –flechas-), y sagital oblicua (segmento aislado del hemiarco derecho –flecha-). Los contornos de los defectos son lisos y con una fina cortical que los delimita, sin signos de fractura aguda ni secuelas de fractura crónica.

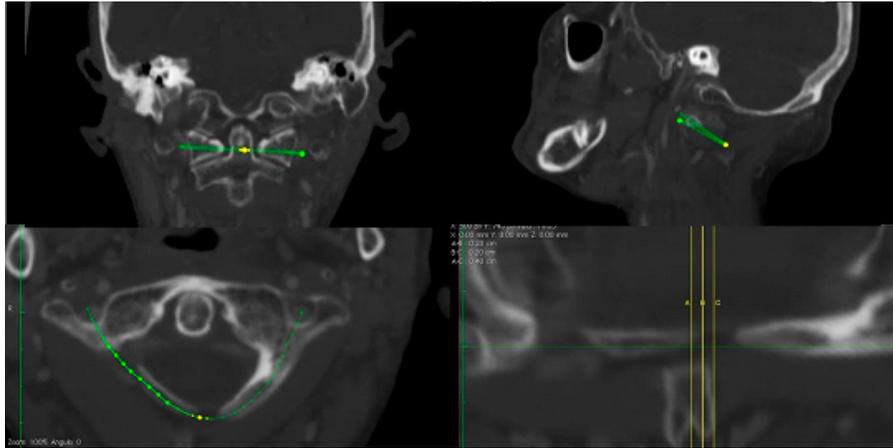


Fig. 35. Reconstrucción curva de TC: se visualiza el arco derecho completo con los dos defectos.

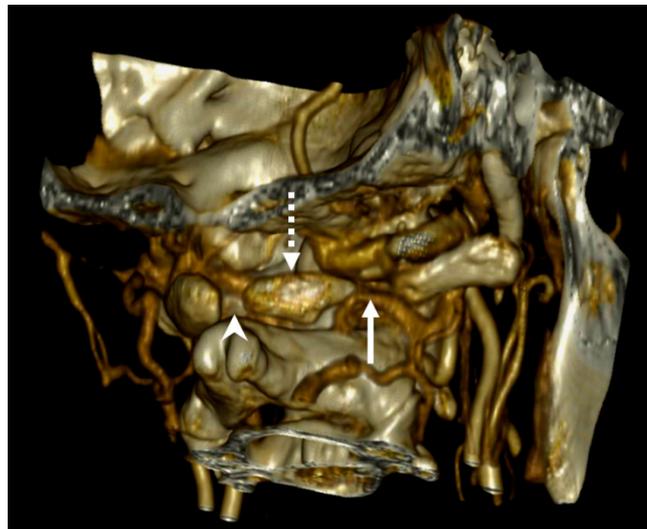


Fig. 36. Reconstrucción tridimensional del nuevo defecto Tipo F: defecto posterior (cabeza de flecha), defecto lateral (flecha) y segmento aislado del arco (flecha punteada).

Caso 7 (serie HGUV)

Mujer de 32 años que acude a consulta por dolor en región cubital y muñeca, dos semanas de evolución, seguido de parestesias en los tres primeros dedos de la mano derecha con mejoría parcial pero sin recuperación completa.

En la exploración muestra debilidad del miembro superior derecho 4/5, con neuropatía del mediano derecho con signos de Phalen y Tinel positivos, compatible con síndrome del túnel del carpo, pero dada la edad de la paciente y que la paresia del miembro superior derecho no se justifica por la afectación del mediano, se le realiza RM cerebral y medular, en la que se constata malformación de Chiari y alteraciones vertebrales que sugieren Síndrome de Klippel-Feil. Se completa el estudio con TC cervical para caracterizar mejor las múltiples malformaciones vertebrales: defecto en línea media del arco posterior del atlas (defecto Tipo A), fusión de los cuerpos de C2 y C3, hendidura anterior de C4 y fusión de los cuerpos vertebrales incluidos en el segmento C6 a D1, de forma completa en la vertiente derecha y parcial en la izquierda, condicionando escoliosis cervicotorácica. No se detectaron signos de mielopatía en la RM cervical.



Fig. 37. Corte axial de TC que muestra el defecto Tipo A (flecha blanca) y leve desviación de la odontoides hacia el lado izquierdo, sin significado patológico.

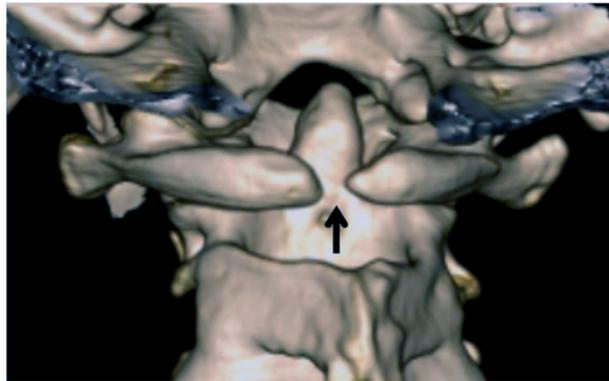


Fig. 38 Reconstrucción tridimensional que muestra el defecto Tipo A (flecha negra).

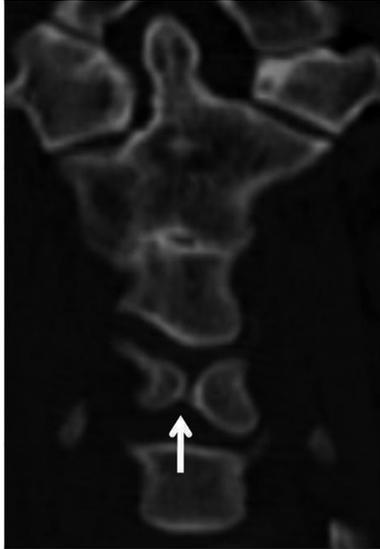


Fig. 39. Reconstrucción coronal de TC. La flecha blanca indica el defecto de fusión anterior del cuerpo de la vértebra C4.



Fig. 40. Reconstrucción coronal de TC. Se visualiza la fusión parcial de los cuerpos de las vértebras C2 y C3.



Fig. 41. Reconstrucción tridimensional, proyección anterior: hendidura anterior en C4 (flecha blanca), fusiones vertebrales múltiples (C2-C3, flecha negra; C6-C7 y C7-D1, flechas discontinuas; D2-D5, cabezas de flecha).

5. DISCUSIÓN

La primera vértebra cervical (atlas) se caracteriza por presentar rasgos anatómicos diferentes al resto de las vértebras cervicales, no tiene cuerpo ni apófisis espinosa, sino que muestra una morfología anular, con dos arcos (anterior y posterior) y dos masas laterales. El arco anterior ocupa un quinto de la circunferencia y el posterior dos quintos, éste termina en el tubérculo posterior, rudimento de la apófisis espinosa [White et al. 2011].

Se han publicado múltiples estudios sobre los defectos congénitos del atlas, en cuanto a la prevalencia de los defectos del arco posterior, los datos publicados varían entre 0.69 y 4% [Geipel 1955, Currarino et al. 1994; Phan et al. 1998; Sanchis Gimeno y Aparicio, 2011]; la mayor parte de estos estudios se ha basado en el análisis de pruebas radiológicas (radiología simple y TC), mientras que éste es el primer trabajo sobre población española que comprende una muestra de tamaño elevado (400 sujetos), combinando tanto muestras cadavéricas como pruebas radiológicas en pacientes vivos, lo que nos permite comparar hallazgos en ambos grupos.

La prevalencia obtenida de defectos congénitos del arco posterior del atlas es del 1.75%. Tomando como referencia la

clasificación de Currarino et al. [1994]) el tipo de defecto más frecuente en ambas series fue el Tipo A (n= 4; 57.14% del total de los defectos encontrados), coincidiendo con lo postulado por Senoglu et al. [2007]. El segundo tipo en frecuencia fue el Tipo B (n=2; 28.57% del total de los defectos encontrados). No se han encontrado otros tipos de defectos de la clasificación de Currarino et al. [1994] ni defectos del arco anterior, ni combinados del arco anterior y posterior, ni la presencia de foramen transverso bipartito en C1.

Sin embargo, se ha identificado una combinación de hendiduras del arco posterior no descritas hasta el momento (Caso 6), consistiendo en defecto de fusión en la línea media (Tipo A) y un defecto lateral en uno de los hemiarcos (Tipo B), por tanto se trata de un nuevo tipo a incluir en la clasificación y que hemos denominado *Tipo F*, lo que supone una relevante aportación en el estudio de estas anomalías congénitas. La presencia de este nuevo defecto fue confirmada en TC sucesivos realizados durante el seguimiento de la patología que justificó la realización de la prueba al paciente (neoplasia laríngea).

Aunque se ha publicado la ausencia de dominancia de género [Beaumont et al. 2008], en nuestro estudio existe una discreta tendencia femenina (4:3), aunque este dato no es significativo dado el escaso número de casos.

Las variaciones anatómicas como las alteraciones congénitas del arco posterior del atlas son poco frecuentes, casi siempre asintomáticas, por lo que se diagnostican incidentalmente. Sin embargo, también se ha descrito un amplia variación en sintomatología asociada, relacionada o no con antecedentes traumáticos; desde cervicalgia crónica, cefalea, signo de Lhermitte secundario a estenosis cervical sobre todo durante la flexoextensión e incluso mielopatía [Currarino et al. 1994; Torreman et al. 1996; Phan et al. 1998; Sharma et al. 2000; Torriani, y Lourenco, 2002; Gangopadhyay y Aslam, 2003; Klimo et al. 2003; O'Sullivan y McManus, 2004; Panagopoulos et al. 2005; Sagiuchi et al. 2006; Al Kaissi et al. 2007; Senoglu et al. 2007; Álvarez Caro et al. 2008; Beaumont et al. 2008; Corominas y Masrouha, 2010; Waheed y Gilligan, 2010; Doukas y Petridis, 2010; Kaiser et al. 2012].

En nuestro estudio la mayoría de los casos detectados con defecto del arco posterior eran asintomáticos, dato coincidente con lo publicado en la literatura. Únicamente dos casos presentaban sintomatología, el Caso 4, con cervicalgia crónica y parestesias en la mano izquierda y el Caso 7, con parestesias en los tres primeros dedos de una mano y paresia del miembro superior derecho, en ninguno de ambos existía antecedente de traumatismo, y en los dos la sintomatología era secundaria a otras alteraciones asociadas,

subluxación atlodental en el primer caso, con foco de mielopatía y compresión del nervio mediano por síndrome del túnel carpiano, en el segundo.

Los defectos del arco posterior del atlas se han asociado con múltiples síndromes congénitos como el síndrome de Down, la thalassemia minor [Schrodel et al. 2005], la malformación de Arnold-Chiari y disgenesias gonadales como el síndrome de Turner [Dalinka et al. 1972; Torriani y Lourenço, 2002; Menezes, 2007; Pasku et al. 2007; Wang et al. 2010].

También se han asociado estas alteraciones congénitas del atlas con trastornos del desarrollo como la subluxación atlantoaxial rotatoria o anterior [Hierholzer et al. 1999], hendiduras de arco anterior, síndrome de Klippel-Feil [Wolf and Klein, 1995; Martirosyan et al. 2011; Dilettoso et al. 2012] y otras displasias esqueléticas como el síndrome de Goldenhar y el síndrome de Conradi [Al Kaissi et al. 2007]. Además, se ha postulado que la presencia de estos defectos pudiera suponer un factor de riesgo para el desarrollo de invaginación basilar, fractura de Jefferson, occipitalización de C1 y luxación atloaxoidea [Smoker, 1994; Torriani y Lourenço, 2002; Menezes, 2007; Panagopoulos et al. 2005].

De nuestros casos únicamente se ha observado relación con el síndrome de Klippel-Feil en el Caso 7 y con luxación atloaxoidea anterior en el Caso 4.

A este respecto, Persson et al. [2013] realizaron un estudio postmortem de las subluxaciones rotatorias atloaxoideas y encontraron un caso de rotación de C1-C2 que mostraba un defecto del arco posterior del atlas que interpretaron como congénito, postulando que el desarrollo incompleto del arco posterior pudiera también relacionarse con alteraciones ligamentosas u otras condiciones anatómicas que predispusieran al desplazamiento del atlas.

En cuanto al síndrome de Klippel-Feil, se trata de una alteración congénita compleja y poco frecuente con una incidencia entre 1/30,000 y 1/42,000 [Floemer et al. 2008; Durmus et al. 2013], cuya triada clásica comprende línea posterior de implantación capilar baja, cuello corto y limitación en el rango de movimiento del cuello secundario a la fusión de al menos dos vértebras [Martirosyan et al. 2011].

Esta enfermedad puede asociar otras alteraciones de la columna vertebral, y entre ellas, varios estudios han descrito la relación con los defectos congénitos del arco del atlas [Chigira et al. 1994; Wolf y Klein, 1997; Suzuki et al. 2008; Martirosyan et al. 2011; Diletto et al. 2012].

Nuestro caso se trataba de un síndrome de Klippel-Feil tipo II (múltiples segmentos vertebrales fusionados no contiguos), con hendiduras del arco posterior del atlas, y anterior de C4 como anomalías asociadas, asociación que nunca antes había sido descrita.

La etiología de esta entidad aún no se ha esclarecido aunque un estudio sugiere que mutaciones en los genes PAX podrían jugar un papel relevante en la patogénesis, ya que están implicados en alteraciones de la segmentación [McGaughran et al. 2003]. También se han relacionado casos, tanto esporádicos como familiares de este síndrome, con mutaciones en el locus de GDF6 [Tassabehji et al. 2008]. Otras mutaciones que se han identificado como responsables del desarrollo de esta entidad implican al gen GDF3 [Umamaheshwar et al. 2013], precursor de la familia de las proteínas de la morfogenética ósea, que participan en la regulación de la diferenciación ósea y cartilaginosa [Tassabehji et al. 2008].

Como Umamaheshwar et al. [2013] apuntaron, la proteína morfogenética ósea (BMP), la SHH, y la familia PAX están involucrados en la patogénesis del síndrome de Klippel-Feil: BMP permite en el establecimiento de límites entre los huesos durante el desarrollo esquelético; la familia de genes PAX intervienen en la regulación de la resegmentación esclerotomal, detectándose precozmente la expresión

de Pax-1 en los somitas prediferenciados [Umamaheshwar et al. 2013], y la proteína SHH media las señales de la notocorda y el tubo neural, que inducen la división del somita en dermomiótoma y la esclerotoma ventromedial. Además, se ha detectado que mutaciones en el gen Pax-1 murino se relacionan con la fusión de múltiples cuerpos vertebrales y la fusión de la apófisis odontoides con el arco anterior del atlas, lo que recuerda al síndrome de Klippel-Feil humano [Umamaheshwar et al. 2013]. De todo ello podemos deducir que las alteraciones en la segmentación del síndrome de Klippel-Feil puedan ser secundarios a la sobre / subexpresión de Pax- 1 durante el desarrollo vertebral [Umamaheshwar et al. 2013] .

Asimismo, es conocido que las alteraciones del desarrollo que afectan al sistema óseo son más frecuentes en la columna vertebral, abarcando un amplio espectro de manifestaciones, que varían desde leves a severas, incompletas o completas, discreta hipoplasia a aplasia o agenesia [Barne, 2012].

Estas alteraciones incluyen las hendiduras o bifidez del arco neural sin espina bífida, agenesia del arco anterior, hipoplasia/aplasia ventral o lateral e hipoplasia dorsal [Barne, 2012]. Se ha descrito que la hendidura del arco neural sin espina bífida asociada podría ser

secundario a hipoplasia o aplasia de uno o ambos centros de osificación, dificultando la unión entre ambos [Barne, 2012].

Para poder valorar los defectos congénitos del atlas es necesario conocer en detalle el desarrollo embriológico del mismo, lo que nos permitirá diferenciar entre rasgos anatómicos normales, variantes y lesiones óseas; a este respecto, se sabe que la vértebra C1 deriva de los esclerotomos cuarto occipital y primero cervical, además se han descrito tres centros de osificación, uno ventral que formará el arco anterior y dos laterales que darán lugar a las masas laterales y arco posterior; un 2% de la población presenta además un centro accesorio que dará lugar a la formación del tubérculo posterior durante el segundo año de vida [Torriani y Lourenco, 2002; Klimo et al. 2003; Panagopoulos et al. 2005; Senoglu et al. 2007; Corominas y Masrouha, 2010].

La edad media de inicio de la osificación del arco posterior es 2,8 años [Piatt y Grissom, 2011], completándose en aproximadamente el 80% de los casos a los 5 años de edad aunque se ha descrito un rango de edad a la que se completa este proceso entre los dos y 13 años [Karwacki y Schneider, 2012]. Por tanto en sujetos mayores de 14 años, que acudan a un servicio de urgencias tras un trauma craneocervical y tengan un defecto del arco posterior del atlas, sería más lógico sospechar de inicio que se tratara de una fractura postraumática que un

defecto congénito de fusión [Petre et al. 2012], con lo que es factible que a día de hoy se puedan producir errores diagnósticos.

Se ha hipotetizado sobre el origen de estos defectos, algunos autores preconizan que su origen es secundario a un posible fallo durante la condricación del arco posterior más que a una alteración de la osificación [Currarino et al. 1994; Klimo et al. 2003]. Esta afirmación se apoya en la demostración, en estudios de autopsia y quirúrgicos, de tejido conectivo en el defecto, uniendo ambos extremos del mismo como un puente [Geipel, 1930; Geipel, 1932; Geipel, 1935; von Torklus y Gehle, 1972; Richardson et al. 1975; Currarino et al. 1994].

En dos casos de necropsia practicados a sujetos con defecto del arco posterior del atlas se constató la existencia de una membrana fibrosa densa que se extendía desde el margen posterior del foramen magnum al borde superior del axis, lo que se interpretó como la unión de la membrana atlanto-occipital posterior y el ligamento atlantoaxial [Allen 1897; Brown, 1941]. La inserción de este ligamento se cree que es responsable de la hipertrofia de la apófisis espinosa del axis [Holsten, 1968], aunque otros autores consideran que ésta se debe a la fusión de la apófisis espinosa de C2 con el tubérculo posterior del atlas [Brocher, 1960].

Dado que nuestro estudio se basa, en parte, en el análisis de muestras óseas cadavéricas disecadas, no es posible demostrar tejido que rellene el defecto; en la muestra de pacientes vivos, se trata de estudios de TC, en los que el tejido conectivo tiene una densidad similar al resto de tejidos de partes blandas circundantes, no siendo por tanto distinguible; sin embargo sí registramos un espécimen cadavérico (Caso 3), en el que se objetivaba en los estudios radiológicos, un tejido con bandas lineales densas que unía parcialmente los extremos del defecto, ésto podría interpretarse como tejido conectivo parcialmente calcificado, lo que apoyaría la hipótesis suscrita previamente por otros autores.

Por otra parte, como ya se ha comentado, uno de los casos hallados en la serie clínica se asociaba a otras alteraciones de segmentación vertebral que nos permitían diagnosticarla como síndrome de Klippel-Feil. Se ha postulado que ambas afecciones, el defecto congénito del arco posterior del atlas y el síndrome de Klippel-Feil se deben a alteraciones producidas durante la condrogénesis, por lo que creemos que la patogénesis de ambas enfermedades congénitas concurre en ese periodo, lo que explicaría su asociación. Dada la implicación de genes de la familia de proteínas morfogenéticas en la regulación de la diferenciación ósea y cartilaginosa [Tassabehji et al. 2008], consideramos que deberían ser estudiadas para determinar tanto

su posible implicación en el desarrollo de defectos del arco posterior del atlas, como en el síndrome de Klippel-Feil.

Otros autores [Pang y Thompson, 2011], postulan que la alteración en el desarrollo se produce antes de la formación de tejido cartilaginoso (etapa membranosa de la vértebra) por anomalías en la zona lateral del esclerotoma cervical superior. Esta teoría se basa en dos argumentos: la comprobación por parte de estos investigadores de una amplia inclinación de las masas laterales con independencia del tubérculo posterior en las radiografías dinámicas, y la publicación previa de casos en los que no se ha demostrado tejido cartilagosos uniendo los límites del defecto [Logan y Stuard, 1973; Schulze y Buurman, 1980; Chigira et al. 1994; Pang y Thompson, 2011].

Nuestra investigación no permite dirimir esta cuestión, como se ha comentado anteriormente, dada la imposibilidad de demostrar tejido intradefecto mediante las pruebas realizadas y en las muestras cadavéricas, así como la ausencia de realización de estudios dinámicos.

La importancia de un correcto diagnóstico de estas alteraciones congénitas tanto in vivo como postmortem, radica en su posible interpretación errónea como una fractura, sobre todo si el sujeto presenta antecedentes de traumatismo cervical o craneoencefálico con

afectación de la charnela occipitocervical [Beaumont Caminos et al. 2008].

A este respecto, cabe destacar que sobre la columna cervical alta recae más del 60% de todas las lesiones traumáticas de la columna, afectando al atlas un 4-15% de todas las fracturas cervicales (1-3% de todas las fracturas de la columna vertebral) y al axis un 15-25% [Sherk y Nicholson, 1970; Hadley et al. 1988; Levine y Edwards, 1991; Martín-Ferrer, 2006].

Un 39-56% de las fracturas del atlas se presentan de forma aislada y en un 50% de los casos se asocian a fracturas del axis [Martín-Ferrer, 2006].

Dada la especial configuración anatómica del atlas, los traumatismos sobre esta vértebra pueden producir una considerable combinación de lesiones sobre las masas o los arcos de esta vértebra, que se incluyen en la clasificación anatómica en 7 tipos descrita por Jefferson en 1920 [Jefferson, 1920], y que sigue empleándose en la traumatología actual. Dentro de ella, los tipos que afectan al arco posterior son: Tipo b (fractura del arco posterior uni o bilateral), Tipo e o verdadera fractura de Jefferson (fractura bilateral de los arcos anterior y posterior), Tipo f (fracturas unilaterales lineales o cruzadas del arco

anterior y posterior). Las fracturas Tipo e son inestables. Otra clasificación que se utiliza con frecuencia en la práctica clínica es la de Gehweiler et al [1976], que las agrupa en 5 tipos incluyendo las de arco anterior, posterior, masas laterales, apófisis transversa y fractura de Jefferson. Esta clasificación describe también el mecanismo de producción y la inestabilidad de la lesión para cada tipo de fractura [Gehweiler et al. 1976]. Las fracturas del atlas se suelen asociar en más de un 50% a otras fracturas, con más frecuencia las del cóndilo occipital, axis y C7 [Dahnert, 2003; Rodríguez Boto y Vaquero Crespo 2009].

La fractura más frecuente del atlas es la disrupción del arco posterior secundario a la compresión entre el occipucio y el arco posterior del axis debido a un mecanismo de hiperextensión [Pratt et al. 2008]. Estas fracturas suelen tener una orientación vertical y pueden ser uni o bilaterales, siendo más frecuentes estas últimas, en las que se puede asociar una angulación craneal del fragmento dorsal por acción del músculo recto posterior menor de la cabeza [Pratt et al. 2008].

Por otra parte, como se ha referido anteriormente, los defectos congénitos del arco posterior presentan una muy baja prevalencia (0.69-4% de la población [Geipel, 1955; Currarino et al. 1994; Phan et al. 1998; Sanchis Gimeno y Aparicio, 2011] en relación con la frecuencia de

las fracturas cervicales, por ello es necesario realizar el diagnóstico diferencial entre ambas entidades.

Morfológicamente, los defectos congénitos son más frecuentes en la línea media, y no presentan desplazamiento, además sus contornos suelen estar bien definidos, ser redondeados y presentar una fina esclerosis (cortical), en cambio, las fracturas muestran límites abruptos, sin cortical evidenciable [Le Minor et al. 1988; Glasser y Glasser 1991; Prempe et al. 2002; Karwacki y Schneider, 2012]; estas diferencias se ponen de manifiesto mediante TC.

Sin embargo, se debe tener en cuenta que el diagnóstico de fractura en ocasiones puede resultar complicado al carecer de secuelas evidentes [Piatt y Grissom, 2011]. En estos casos, las reconstrucciones multiplanares pueden jugar un papel crucial en la identificación de patrones óseos o signos radiológicos que permitan discriminar ambas entidades [Karwacki y Schneider, 2012].

Otros signos que apoyan el diagnóstico de defecto congénito son la ausencia de callo perióstico (fractura crónica) y alteración de partes blandas adyacentes (fractura aguda) [McKibbin, 1978].

En nuestro estudio, únicamente uno de los casos (Caso 5), presentaba antecedentes de traumatismo agudo, lo que motivó la

realización de un TC. Las imágenes obtenidas no revelaron signos de fractura ya que los contornos fueron lisos y con un fino ribete escleroso. En el resto de los casos no se registró antecedente traumático previo a la realización de la prueba, pero uno de ellos ofrecía dudas en el estudio macroscópico. En concreto, la vertebra correspondiente al Caso 3 parecía corresponder a fractura del hemiarco posterior izquierdo, pero al ser estudiada en detalle no se constató callo de fractura. Tampoco se evidenciaron signos de reacción osteogénica, por lo que fue clasificada como un defecto de arco posterior Tipo B.

Además esta vértebra presentaba tejido radiodenso que ocupaba la solución de continuidad lo que podría interpretarse como callo endostal intramedular, pero éste se produce cuando el callo perióstico ha fracasado [McKibbin, 1978].

Otra causa de diagnóstico erróneo es la asociación de ambas, defecto congénito y fractura en el mismo paciente, en un contexto traumático [Corominas y Masrouha, 2010; Kaiser et al. 2012].

En cuanto a la relación causal entre los defectos congénitos de arco posterior de C1 y las fracturas, se ha hipotetizado que la biomecánica intrínseca a C1 y C2 se altere cuando la fusión del arco posterior es incompleta, lo que podría suponer mayor riesgo de fractura,

pero no ha sido demostrado, no habiéndose publicado aumento de la incidencia de fractura en estos pacientes [Klimo et al. 2003].

Dos casos se han descrito en los que ambas entidades (defecto congénito de arco posterior y fractura) han coexistido en el mismo paciente, ambos con defecto tipo A del arco posterior y fractura del arco anterior tipo II de Gehweiler [Le Minor et al. 1988; Hudek et al. 2013] Sin embargo, debemos tener en cuenta la baja prevalencia de estas alteraciones congénitas, por lo que es necesario ampliar los datos epidemiológicos y conocimientos biomecánicos para esclarecer esta relación.

Además, en ocasiones las fracturas del atlas no son diagnosticadas en el contexto del trauma agudo, por lo que no son tratadas correctamente, y estas evolucionan con consolidación patológica, lo que puede conducir a un diagnóstico erróneo de alteración congénita en estudios de imagen posteriores [Piatt y Grissom, 2011].

En nuestro Caso 3 se planteó la posibilidad de que pudiera tratarse de una fractura antemortem de larga evolución con pseudoartrosis, lo que explicaría la hipoplasia del hemiarco; o bien una fractura perimortem por hiperextensión cervical.

La artrosis es una de las enfermedades musculoesqueléticas con mayor prevalencia a nivel mundial [Brooks, 2002], esta prevalencia aumenta con la edad, llegando al 100% en mayores de 65 años [Croft, 2005]).

La edad avanzada también se asocia a una mayor incidencia de fracturas en la columna cervical [Wright et al. 2011], así como a osteopenia. Por tanto, la edad avanzada, osteopenia y artrosis constituyen factores de riesgo para fracturas cervicales tras traumatismos de baja energía [Watanabe et al. 2010].

La mayoría de las vértebras con defecto halladas (6 de 7) pertenecían a sujetos con edad mayor de 50 años, por lo que se puede presuponer que sufrirían artropatía degenerativa en mayor o menor grado y probablemente osteopenia en los sujetos de mayor edad (Casos 1, 2, 3, 4 y 5), aunque no nos consta que a ninguno de ellos se le realizara estimación cuantitativa de la densidad mineral ósea (DMO), por lo que basamos nuestra afirmación en la pérdida de densidad ósea en las pruebas radiológicas (estimación cualitativa). En nuestro Caso 3, la paciente presentaba artrosis y osteopenia, lo que podría explicar la pérdida ósea postmortem secundaria a la manipulación de la muestra. La reacción osteogénica en la vertiente superior del defecto podría estar en relación con pequeño traumatismo, aunque no se registró ningún

antecedente en la historia clínica. Por tanto, en este caso se dedujo que podría tratarse de un defecto congénito Tipo B con pequeña fractura perimortem en la vertiente posterior del defecto, en contexto de osteoporosis, artrosis y pérdida ósea postmortem durante la manipulación de la muestra secundaria a la osteopenia. En cualquier caso, no se definió patogenia clara para la asimetría del arco posterior, planteando que esta pudiera deberse a malformación congénita.

Por último, queremos señalar que nuestro trabajo presenta limitaciones. Respecto al estudio de pacientes vivos se trata de un análisis retrospectivo, en el que hemos examinado pruebas de TC, algunos de los pacientes revisados planteaban dudas diagnósticas sobre fractura cervical, en esos casos, hubiera sido de gran relevancia haber completado con RM cervical, para valorar signos de fractura aguda (edema intraóseo, aumento de partes blandas); sin embargo, la realización de estas pruebas conlleva un elevado coste no justificable desde la práctica clínica y las adquisiciones de TC nos permitieron hacer el diagnóstico diferencial de fractura (sobre todo crónica, pero también aguda por la morfología y densidad de los extremos del defecto). Tampoco se llevaron a cabo pruebas dinámicas en ante y retroflexión para evaluar la inestabilidad mecánica [Gangopadhyay y Aslam, 2003; Doukas y Petridis, 2010], porque el contexto clínico no lo requería.

Además, al tratarse de un estudio retrospectivo no se ha podido ampliar los datos recogidos en la historia clínica que nos hubieran permitido investigar con mayor precisión antecedentes de traumatismo cervical.

En cuanto al estudio radiológico de las muestras óseas cadavéricas globalmente, presenta dos limitaciones principales, en primer lugar la dificultad para el correcto posicionamiento y estabilización de los especímenes, y por otra parte la sobreexposición que supone la falta de tejidos blandos que los rodeen si se utiliza la técnica empleada en la práctica clínica con pacientes [Kovero et al. 2006].

Además, como ya se ha señalado, el tejido óseo puede verse alterado por las características del medio en el que han sido enterrados, pudiendo provocar tanto desmineralización como aumento de la densidad [van der Sanden, 1996; Ortner and Mays, 1998], alteraciones que pueden conducir a una interpretación errónea de las imágenes. Estas alteraciones son más frecuentes en terrenos pantanosos o con abundante humedad [Pinhas y Mays, 2008]. En nuestro estudio las muestras no fueron alteradas significativamente por acción del medio circundante, y la técnica radiológica se adecuó para optimizar la calidad de las imágenes. No se detectaron artefactos en las imágenes adquiridas, tanto de radiología simple como de TC.

Al tratarse de restos óseos secos, despojados de los tejidos que lo rodean, la RM no hubiera aportado ningún hallazgo relevante, como el aumento de partes blandas o el edema intraóseo que permitirían distinguir entre fractura aguda y crónica, y entre lesión ante-mortem y post-mortem [Mirowitz et al. 1994; Buck et al. 2009].

No obstante, sería interesante completar el estudio con muestras cadavéricas “frescas” sin diseccionar, pero en nuestro medio no está extendida la utilización de medios radiológicos como la TC o RM en estos casos, por lo que un estudio retrospectivo de estas características se encontraría francamente limitado.

6. CONCLUSIONES

1. La presente Tesis Doctoral confirma que la incidencia de los defectos congénitos del arco posterior de C1 es muy baja, y que entre todos ellos los defectos Tipo A son los más frecuentes.
2. La investigación realizada permite establecer que los defectos congénitos del arco posterior de C1 pueden ser catalogados en defectos sindrómicos (aquellos que se presentan en el contexto clínico de diferentes síndromes congénitos) y en defectos esporádicos (aquellos que se presentan en individuos de forma aislada sin relación alguna con síndromes de origen congénito).
3. La presencia conjunta de defectos congénitos y fracturas en vértebras C1 cadavéricas secas nos hace reflexionar que la detección y catalogación de los defectos congénitos del arco posterior de C1 es más complicada de lo inicialmente presupuesto, e implica establecer un protocolo estandarizado de estudio de estas vértebras en las unidades de investigación osteológicas de Anatomía Humana, que se inicie en primer lugar con el análisis visual macroscópico, continuado en segundo lugar con el estudio mediante microscopía estereoscópica, complementado en tercer lugar con el estudio mediante radiología

simple y finalizado en cuarto lugar, siempre que sea necesario, con el estudio mediante tomografía computerizada.

4. El hallazgo de un nuevo defecto del arco posterior de C1 no descrito con anterioridad, y que hemos catalogado como *Tipo F*, debe hacer replantear en nuevas investigaciones la validez de la aceptada teoría del desarrollo del arco posterior de C1 a partir de dos núcleos laterales de los que surgen los dos hemiarcos que crecen en sentido posterior hasta fusionarse en la línea media posterior, así como las teorías sobre el origen de los defectos congénitos del arco posterior de C1, puesto que mediante la aceptada teoría del desarrollo del arco posterior de C1 y las teorías expuestas en la literatura científica sobre las causas de la aparición de los defectos congénitos del arco posterior de C1, no es posible explicar la aparición de los defectos Tipo F.

5. La ausencia de defectos congénitos del arco anterior de C1, y de defectos combinados del arco anterior y posterior de C1 en la muestra estudiada, confirma la excepcionalidad de su aparición y su menor incidencia respecto a los defectos congénitos del arco posterior de C1.

6. La ausencia de forámenes transversos bipartitos en C1 confirma lo ya expresado al respecto en la literatura científica pero, sin embargo, persiste la interrogante científica sobre el motivo de no evidenciarse a

nivel de C1 cuando sí ha sido reportado en otras vértebras cervicales inferiores.

7. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

Al Kaissi A, Ben Chehida F, Gharbi H et al. Persistent torticollis, facial asymmetry, grooved tongue, and dolicho-odontoid process in connection with atlas malformation complex in three family subjects. *Eur Spine J.* 2007; 16:S265-S70.

Allen W. On the varieties of the atlas in the human subject, and the homologies of its transverse processes. *J Anat Physiol* 1897; 14: 8-28.

Alvarez Caro F, Pumarada Prieto M, Alvarez Berciano F. Congenital defect of the atlas and axis. A cause of misdiagnose when evaluating an acute neck trauma. *Am. J. Emerg. Med.* 2008; 26:840.e1-2.

Atasoy C, Fitoz S, Karan B, Erden I, Akyar S. A rare cause of cervical spinal stenosis: posterior arch hypoplasia in a bipartite atlas. *Neuroradiology.* 2002; 44:253-255.

Bailey DK. The normal cervical spine in infants and children. *Radiology* 1952; 59:712-719.

Barne E. Developmental Disorders in the Skeleton. In: A Companion to Paleopathology. Grauer AL (Ed). Blackwell Publishing Ltd, 2012, pp. 380-400.

Beaumont Caminos C, Zazpe Cenoz I et al. Case Report: Partial agenesis of the posterior arch of the atlas. Am J Emerg Med 2008; 26:118.e3-5.

Blagg SE, Don AS, Robertson PA. Anatomic determination of optimal entry point and direction for C1 lateral mass screw placement. J Spinal Disord Tech 2009; 22:233-239.

Böni T, Rühli FJ, Chhem RK. History of paleoradiology: early published literature 1896-1921. Can Assoc Radiol J 2004; 55: 203-210.

Brocher J. Konstitutionell bedingte Veränderungen des Wirbelbogens. Fortschr Röntgenstr 1960; 92: 363.

Brooks PM. Impact of osteoarthritis on individuals and society: how much disability? Social consequences and health economic implications. Curr. Opin. Rheumatol. 2002; 14:573-577.

Brown CE. Complete absence of the posterior arch of the atlas. Anat Rec 1941; 81: 499-503.

Buck U, Christe A, Naether S, Ross S, Thali MJ. Virtopsy - non invasive detection of occult bone lesions in postmortem MRI: additional information for traffic accident reconstruction. *Int J Legal Med* 2009; 123:221-226.

Buikstra JE, Ubelaker DH (eds). *Standards for Data Collection from Human Skeletal Remains*. Arkansas Archaeological Survey Research Series, 1994;44:272.

Calvy TM, Segall HD, Gilles FH et al. CT anatomy of the craniovertebral junction in infants and children. *AJNR Am J Neuroradiol* 1987; 8:489-494.

Castellana C, Kósa F. Estimation of fetal age from dimensions of Atlas and Axis ossification centres. *Forensic Sci Int* 2001; 117: 31-45.

Castellana C, Kósa F. Morphology of the cervical vertebrae in the fetal and neonatal human skeleton. *J Anat* 1999; 194:147-152.

Cave AJ. On fusion of the atlas and axis vertebrae. *J Anat* 1930; 64:337-43.

Chhem RK. Paleoradiology: imaging disease in mummies and ancient skeletons. *Skeletal Radiology*. 2006; 35:803-804.

Chigira M, Kaneko K, Mashio D, Watanabe H. Congenital hypoplasia of the arch of the atlas with abnormal segmentation of the cervical spine. *Arch Orthop Trauma Surg* 1994; 113:110-112.

Christensen DM, Eastlack RK, Lynch JJ. et al. C1 anatomy and dimensions relative to lateral mass screw placement. *Spine (Phila Pa 1976)* 2007; 32:844-848.

Clendinnen FJ. Skiagram of hand of Egyptian mummy, showing abnormal number of sesamoid bones. *Intercolon Med J Austr* 1898; 3:106.

Connor SEJ, Chandler C, Robinson S, Jarosz JM. Congenital midline cleft of the posterior arch of atlas: a rare cause of symptomatic cervical canal stenosis. *Eur Radiol* 2001; 11:1766-1769.

Corominas L, Masrouha KZ. Congenital absence of the posterior arch of the atlas associated with a fracture of the anterior arch. *J Bone Joint Surg Br.* 2010;92:1300-1302.

Croft P. The epidemiology of osteoarthritis: Manchester and beyond, *Rheumatology (Oxford)* 2005; 44: 27-32.

Currarino G, Rollins N, Diehl JT. Congenital defects of the posterior arch of the atlas: A report of seven cases including an affected mother and son. *AJNR Am Neuroradiol* 1994; 15:249-254.

Dahnert WF. *Radiology Review Manual* Lippincott Williams & Wilkins, New York. 2003.

Dalgleish AE. A study of the development of thoracic vertebrae in the mouse assisted by autoradiography. *Acta Anat* 1985; 122:91-8.

Dalinka MK, Rosenbaum AE, Van Houten F. Congenital absence of posterior arch of atlas. *Radiology* 1972; 103:581-583.

Dalrymple NC, Prasad SR, Freckleton MW, Chintapalli KN. Informatics in radiology (infoRAD): introduction to the language of three-dimensional imaging with multidetector CT. *Radiographics*. 2005; 25:1409-1428.

Das Srijit, Suri R, Kapur V. Double Foramen Transversaria: An Osteological Study with Clinical Implications. *Int Med J* 2005;12:311-313.

De Cock J, Mermuys K, Goubau J, Van Petegem S, Houthoofd B, Casselman JW. Cone-beam computed tomography: a new low dose, high resolution imaging technique of the wrist, presentation of three cases with technique. *Skeletal Radiol*. 2012; 41:93-96.

de Zoete A, Langeveld UA. A congenital anomaly of the atlas as a diagnostic dilemma: a case report, *J. Manipulative Physiol. Ther.* 2007; 30:62-64.

Debreuil-Chambardel L. Variations sexuelles de l'Atlas. *Bull Soc Anthropologie de Paris* 5, 1907; 399.

Deng K, Sun C, Liu C, Ma R. Initial experience with visualizing hand and foot tendons by dual-energy computed tomography. *Clin Imaging.* 2009; 33:384-389.

Desgrez H, Gentaz R, Chevrel JP. Congenital abnormalities of the arcs of the atlas. *J Radiol Electrol Med Nucl.* 1965; 46:819-826.

Dilettoso S, Uccello M, Dilettoso A, Gelardi S, Dilettoso B. Duplicated odontoid process and atlas clefts associated to Klippel-Feil syndrome. *Spine J.* 2012; 12:449-450.

Doherty BJ, Heggeness MH. The quantitative anatomy of the atlas. *Spine.* 1994; 19, 2497-2500.

Dorne HL, Just N, Lander PH. CT recognition of anomalies of the posterior arch of the atlas vertebrae: Differentiation from fracture. *AJNR* 1986; 7:176-177.

Doukas A, Petridis A. A Case of Aplasia of the Posterior Arch of the Atlas Mimicking Fracture: Review of the Literature. *Clin Anat* 2010; 23:881–882.

Duong DH, Chaddock WM. Reconstruction of the hypoplastic posterior arch of the atlas with calvarial bone grafts for posterior atlantoaxial fusion: Technical report. *Neurosurgery* 1994; 35:1168-1170.

Durmus Kocaaslan N, Satir T, Celebiler O, Numanoğlu A. Duplication of the mandible in Klippel-Feil syndrome. *J Plast Reconstr Aesthet Surg.* 2013; 66:e107-110.

Eaton GF. The collection of osteological material from Machu Picchu (Peru). *Mem Conn Acad Arts Sci* 1916; 5: 1-96.

Engelke K, Adams JE, Armbrecht G et al. Clinical use of quantitative computed tomography and peripheral quantitative computed tomography in the management of osteoporosis in adults: the 2007 ISCD Official Positions *J Clin Densitom.* 2008; 11:123-162.

Farman AG, Nortje CJ, Joubert JJ. Radiographic profile of the first cervical vertebra. *J Anat.* 1979; 128:595-600.

Floemer F, Magerkurth O, Jauckus C, Lütschg J, Schneider JF. Klippel-Feil syndrome and Sprengel deformity combined with an

intraspinal course of the left subclavian artery and a bovine aortic arch variant. AJNR Am J Neuroradiol. 2008; 29:306-307.

Francis CC. Variations in the articular facets of the cervical vertebrae. Anat Rec 1955; 122, 589-602.

Gangopadhyay S, Aslam M. Posterior arch defects of the atlas: significance in trauma and literature review. Eur J Emerg Med 2003; 10:238-240.

Garg A, Gaikwad SB, Gupta V, Mishra NK, Kale SS, Singh J. Bipartite atlas with os odontoideum. Spine 2004; 29:35-38.

Gehweiler JA, Daffner RH, Roberts L. Malformations of the atlas vertebra simulating the Jefferson fracture. AJR 1983; 140:1083-1086.

Gehweiler JA, Duff DE, Martinez S et al. Fractures of the atlas vertebra. Skeletal Radiol, 1976; 1: 97.

Geipel P. Zur Kenntnis der spalrbildung des Atlas und Epistropheus. Teil II Forstchr Röntgenstr 1932; 46:373-402.

Geipel P. Zur Kenntnis der spalrbildung des Atlas und Epistropheus. Teil III Forstchr Röntgenstr 1935; 52:533-570.

Geipel P. Zur Kenntnis der Spaltbildung des Atlas und Epistropheus. Teil IV. Zentralbl Allg Pathol 1955; 94:19-84.

Geipel P. Zur Kenntnis der Spina bifida des Atlas. Forstchr Röntgenstr 1930; 42:583-589.

Gentaz R, Grellet J. Les aplasies de l'arc antérieur de l'atlas (A propos d'un cas d'aplasie partielle). Ann Radiol 1969; 12: 681-687.

Glasser SA, Glasser ES. Rare congenital anomalies simulating upper cervical spine fractures J Emerg Med. 1991; 5:331-335.

Guenkel S, Schlaepfer S, Gordic S, Wanner GA, Simmen HP, Werner CM. Incidence and variants of posterior arch defects of the atlas vertebra. Radiol Res Pract. 2013; 2013:957280.

Haakonsen M, Gudmundsen TE, Høst O. Midline anterior and posterior atlas clefts may simulate a Jefferson fracture. Acta Orthop Scand 1995; 66:369-371.

Hadley LA. Tortuosity and deflection of the vertebral artery. Am J Roentgenology, 1958;80:306-312.

Hadley MN, Dickman CA, Browner CM, Sonntag VK. Acute traumatic atlas fractures: management and long term outcome. Neurosurgery. 1988; 23:31-35.

Handel SF, Lee YY. Computed tomography of spinal fractures. *Radiol Clin North Am.* 1981; 19:69-89.

Harwood-Nash DC. Computed tomography of ancient Egyptian mummies. *J Comput Assist Tomogr* 1979; 3:768–773.

Hierholzer H, Isalberti M, Hosten N, Stroszczynski C, Gandini G, Felix R. A rare complex developmental anomaly of the atlas: embryological and radiological considerations. *Neuroradiology* 1999; 41:901-903.

Hodak JA, Mamourian A, Dean BL. Radiologic evaluation of the craniovertebral junction. In: Dickman CA, Spetzler RF, Sonntag VKH, eds. *Surgery of the craniocervical junction*. New York: Thieme, 1998; 81-102.

Holsten DR. Eine besondere Form von Defektbildung im hinteren Atlasbogen. *Fortschr Röntgenstr* 1968; 108:541-543.

Hong JT, Lee SW, Son BC et al. Analysis of anatomical variations of bone and vascular structures around the posterior atlantal arch using three-dimensional computed tomography angiography. *J Neurosurg Spine* 2008; 8:230-236.

Hudek R, Wanner G, Simmen HP, Werner CM. C1 fracture in a patient with a congenital cleft in the posterior arch: report on a failed conservative treatment. *BMJ Case Rep.* 2013; 13;2013.

Hyypa SE, Laasonen EM, Halonen V. Erosion of cervical vertebrae caused by elongated and tortuous vertebral arteries. *Neuroradiology* 1974;7:49-51.

Jefferson G. Fractures of the atlas vertebra: Report of four cases and a review of those previously reported. *Br J Surg* 1920; 7: 407-422.

Jeger FB, Lussi A, Bornstein MM, Jacobs R, Janner SF. Cone beam computed tomography in endodontics: a review for daily clinical practice. 2013; 123:661-668.

Jin M, Asadoorian M, Hiller LP, Hughes TH. Hypertrophy of the anterior arch of the atlas associated with congenital nonunion of the posterior arch: a retrospective case-control study. *Spine J.* 2014;14:1155-1158.

Johnson DR, Mc. Andrew TM, Özkan O. Shape differences in the cervical and upper thoracic vertebrae in rats (*Rattus norvegicus*) and bats (*Pteropus poiocephalus*) : can we see shape patterns derived from position in column and species membership?. *J Anat* 1999; 194:249-53.

Kaiser DR, Ciarpaglini R, Maestretti G. An uncommon C1 fracture with longitudinal split of the transverse ligament. *Eur. Spine J.* 2012; 21:S471-474.

Kandziora F, Schulze-Stahl N, Khodadadyan-Klostermann C. et al. Screw placement in transoral atlantoaxial plate systems: an anatomical study. *J Neurosurg* 2001; 95:80–87.

Karwacki GM, Schneider JF. Normal ossification patterns of atlas and axis: a CT study. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2012; 33:1882-1887.

Kaya S, Yilmaz ND, Pusat S, Kural C, Kirik A, Izci Y. Double foramen transversarium variation in ancient Byzantine cervical vertebrae: preliminary report of an anthropological study. *Turk Neurosurg.* 2011;21:534-538.

Klimo P Jr, Blumenthal DT, Couldwell WT. Congenital partial aplasia of the posterior arch of the atlas causing myelopathy: case report and review of the literature. *Spine.* 2003; 28:E224–228.

Komatsu Y, Shibata T, Yasuda S, Ono Y, Nose T. Atlas hypoplasia as a cause of high cervical myelopathy. Case report. *J Neurosurg.* 1993; 79:917-919.

Koseki H, Wallin J, Wilting J, Mizutani Y, Kispert A, Ebensperger C, Herrmann BG, Christ B, Balling R. A role for Pax-1 as mediator of notochordal signals during the dorsoventral specification of vertebrae. *Development* 1993; 119:649–660.

Kovero O, Pynnonen S, Kuurila-Svahn K, Kaitila I, Waltimo-Sirén J. Skull base abnormalities in osteogenesis imperfecta: a cephalometric evaluation of 54 patients and 108 control volunteers. *J Neurosurg.* 2006; 105: 361–70.

Kwon JK, Kim MS, Lee GJ. The Incidence and Clinical Implications of Congenital Defects of Atlantal Arch. *Journal of Korean Neurosurgical Society.* 2009; 46:522-527.

Lang J. The cranio-cervical junction – Anatomy. In: Voth D, Glees P. (eds.) *Diseases in the cranio-cervical junction. Anatomical and pathological aspects and detailed clinical accounts.* New York: Gruyter 1987; 27–61.

Le Minor JM, Koritke JG. Associations among non-metric features of the atlas in the human species. *Arch Anat Histol Embryol.* 1991; 74:11-26.

Le Minor JM, Rosset P, Favard L, et al. Fracture of the anterior arch of the atlas associated with a congenital cleft of the posterior arch. Demonstration by CT. *Neuroradiology* 1988; 30:444-446.

Lee HC, Hsieh PC, Cho DY. Atlas hypoplasia combined with atlantoaxial subluxation is a cause of non-traumatic cervical myelopathy. *Mid Taiwan J Med* 2003; 8:99-104.

Lee MJ, Cassinelli E, Riew KD. The feasibility of inserting atlas lateral mass screws via the posterior arch. *Spine*. 2006; 31:2798-2801.

Levine AM, Edwards CC. Fractures of the atlas. *J Bone Joint Surg Am*. 1991; 73: 680-691.

Lewin PK, Harwood-Nash DC. Computerized axial tomography in medical archaeology. *Paleopathol Newslett* 1977; 17: 8-9.

Lipson SJ, Mazur J. Anteroposterior spondyloschisis of the atlas revealed by computerized tomography scanning. A case report. *J Bone Joint Surg Am*. 1978; 60:1104-1105.

Logan WW, Stuard ID. Absence of posterior arch of the atlas. *Am J Roentgenol* 1973; 118:431-434.

Lu J, Ebraheim NA, Yang H. et al. Anatomic considerations of anterior transarticular screw fixation for atlantoaxial instability. *Spine*. 1998; 23, 1229-1235.

Martich V, Ben-Ami T, Yousefzadeh DK, Roizen NJ. Radiology. Hypoplastic posterior arch of C-1 in children with Down syndrome: a double jeopardy. 1992; 183:125-128.

Martínez JF, Navarro M, Giménez A. Aplasia del arco posterior del Atlas. *Rev Esp Cir Osteoart* 1993; 28: 47-50.

Martín-Ferrer S. Traumatismos de la columna cervical alta: Clasificación tipológica, indicaciones terapéuticas y abordajes quirúrgicos (a propósito de 286 casos). *Neurocirugía*. 2006; 17: 391-419.

Martirosyan NL, Cavalcanti DD, Kalani MY, Maughan PH, Theodore N. Aplasia of the anterior arch of atlas associated with multiple congenital disorders: case report. *Neurosurgery*. 2011; 69:E1317-1320.

Mays S. *The Archaeology of Human Bones*. Routledge: London. 1998.

McGaughran JM, Oates A, Donnai D, Read AP, Tassabehji M. Mutations in PAX1 may be associated with Klippel-Feil syndrome. *Eur J Hum Genet* 2003; 11:468-474.

McKibbin B. The biology of fracture healing in long bones. *Bone Joint Surg Br* 1978; 60:150-161.

Means JH. A roentgenological study of skeletal remains of the prehistoric Mound Builder Indians of Ohio. *Am J Roentgenol* 1925; 13:359–367.

Menezes AH. Hypoplasia of C-1 in children with down syndrome. *J Neurosurg* 2007; 107:455-456.

Mirowitz SA, Apicella P, Reinus WR, Hammerman AM. MR imaging of bone marrow lesions: relative conspicuousness on T1-weighted, fat-suppressed T2-weighted, and STIR images. *AJR Am J Roentgenol* 1994; 162:215-221.

Müller F, O’Rahilly R. The human chondrocranium at the end of the embryonic period, proper, with particular reference to the nervous system. *Am J Anat* 1980; 159:33-58.

Müller F, O’Rahilly R. Somatic vertebral correlation and vertebral levels in the human embryo. *Am J Anat* 1986; 177:3-19.

Müller F, O’Rahilly R. Occipitocervical segmentation in staged human embryos. *J Anat* 1994; 185:251-258.

Müller F, O’Rahilly R. Segmentation in staged human embryos: the occipitocervical region revisited. *J Anat* 2003; 203:251–258.

Muthu SK, Cox S, Gunawardena WJ, Balakrishnan G. Anteroposterior spondyloschisis of the atlas. Two case reports and literature review. *Emerg Radiol*. 2007;13:337-340.

Nagar Y, Taitz C, Reich R. What can we make of these fragments? Excavation at “Mamilla” Cave, Byzantine period, Jerusalem. *Int J Osteoarchaeol* 1999;9:29-38.

Netter FH. Atlas de anatomía humana (versión digital en CD) 5ª Ed. Masson, 2011.

Nicolaou S, Yong-Hing CJ, Galea-Soler S, Hou DJ, Louis L, Munk P. Dual-energy CT as a potential new diagnostic tool in the management of gout in the acute setting. *AJR Am J Roentgenol*. 2010; 194:1072-1078.

Ogden JA. Radiology of postnatal skeletal development. XI. The first cervical vertebra. *Skeletal Radiol* 1984; 12:12–20.

Ogden JA. Radiology of postnatal skeletal development. XII. The second cervical vertebra. *Skeletal Radiol* 1984; 12:169-177.

Ortner DJ, Mays S. Dry-bone manifestations of rickets in infancy and early childhood. *Int J Osteoarchaeol* 1998; 8: 45-55.

Osti M, Philipp H, Meusburger B, Benedetto KP. Os odontoideum with bipartite atlas and segmental instability: a case report. *Eur Spine J* 2006; 15:564-567.

O'Sullivan AW, McManus F. Occult congenital anomaly of the atlas presenting in the setting of acute trauma. *Emerg. Med. J.* 2004; 21:639-640.

Pache G, Krauss B, Strohm P et al. Dual-energy CT virtual noncalcium technique: detecting posttraumatic bone marrow lesions--feasibility study. *Radiology.* 2010; 256:617-624.

Panagopoulos A, Zouboulis P, Athanaselis E, Papadopoulos AX, Dimakopoulos P. Aplasia of the posterior arc of the atlas with persistent posterior tubercle: a case report. *Eur Spine J* 2005; 14:205-207.

Pang D, Thompson DNP. Embryology and bony malformations of the craniovertebral junction. *Child's Nervous System.* 2011; 27:523-564.

Pascual-Gallego M, Budke M, Villarejo F. Spinal stenosis at the level of atlas in a boy with Down syndrome. A case report and literature review. *Neurocirugia (Astur).* 2014; 25:29-32.

Pasku D, Katonis P, Karantanas A, Hadjipavlou A. Congenital posterior atlas defect associated with anterior rachischisis and early cervical degenerative disc disease: A case study and review of the literature. *Acta Orthop Belg* 2007; 73:282-285.

Persson AJ, Falk J, Berge J, Jackowski C. Atlanto-axial rotatory subluxations in postmortem CT: radiologists be aware of a common pitfall. *Forensic Sci Int* 2013; 225:9-14.

Petre BM, Karp JE, Riley LH 3rd. Athletic cervical spine injury in the setting of fusion failure of the anterior and posterior atlas. *Orthopedics*. 2012; 35: e1449-1452.

Phan N, Marras C, Midha R, Rowed D. Cervical myelopathy caused by hypoplasia of the atlas: two case reports and review of the literature. *Neurosurgery* 1998; 43:629-633.

Piatt JH Jr, Grissom LE. Developmental anatomy of the atlas and axis in childhood by computed tomography. *J Neurosurg Pediatr* 2011; 8:235-243.

Pinhas R, Mays S (eds). *Advances in human paleopathology*. Chichester: John Wiley & Sons Ltd, 2008. pp 77-87.

Piper JG, Traynelis VC. Congenital malformations of the craniovertebral junction, in Dickman CA, Spetzler RF, Sonntag VKH (eds): Surgery of the Craniovertebral Junction. New York: Thieme, 1998. pp 123-149.

Polga JP, Cramer CG. Cleft of anterior arch of atlas simulating odontoid fracture. Radiology 1974; 113:341-342.

Pratt H, Davies E, King L. Traumatic injuries of the c1/c2 complex: computed tomographic imaging appearances. Curr Probl Diagn Radiol. 2008;37:26-38.

Prempe RC, Gibson JC, Bhattacharya JJ. Midline clefts of the atlas: a diagnostic dilemma. Spinal Cord. 2002; 40:92-93.

Rao RD, Tang S, Lim C, Yoganandan N. Developmental morphology and ossification patterns of the C1 vertebra. J Bone Joint Surg Am. 2013; 4;95:e1241-1247.

Raybaud C. Anatomy and development of the craniovertebral junction. Neurol Sci. 2011; 32:S267-270.

Richardson EG, Boone SC, Reid RL. Intermittent quadriparesis associated with a congenital anomaly of the posterior arch of the atlas. J Bone Joint Surg [Am] 1975; 57-A:853-854.

Rocha R, Safavi-Abbasi S, Reis C, et al. Working area, safety zones, and angles of approach for posterior C-1 lateral mass screw placement: a quantitative anatomical and morphometric evaluation. *J Neurosurg Spine* 2007; 6:247–254.

Rodriguez Boto G. Vaquero Crespo J. Traumatismo raquimedular. Traumatismos de la unión cráneo-cervical y de la columna cervical superior. 2009. p 171.

Rydberg J, Liang Y, Teague SD. Fundamentals of multichannel CT. *Semin Musculoskelet Radiol* 2004; 8:137-146.

Sabuncuoglu H, Ozdogan S, Karadag D, Kaynak ET. Congenital hypoplasia of the posterior arch of the atlas: case report and extensive review of the literature. *Turk Neurosurg.* 2011;21:97-103.

Sadler, T. W.. Langman : embriología médica con orientación clínica. 8a.ed.-- Madrid : Médica Panamericana, 2002. p 61-61 70, 88, 91-93, 177.

Sagiuchi T, Tachibana S, Sato K et al. Lhermitte sign during yawning associated with congenital partial aplasia of the posterior arch of the atlas. *AJNR Am J Neuroradiol* 2006;27:258-260.

Sanchis-Gimeno JA, Aparicio L. Posterior arch defect in a dry atlas. *Eur Spine J.* 2011; 20:1574-5.

Scheuer L, Black S. *Developmental Juvenil Osteology.* 1st ed. London: Academic Press; 2000.

Schrodel MH, Braun V, Stolpe E, Hertlein H. Coincidental deficiency of the posterior arch of the atlas and thalassaemia minor: possible pitfalls in a trauma victim. *Emerg Med J.* 2005; 22:526-528.

Schrodel P Jr, Blumenthal DT, Couldwell WT. Congenital partial aplasia of the posterior arch of the atlas causing myelopathy: case report and review of the literature. *Spine* 2003; 28:224-228.

Schulze P, Buurman R. Absence of the posterior arch of the atlas. *Am J Roentgenol* 1980; 134:178-180.

Seal C, Zarro C, Gelb D. et al. C1 lateral mass anatomy: proper placement of lateral mass screws. *J Spinal Disord Tech* 2009; 22:516-523.

Senoglu M, Abbasi SS, Theodore N, Bambakidis NC, Crawford NR, Sonntag VKH. The frequency and clinical significance of congenital defects of the posterior and anterior arch of the atlas. *J Neurosurg Spine* 2007; 7:399-402.

Sensenig EC. The development of the occipital and cervical segments and their associated structures in human embryos. *Contrib Embryol* 1957; 36:152-161.

Sharma A, Gaikwad SB, Deol PS, Mishra NK, Kale SS: Partial aplasia of the posterior arch of the atlas with an isolated posterior arch remnant: findings in three cases. *AJNR Am J Neuroradiol* 2000; 21:1167-1171.

Sherk HH, Nicholson JT. Fractures of the atlas. *J Bone Joint Surg Am.* 1970; 52:1017-1024.

Sim E, Vaccaro AR, Berzlanovich A, Thaler H, Ullrich CG. Fenestration of the extracranial vertebral artery: Review of the literature. *Spine* 2001; 26: E139-142.

Smoker WR. Craniovertebral junction: Normal anatomy, craniometry and congenital anomalies. *Radiographics* 1994; 14:255-277.

Spadaro A, Rotondo M, Conforti R, Muras I, Rinaldi F, Albanese V. Aplasia of the posterior arch of the atlas associated with isolated posterior tubercle. *Acta Neurol Napoli* 1987; 9:19-25.

Subhas N, Freire M, Primak AN, Polster JM, Recht MP, Davros WJ, Winalski CS. CT arthrography: in vitro evaluation of single and dual

energy for optimization of technique. *Skeletal Radiol.* 2010; 39:1025-1031.

Suchomel P, Choutka O, Barsa P. *Surgical Anatomy. Reconstruction of Upper Cervical Spine and Craniovertebral Junction.* Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2011 p: 3-15.

Suzuki T, Miyamoto H, Sumi M et al. Cervical myelopathy caused by pseudoarthrosis between posterior arch of the atlas and lamina of the axis in Klippel-Feil syndrome: a case report. *Spinal Disord Tech.* 2008; 21:225-228.

Taitz C, Nathan H, Arensburg B. Anatomical observations of the foramina transversaria. *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 1978;41:170-176.

Tan EC, Soon HC, Kevin M, Se To BC. Congenital absence of the posterior arch of the atlas - A strange but benign anomaly. *Malaysian Orthopaedic Journal.* 2007; 1:30-32.

Tanaka T, Uthoff HK. Significance of resegmentation in the pathogenesis of vertebral body malformation. *Act Orthop Scand* 1981; 52:331-8.

Tassabehji M, Fang ZM, Hilton EN et al. Mutations in GDF6 are associated with vertebral segmentation defects in Klippel-Feil syndrome. *Hum Mutat* 2008; 29:1017-1027.

Tejaswi KB, Hari Periya EA. Virtopsy (virtual autopsy): A new phase in forensic investigation. *Forensic Dent Sci.* 2013; 5:146-148.

Thayyil S, Chitty LS, Robertson NJ, Taylor AM, Sebire NJ. Minimally invasive fetal postmortem examination using magnetic resonance imaging and computerised tomography: current evidence and practical issues. *Prenat Diagn.* 2010; 30:713-718.

Torreman M, Verhagen IT, Sluzewski M, Kok AJ, Van Rooij WJ. Recurrent transient quadriparesis after minor cervical trauma associated with bilateral partial agenesis of the posterior arch of the atlas. *J Neurosurg* 1996; 84:663-665.

Torriani M, Lourenço JLG. Agenesis of the posterior arch of the atlas. *Rev. Hosp. Clín. Fac. Med. S. Paulo* 2002; 57:73-76.

Tsusaki T. Über den Atlas und Epistropheus bei den eingeborenen Formosanern. *Folia Anatomica Japonica* 1924; 2:221-246.

Tyrrell AJ, Benedix DC. Two cases of atlas anomalies. *International Journal of Osteoarchaeology* 2004; 14:52-59.

Umamaheshwar KL, Sehrawat A, Parashar MK, Mavade K. Two case reports of an unusual association between Klippel-Feil syndrome and amyotrophic lateral sclerosis: Do they share same genetic defect? *Ann Indian Acad Neurol.* 2013; 16:705-707.

Urasaki E, Yasukouchi H, Yokota A. Atlas hypoplasia manifesting as myelopathy in a child . *Neurol Med Chir* 2001; 41:160-162.

Uhthoff, H.K. *The Embryology of the Human Locomotor System.* 1th edit. Berlin: Springer- Verlag; 1990.

Van der Sanden W. *Through Nature to Eternity. The Bog People of Northwest Europe.* Drents Museum: Assen. 1996.

von Ebner E. *Urwirbel und Neugliederung der Wirbelsäule.* *Sitzungsber Akad Wiss Wein III* 1888; 97:194–206.

von Torklus D, Gehle W. *The Upper Cervical Spine.* New York, NY: Grune & Stratton; 1972.

Waheed MA, Gilligan P. Congenital absence of the posterior arch of the atlas: a benign anomaly?. *Emerg. Med. J.* 2010; 27:803.

Wang JC, Nuccion SL, Feighan JE, Cohen B, Dorey FJ, Scoles PV. Growth and development of the pediatric cervical spine documented radiographically. *J Bone Joint Surg Am* 2001; 83:1212-1218.

Wang S, Wang C, Yan M, Zhou H, Jiang L. Syringomyelia with irreducible atlantoaxial dislocation, basilar invagination and Chiari I malformation. *Eur. Spine J.* 2010; 19:361-366.

Watanabe M, Sakai D, Yamamoto Y, Sato M, Mochida J, Upper cervical spine injuries: age-specific clinical features. *J Orthop Sci.* 2010; 15:485-492.

White TD, Black MT, Folkens TA. (Eds.), *Human Osteology* 3rd edn, Academic Press, Oxford, 2011, pp. 131-147.

White TD, Folkens PA. *The Human Bone Manual*. Academic Press: San Diego, CA. 2005.

Williams HU. Human paleopathology with some original observations of symmetrical osteoporosis of the skull. *Arch Path* 1929; 7: 839–902.

Wolf RF, Klein JP. Complete bipartition of the atlas in the Klippel-Feil syndrome. A radiologically illustrated case report. *Surg Radiol Anat* 1997; 19:339-340.

Wright NC, Lisse JR, Walitt BT, Eaton CB, Chen Z, Women's Health Initiative Investigators, Arthritis increases the risk for fractures-- results from the Women's Health Initiative. *J. Rheumatol.* 2011; 38:1680-1688.

Young JP, Young PH, Ackermann MJ, et al. The ponticulus posticus: implications for screw insertion into the first cervical lateral mass. *J Bone Joint Surg Am*, 2005; 87:2495-2498.