

NEUROCIURURGIA PEDIÀTRICA: HIDROCEFÀLIES I CRANIOPATIES. ESPINA BÍFIDA I ALTRES ALTERACIONS DEL DESENVOLUPAMENT

34484 Patologia del Sistema Nerviós

Neurocirurgia

Tema 16

Prof. Vicente Vanaclocha

Prof. Pedro Roldan

Prof. Guillermo García-March

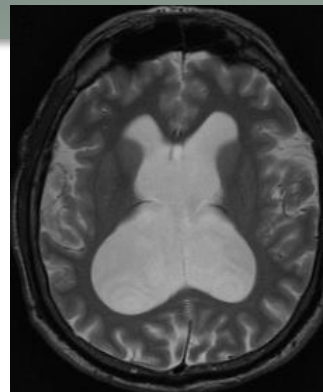
vivava@uv.es

pedro.rolدان@uv.es

guillermo.garcia-march@uv.es

Conceptes a desenvolupar

- **Hidrocefàlia**
- **Craniopaties**
 - *Craniosinostosis*
 - *Disrafismes cranioencefàlics*



- **Espina bífida**
 - *Disrafismes espinals*



- **Altres alteracions del desenvolupament**
 - *Malformació de Chiari i d'Arnold-Chiari*
 - *Siringomièlia*



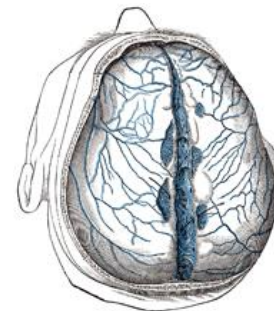
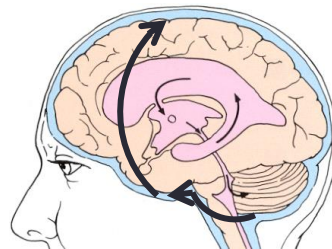
Líquid cefalorraquidi (LCR)

RECORDES?

- Líquid clar, transparent, 130 ml
- Funció: protegeix SNC (encèfal + medulla espinal)
 - Mecànica: esmorteïment (flotabilitat, trauma)
 - Química: Regulació de factors neuroendocrins, eliminació de residus metabòlics
 - Física: Manteniment PIC (evita \uparrow PIC)
- Producció – Circulació – Reabsorció



60% ~ 480 ml/d



Coroide **C**rea – **A**racnoide **A**bsorbeix



Cavitat cranial



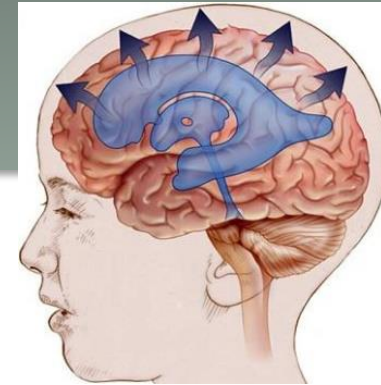
- Crani adult = blindatge ossi
- **Crani lactant**
 - Sutures + fontanel·les permeten augmentar la capacitat cavitat cranial → Major compensació del ↑PIC



Grup d'edat	Rang normal (mmHg)
Adults i infants majors	< 10-15
Infants petits	3-7
Nounats	1.5-6



HIDROCEFÀLIA

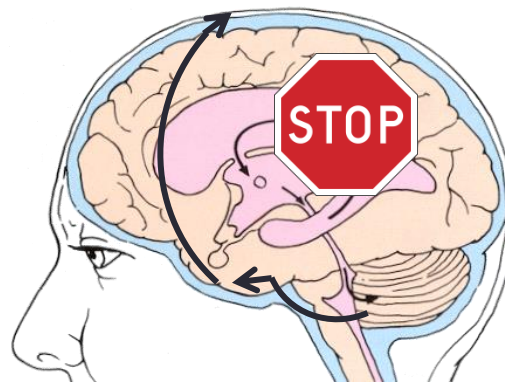


- ↑ **Contingut de LCR a nivell intracranial**
 - Una de les causes de *raised intracranial pressure* (massa-sang-LCR)

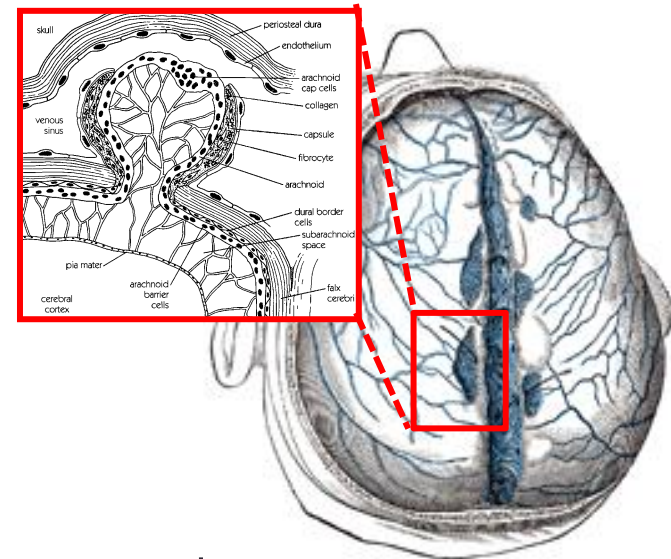
- Greek *hydroképhalos* (*hydros* = aigua, *képhalé* = cap)



↑ **Producció**
 (molt poc freqüent)



⊗ **Circulació**
 (Obstrucció en el flux)
Hydrocephalus non communicans



↓ **Reabsorció**
Hydrocephalus communicans



Tipus d'hidrocefàlia

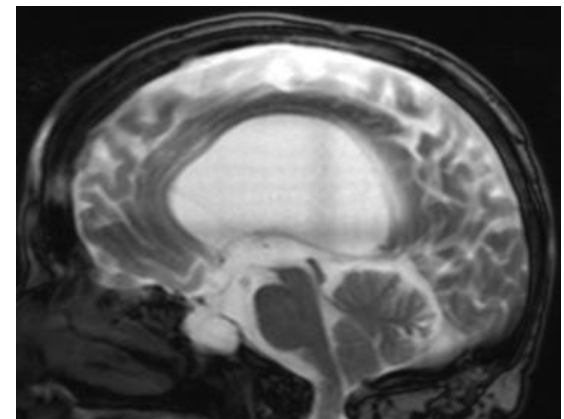
- **Segons el moment de presentació**

- Congènita (al naixement)
 - *Hemorràgia intraventricular, estenosi aqüeducte de Silvi*
- Adquirida
 - *Tumors, quists*
 - *Hemorràgies, infeccions*

- **Segons la circulació del LCR**



Prematuritat



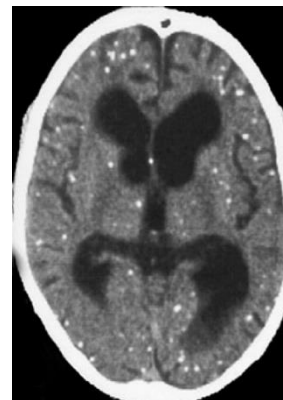
Estenosi aqüeducte Silvi



Hemorràgia tàlem



Tumor III ventricle



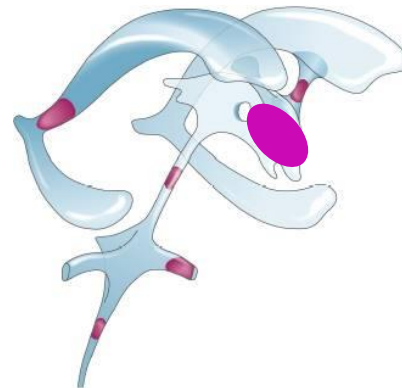
Cisticercosi



Meningitis tuberculosa

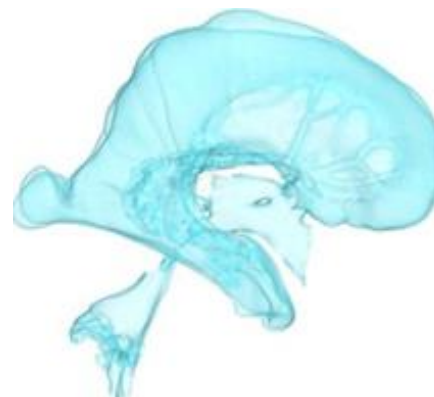
Tipus d'hidrocefàlia

- Segons el moment de presentació
- Segons la circulació del LCR
 - **No comunicant (obstructiva)**
 - *Obstrucció en el flux de LCR en el sistema ventricular (forat de Monro, aqüeducte de Silvi, IV ventricle)*
 - *Anomalia anatòmica, tumors...*
 - **Comunicant**
 - *LCR circula lliure pel sistema ventricular*
 - *Dèficit de drenatge o reabsorció (meninges, sins venosos...)*



Hidrocefàlia NO comunicant

- *Punts d'obstrucció*



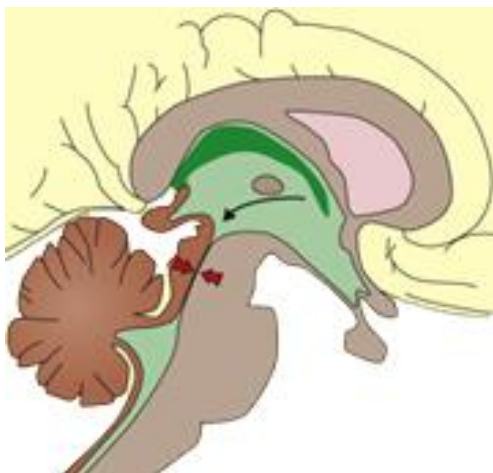
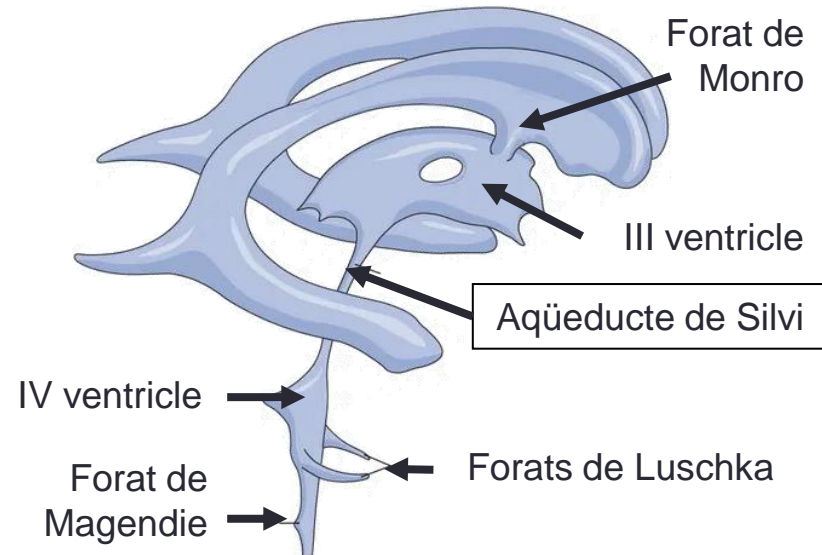
Hidrocefàlia comunicant



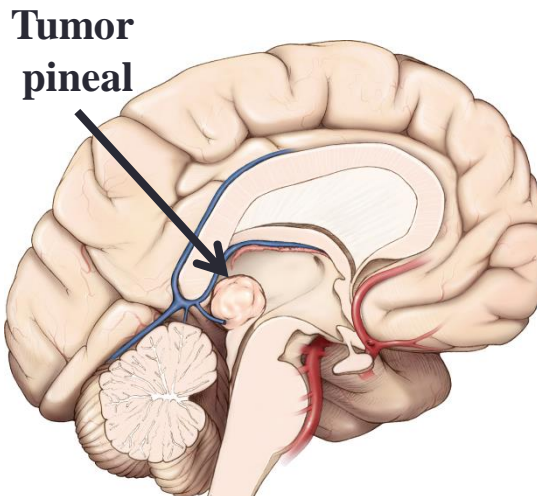
Hidrocefàlia no comunicant



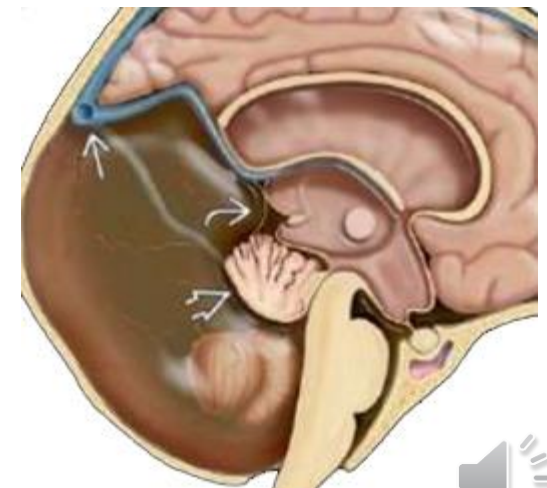
- Tumors intraventriculars
- Tumors regió pineal
(hidrocefàlia, alt vermis, dilatació IV ventricle)
- Estenosi aqüeducte de Silvi
- Malformació Dandy-Walker



Estenosi aqüeducte Silvi



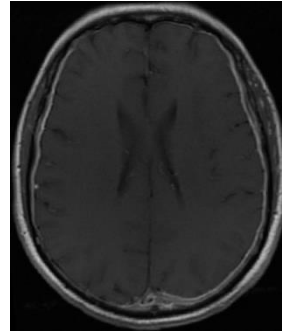
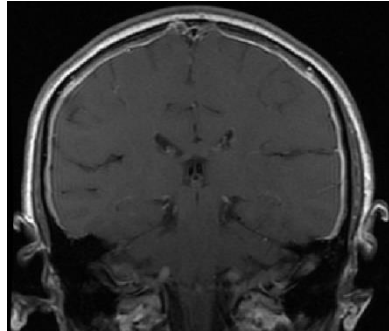
Tumor pineal



Malformació Dandy-Walker



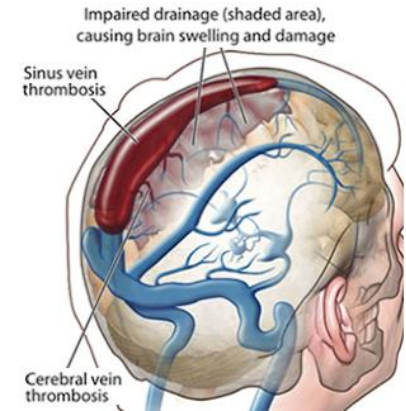
Hidrocefàlia comunicant



RM: Carcinomatosi meníngia



TC: hemorràgia subaracnoidal



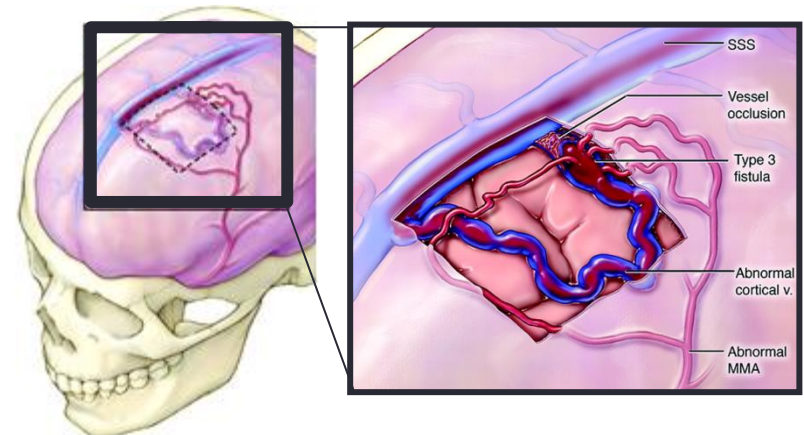
Trombosi si longitudinal superior

- Meninges

- Meningitis
- Hemorràgia subaracnoidal
- Carcinomatosi meníngia
- Limfomatosi meníngia

- Vascular

- Trombosi sins venosos
- Fístula arteriovenosa



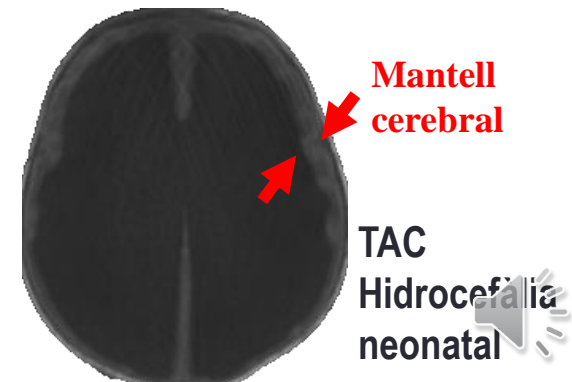
Fístula arteriovenosa dural



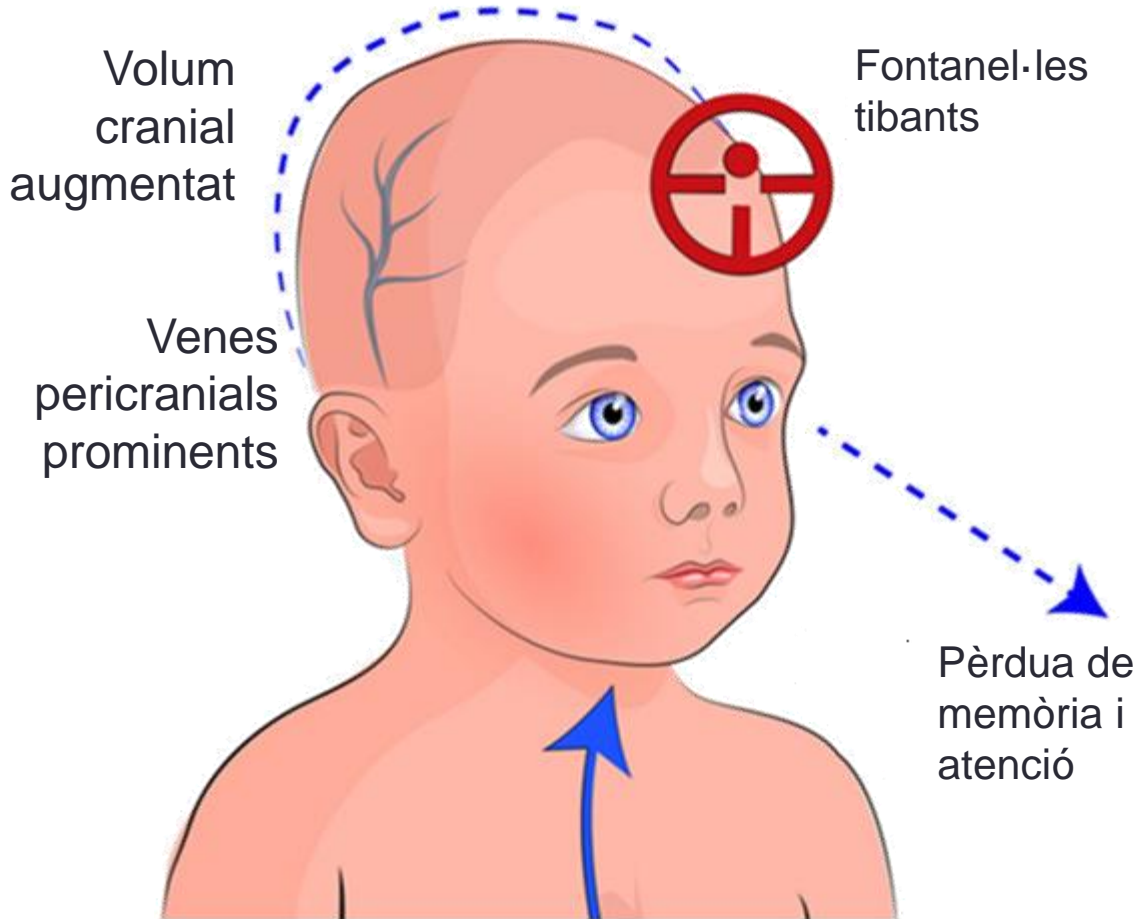
Clínica d'hidrocefàlia

• Lactant (sutures i fontanel·les obertes): morfologia + HTIC

- 1,1:1000 lactants
- Augment del perímetre cefàlic
- Bombament fontanel·les (tibants)
- Venes pericranials prominents
- Irritabilitat, plor
- Mala alimentació, letargia
- Ulls en sol ponent
- ❖ *Crònica* → retard del desenvolupament
psicomotor
- Infant i adult



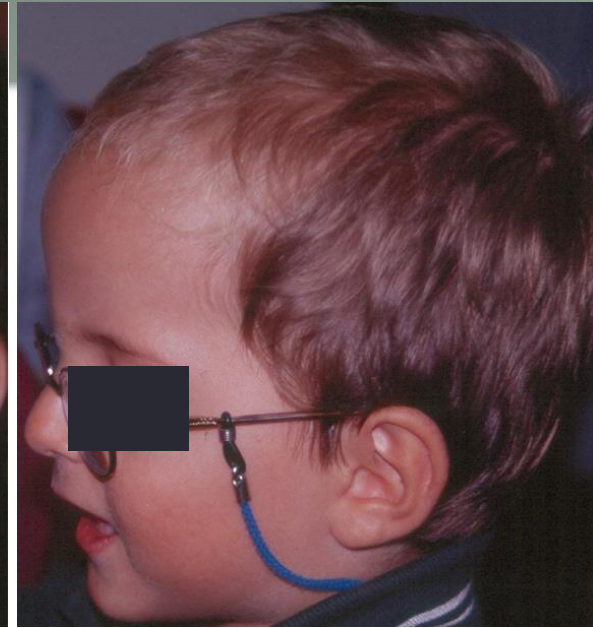
Clínica de la hipertensió intracranial en infants petits



RECORDES?

Ulls en sol ponent

- **Lactant: símptomes**
 - Irritabilitat, plor
 - Mala alimentació, letargia



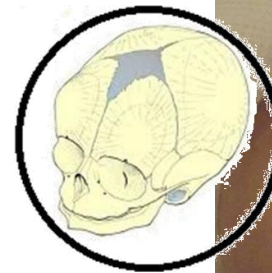
Macrocefàlia



Ulls en sol ponent



Estrabisme convergent



Fontanel·la tibat



Clínica d'hidrocefàlia

- Lactant (sutures i fontanel·les obertes): morfologia + hipertensió intracranial
- Infant i adult: hipertensió intracranial

• Aguda	• Crònica
<ul style="list-style-type: none"> ○ Cefalea ○ Nàusees i vòmits ○ Papil·ledema ○ Parèsia VI parell (diplopia) ○ Trastorns de la marxa ○ Síndrome de Parinaud (paràlisi mirada conjugada vertical cap amunt) 	<ul style="list-style-type: none"> ○ Cefalea ○ Nàusees i vòmits ○ Atròfia nervi òptic - ceguesa ○ Parèsia VI parell (diplopia) ○ Paraparèsia espàstica ○ Síndrome de Parinaud (paràlisi mirada conjugada vertical cap amunt) ○ Dismetria dels membres superiors ○ Alteracions endocrines ○ Tríada de Cushing ○ Alteració nivell consciència



Clínica de la hipertensió intracranial

- **Mal de cap**

- ↑ de nit, pot despertar el pacient de matinada
- ↑ amb les maniobres de Valsalva



- **Vòmits**

- ↑ al matí
- En “escopetada”

- **Papil·ledema** (en examen fons d’ull)

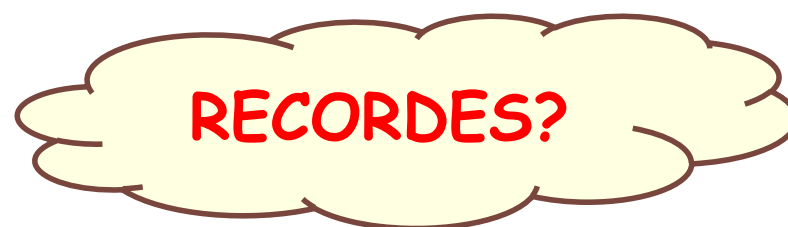
- **Alteració del nivell de consciència**

- **Tríada de Cushing**

- Hipertensió arterial, bradicàrdia i alteracions ritme respiratori (completa sols en 30% casos)

- **Diplopia** (lesió VI parell)

- **Focalitat neurològica**



Diagnòstic en el lactant

- Clínic:

- ↑ perímetre cranial

- **Ecografia transfontanel·les**

- Diagnòstic per imatge

- Rx crani (NO com a diagnòstic)

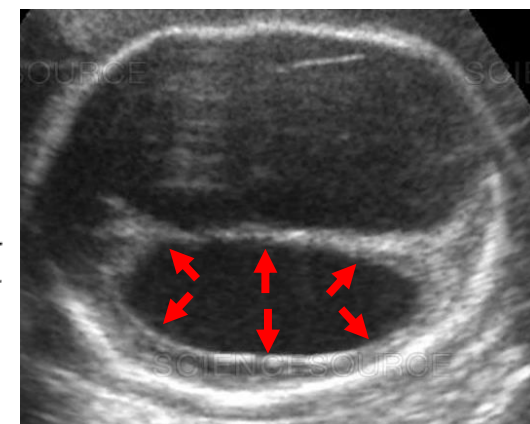
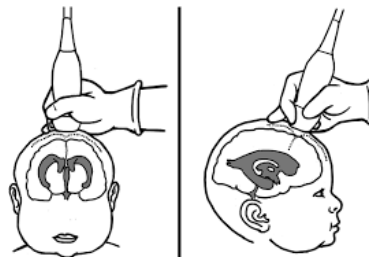
- *Lactant: diàstasi sutures*
- *infant/adult, casos crònics:*
 - *impressions digitiformes*
 - *engrandiment, erosió o descalcificació cadira turca*

- **TC / RM**

- *Hidrocefàlia*
- *ETIOLOGIA*



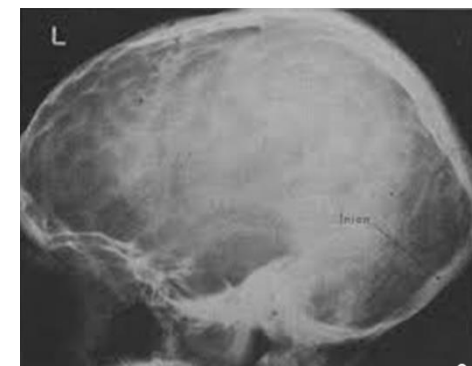
Mesurament perímetre cranial



Ecografia

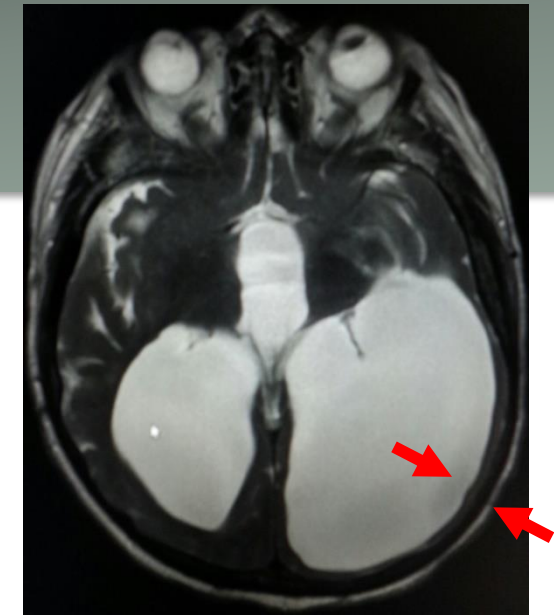
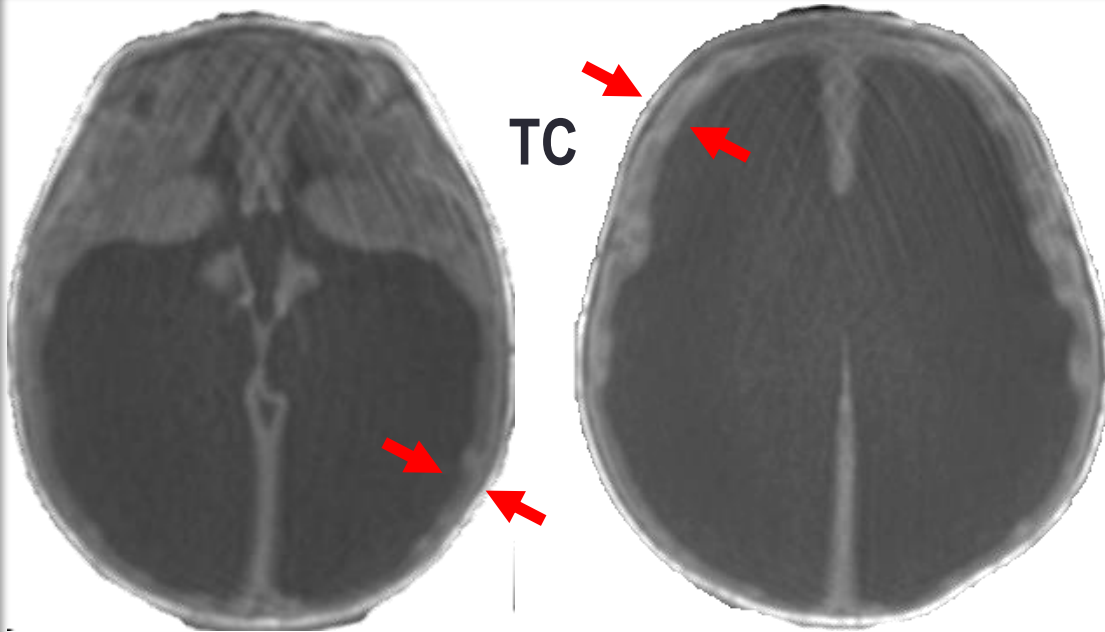


TAC 3D



Rx crani (hipertensió intracranial crònica)

Imatge TC i RM



RM

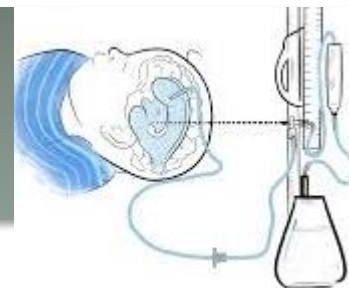


- Hidrocefàlia congènita / neonatal
 - Atròfia del parènquima cerebral
- Diagnòstic etiològic
 - Prematuritat: hemorràgia intraventricular

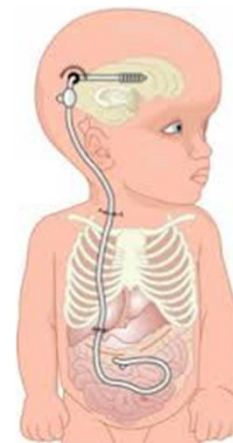


Tractament: drenatge LCR

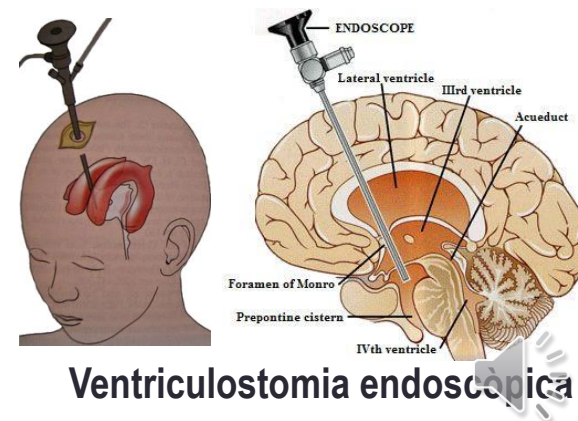
- Drenatge ventricular extern (mesura temporal) (DVE)
 - Hemorràgia intraventricular (prematuritat / hemorràgia subaracnoidal)
 - Meningitis, ventriculitis
 - Post-quirúrgica
- Derivació de LCR
 - Ventriculoperitoneal (DVP)
 - Ventriculoatrial (VA)
- Ventriculostomia endoscòpica
 - Perforació sòl III ventricle
 - *LCR ix directament a espai subaracnoidal*
 - *Només si obstrucció a nivell de III ventricle, aqüeducte de Silvi o fossa posterior*



Drenatge ventricular extern



Derivació ventriculoperitoneal



Ventriculostomia endoscòpica

MALFORMACIONS CRANIOENCEFÀLIQUES I RAQUIMEDULARS

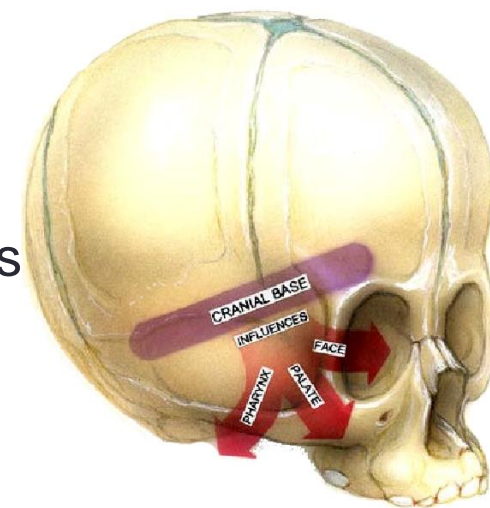
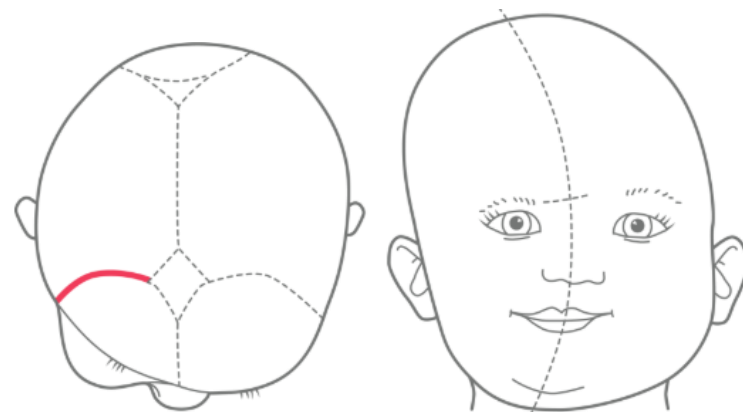
- Pell
 - Si dèrmic
 - Sinus pericranii
- Sistema nerviós
 - **Disrafismes** de crani i de raquis
 - Quists aracnoidals
 - Malformació de Dandy-Walker
 - Alteracions migració i proliferació neuronal
- Estructures òssies
 - **Disrafismes** de crani i de raquis
 - **Craniosinostosi** (cranioestenosi)
 - **Malformacions de xarnera**: Chiari

1. Craniosinostosi
2. Disrafismes cranials
3. Disrafismes espinals
4. Malformacions de xarnera i siringomièlia



1. CRANIOSINOSTOSI

- Tancament precoç d'una o més sutures cranials
 - Desenvolupament anormal del crani → asimetries facials
- Alteració primària del mesènquima
 - Generalment mutació genètica
 - A vegades hereditària
- Incidència 3-5 / 10.000 nascuts
- Clínica:
 - Asimetria facial
 - Dismòrfia cranial → Dona nom a la craniosinostosi
 - Compressió encèfal → HTIC → lesió parells cranials
 - Aïllades o en síndrome
 - *Polidactília, sindactília*



Craniosinostosi

- Diagnòstic

- Clínic: Morfologia crani

- *Palpació sutures? No sempre absents, i absència no és sempre diagnòstica*
 - *Descartar SÍNDROMES*

- TC multitall d'alta resolució amb reconstrucció en 3D



Oxicefàlia - Crani en trèvol

Polidactília



Sindactília en quadre sindròmic



Sindactília



Craniosinostosi

- Diagnòstic
 - Clínic
 - TC multitall d'alta resolució 3D \Rightarrow *Tipus de dismorfia cranial*

Simplex (1 sutura)

- **Escafocefàlia**
 - **Trigonocefàlia**
 - Plagiocefàlia
 - Braquicefàlia
- Línia mitjana*

Complexes (+1 sutura)

- Turricefàlia (acrocefàlia, sutura sagital oberta)
- Oxicefàlia. Crani en trèvol

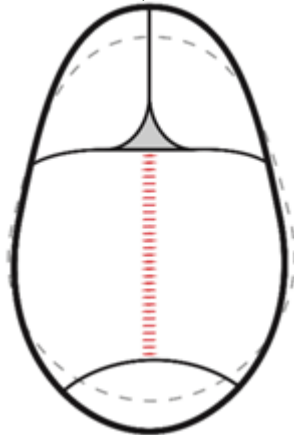
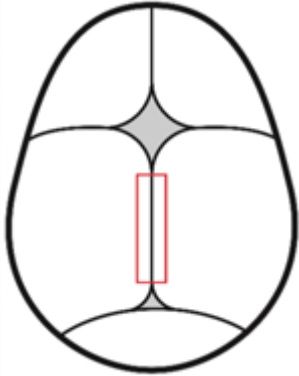
Sindròmiques (40%)

- **Síndrome de Crouzon**
- Acrocefalosindactília
 - **Tipus 1 – Síndrome Apert**
 - *Tipus 3 – Síndrome Saetho-Chotzen*
 - *Tipus 5 – Síndrome Pfeiffer*
- Acrocefalopolisindactília
 - *Tipus 2 – Síndrome Carpenter*
 - *Tipus 3 – Síndrome Sakati-Nyhan-Tisdale*



Craniosinostosis simples

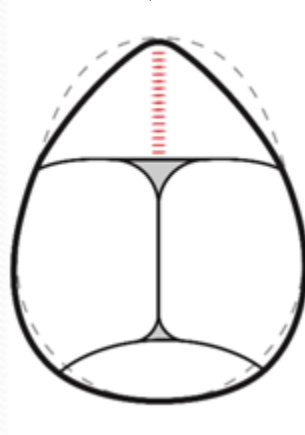
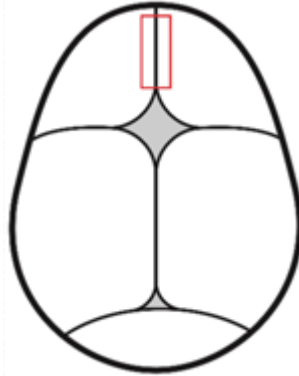
Sagital



Escafocefàlia

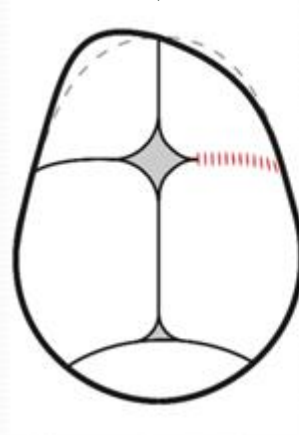
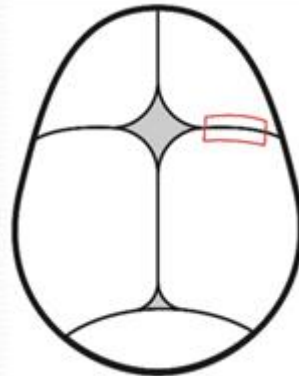
+ freqüent

Metòpica



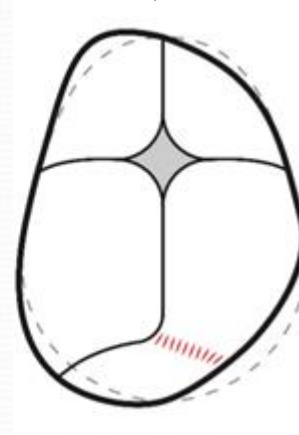
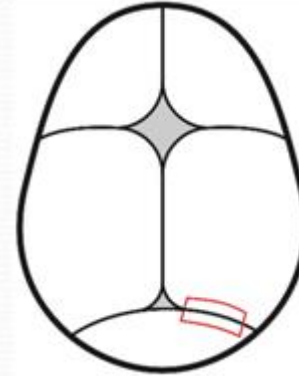
Trigonocefàlia

Coronal
unilateral



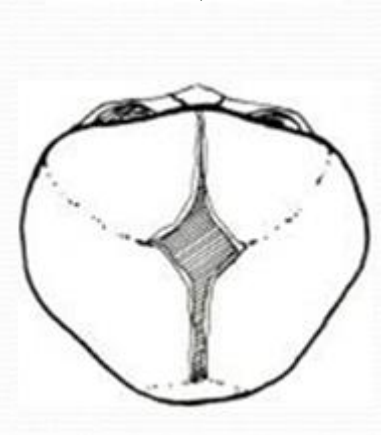
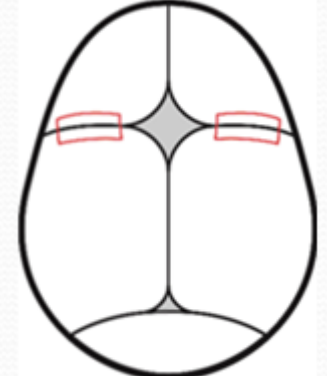
Plagiocefàlia
frontal

Lambdoidal



Plagiocefàlia
occipital

Coronal
bilateral

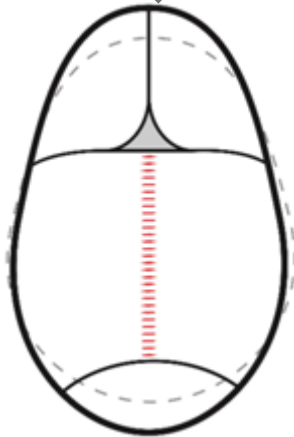
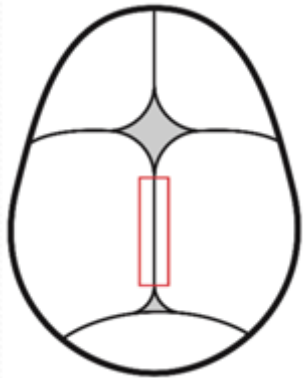


Braquicefàlia



Craniosinostosis simples

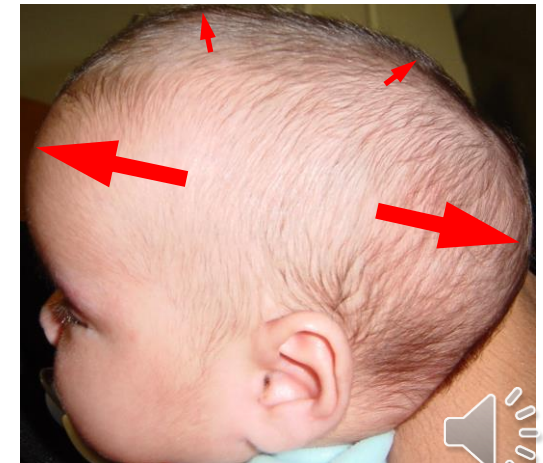
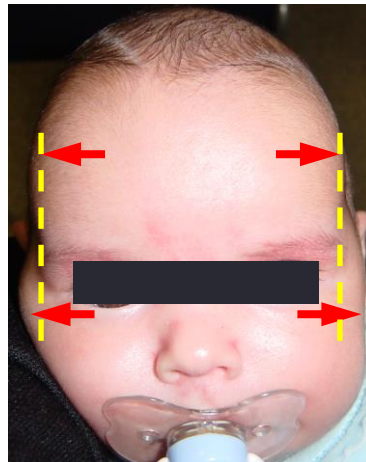
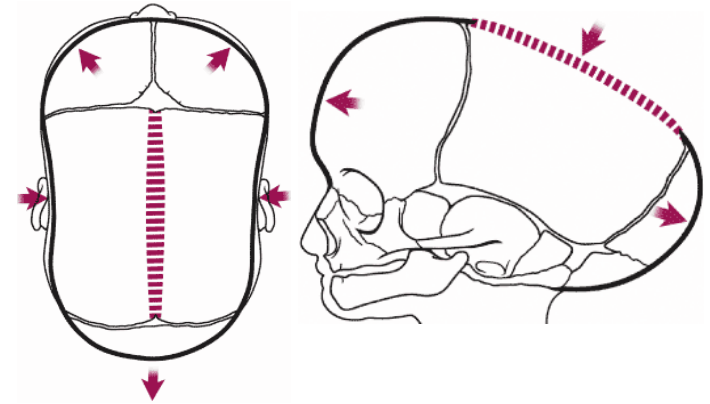
Sagital



Escafocefàlia

1. Escafocefàlia

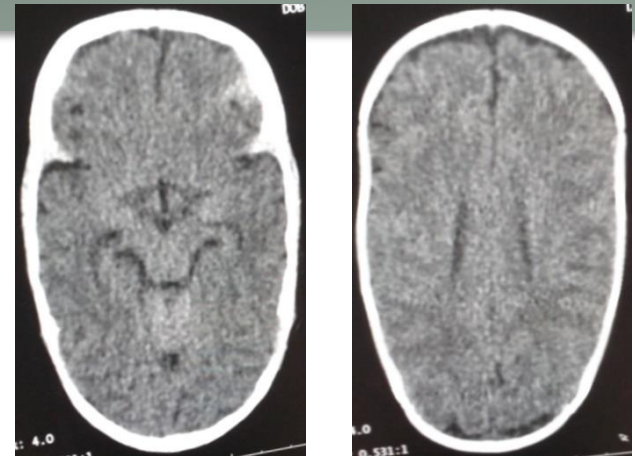
- Grec *skáphē* 'barca'
 - *Dolicocefàlia*
- Craniosinostosi més freqüent (1/4.000)
- Tancament precoç sutura sagital → crani creix en sentit AP



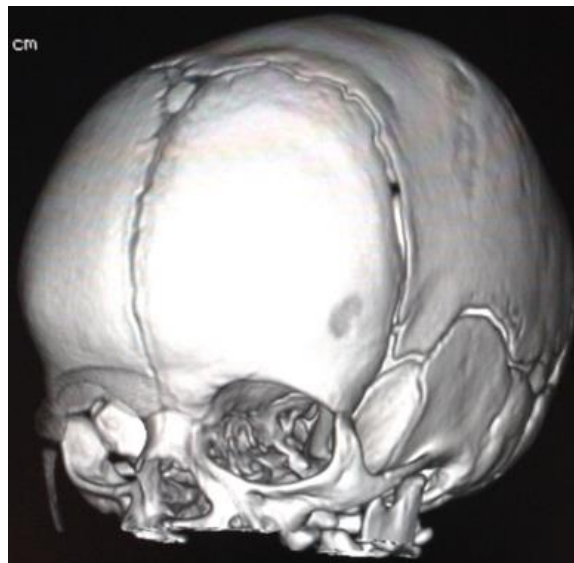
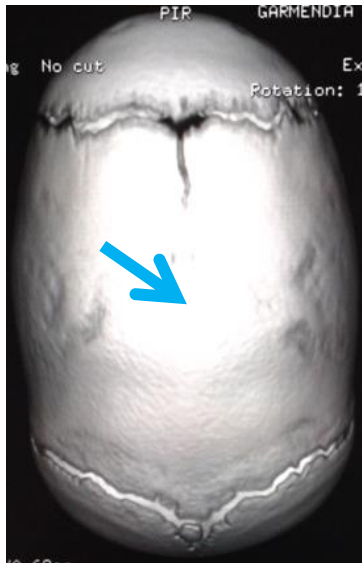
1. Escafocefàlia (dolicocefàlia)



TC

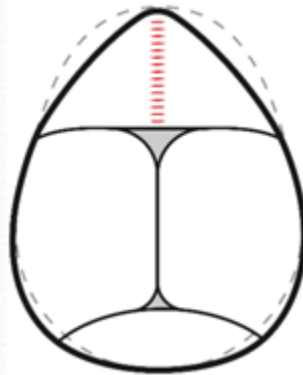
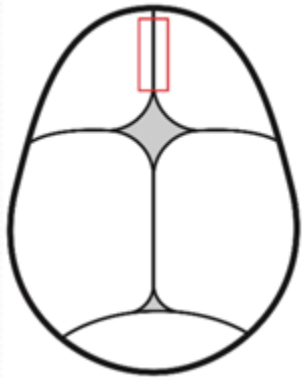


TC 3D



Craniosinostosis simples

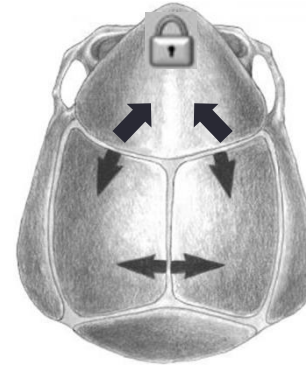
Metòpica



Trigonocefàlia

2. Trigonocefàlia

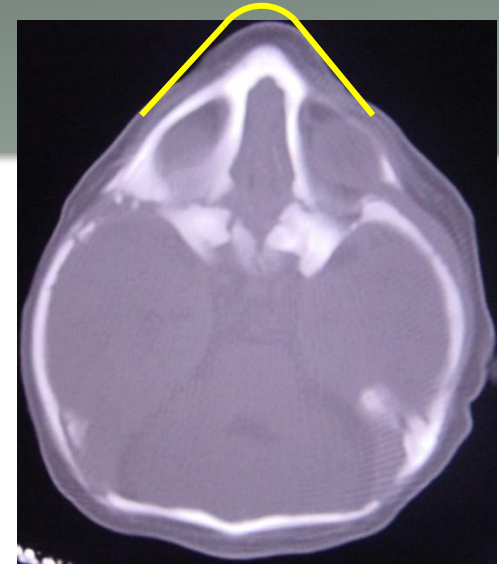
- Tancament sutura metòpica → frontals no poden créixer
- Front estret, triangular, vora palpable
- Hipotelorisme



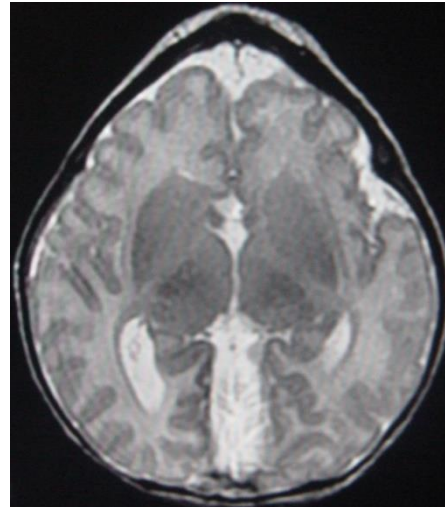
2. Trigonocefàlia



TC



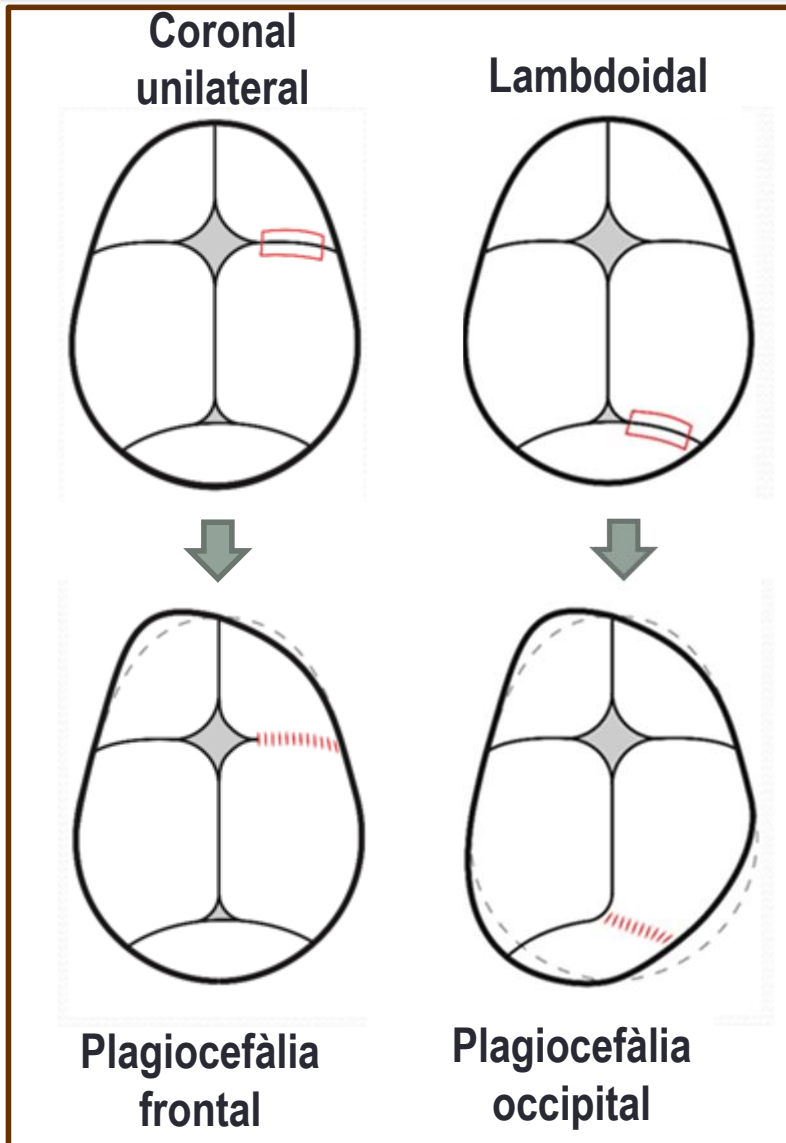
RM



TC 3D



Craniosinostosis simples



3. Plagiocefàlia frontal

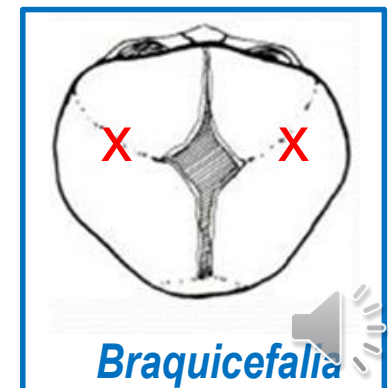
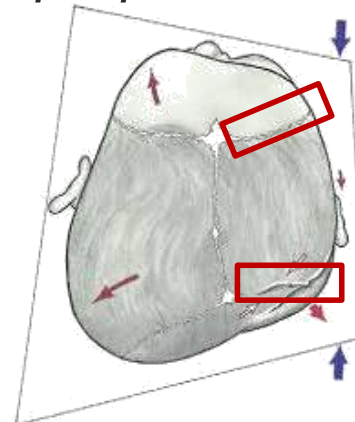
- Tancament de la sutura **coronal** a un costat

➤ (*dos costats = Braquicefàlia*)

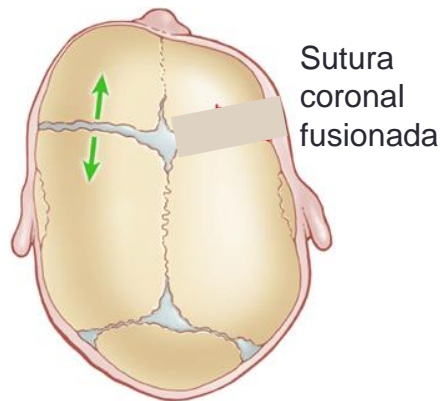
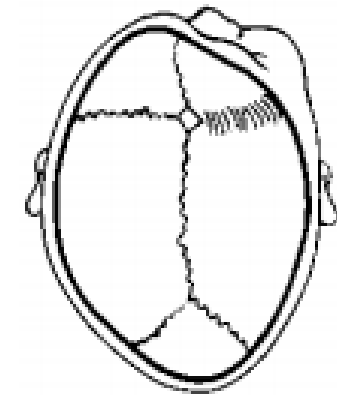
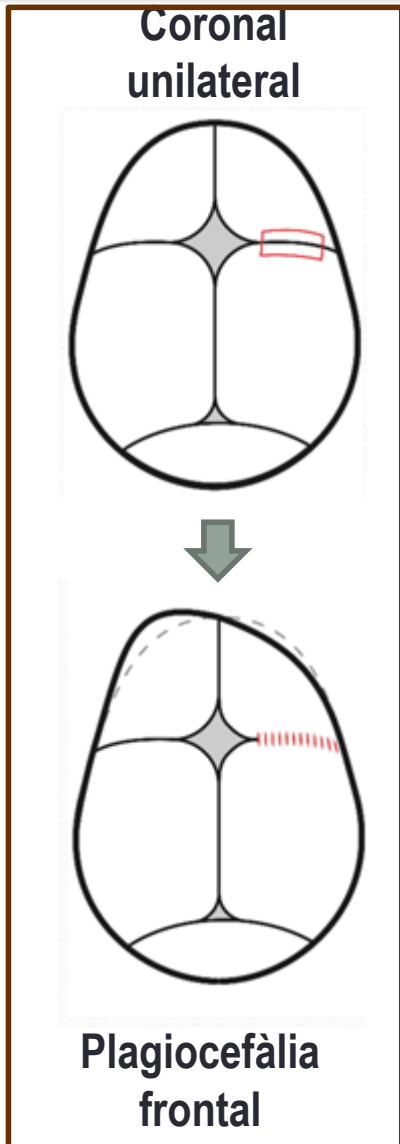
4. Plagiocefàlia occipital

- Tancament sutura **lambdoidal** a un costat

⇒ *Crani oblic, bombament del costat que pot créixer (contralateral)*



3. Plagiocefàlia frontal



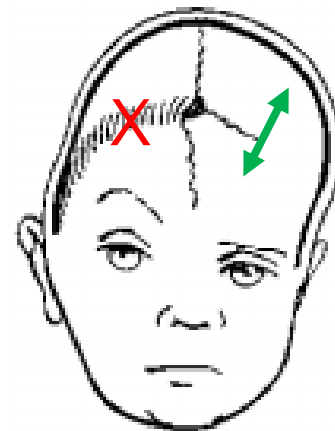
3. Plagiocefàlia frontal

- Tancament sutura **coronal** a un costat

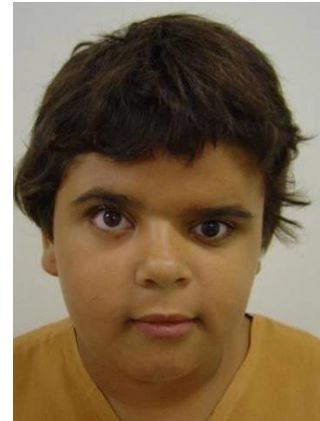
⇒ *Crani oblic, bombament del costat que pot créixer (contralateral)*



- *Bombament frontal costat sa, asimetria facial, ull d'arlequí*



3. Plagiocefàlia frontal (costat dret)



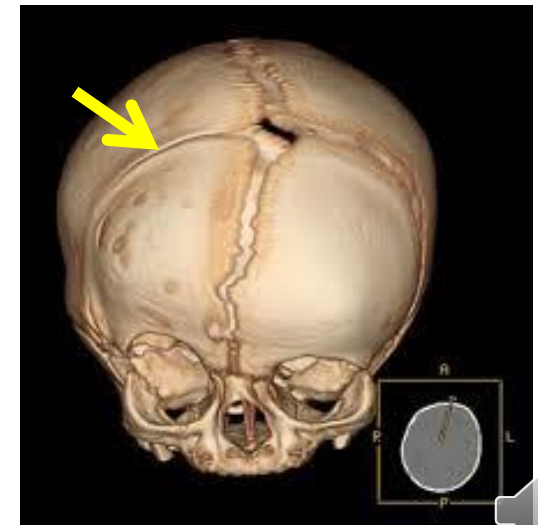
Rx simple



TC

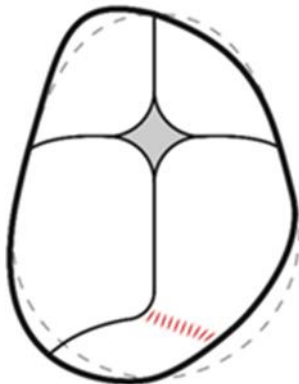
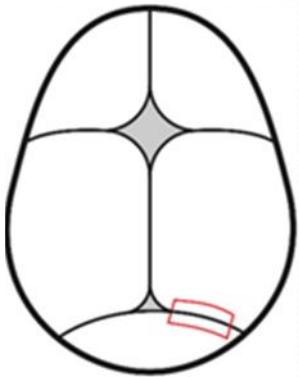


TC 3D



Craniosinostosis simples

Lambdoidal



Plagiocefàlia
occipital



4. Plagiocefàlia occipital

- Tancament sutura **lambdoidal** a un costat

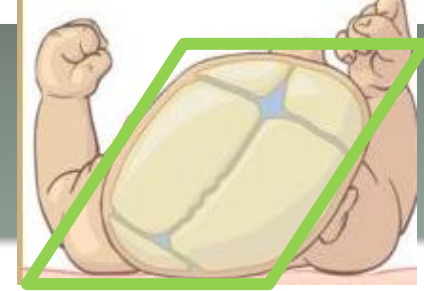
⇒ *Crani oblic, bombament del costat que pot créixer (contralateral)*



- Bombament occipital, “asimetria facial” (creixement compensatori contralateral)

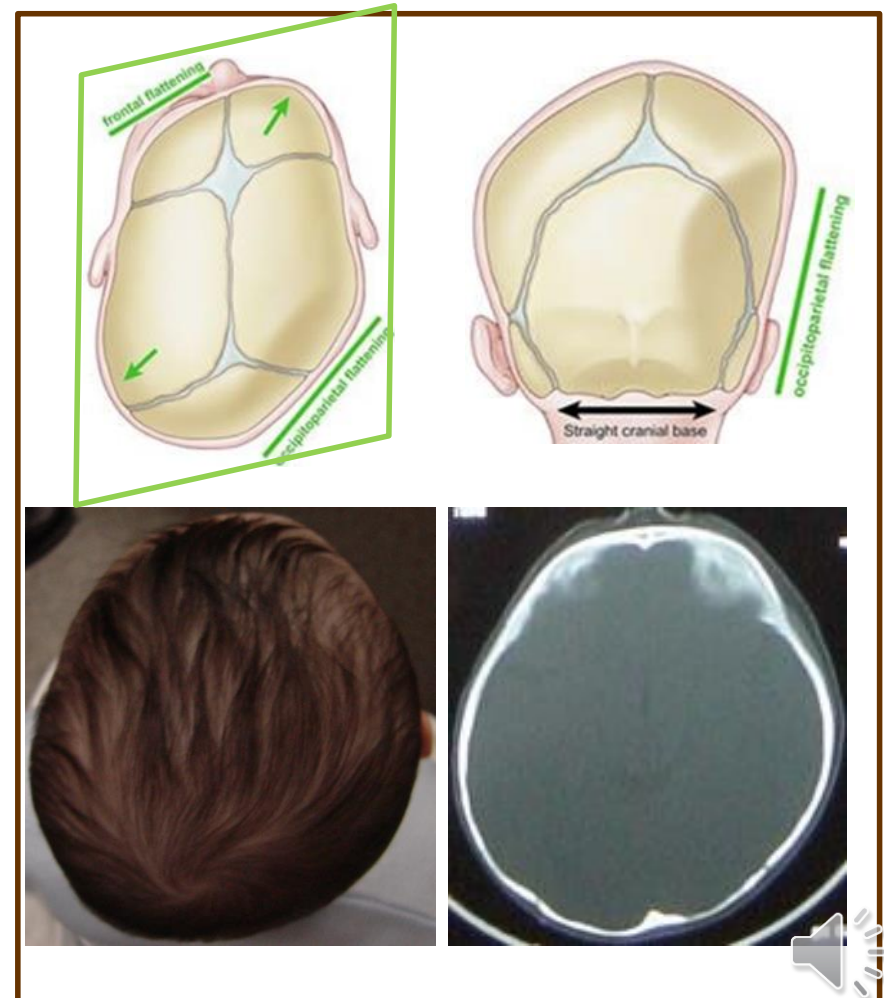
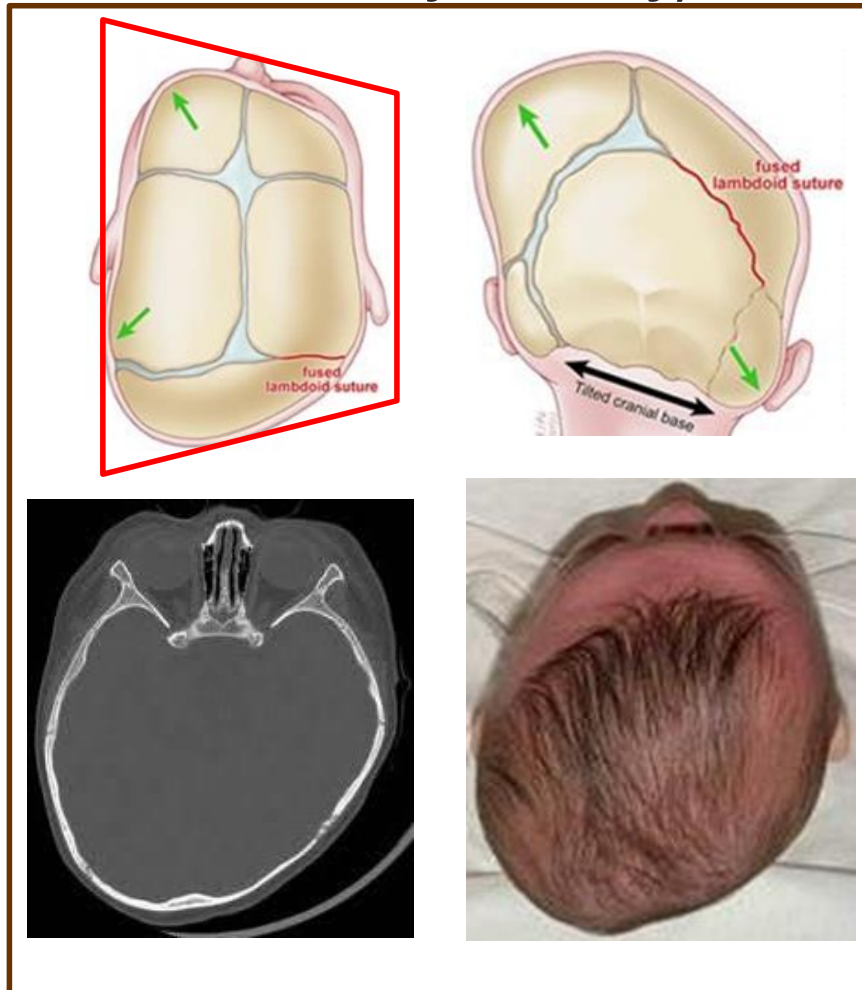


4. Plagiocefàlia occipital

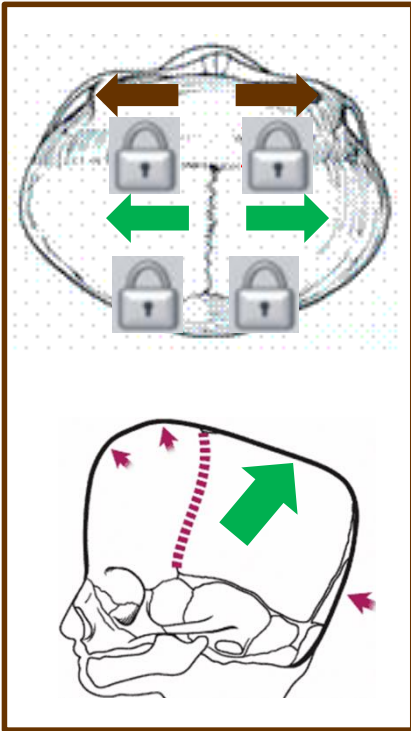


Vertadera (**TR**ue – **TR**apezoid,
 facial assymme**TR**y)

Posicional (romboide)



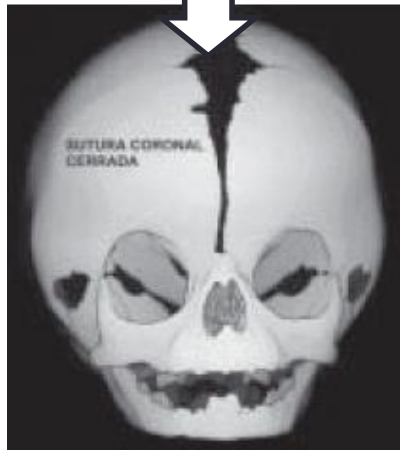
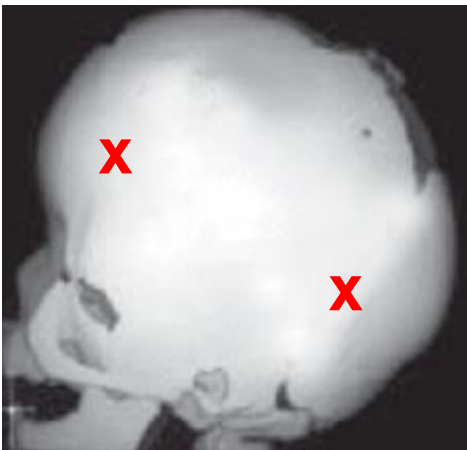
Craniosinostosis complexes



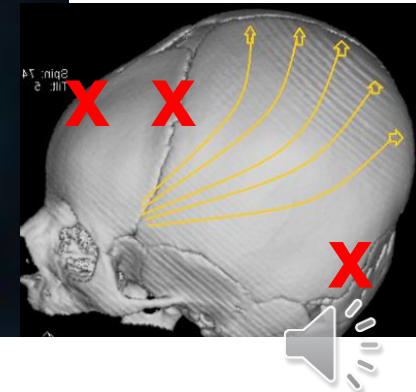
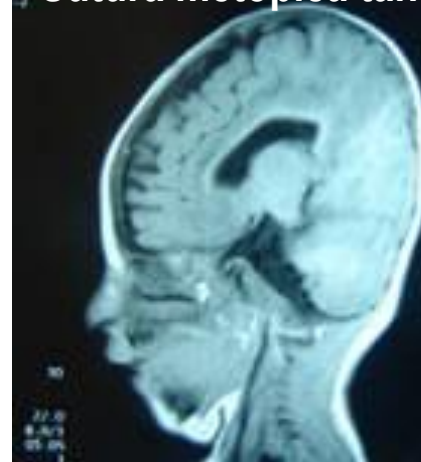
1. Turricefàlia (acrocefàlia)

- Tancament bilateral sutures coronal i lambdoidal (\pm metòpica)
- Associat a síndromes
- Sutura sagital oberta = Crani només pot créixer cap amunt

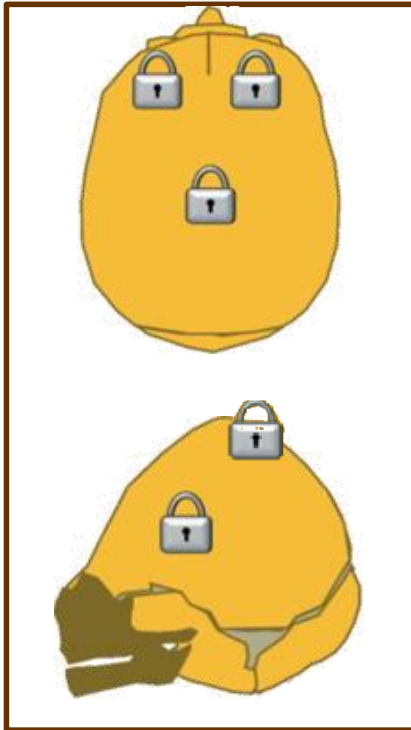
*Sutura sagital oberta
(i metòpica)*



Sutura metòpica tancada

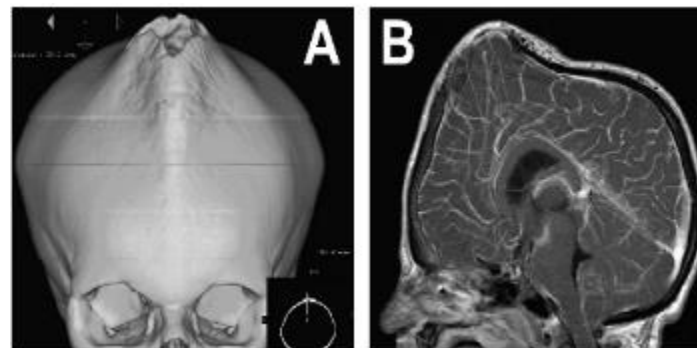
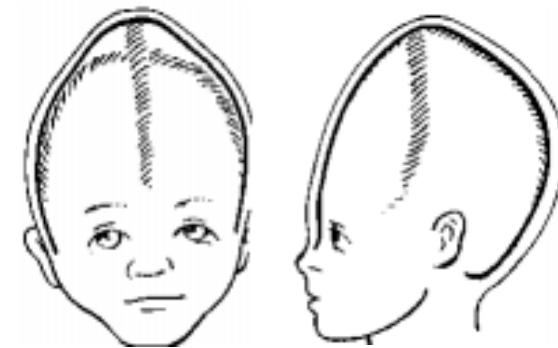


Craniosinostosis complexes



2. Oxicefàlia

- Tancament sutures coronal i sagital
 - “totes les sutures” → crani en trèvol
- ↑ PIC ⇒ retard mental + atròfia nervi òptic



TC 3D i RM (4 anys): El cervell espenta cap a la fontanel·la



Rx (18 mesos): imatge en coure amartellat per hipertensió intracranial crònica



Craniosinostosis sindròmiques

- **Síndrome de Crouzon**

- Disartrosi craniofacial
- 1,6:100.000

- **Síndrome d'Apert**

- Acrocefalosindactília tipus 1
- 1,2-1,5:100.000

- Mutació gen FGFR2 (*fibroblast growth factor receptor 2*), locus 10q26 → proteïna hiperactiva → fusió prematura
 - *Herència autosòmica dominant.*
- Craniosinostosi complexa (coronal i altres) ⇔ acrocefàlia
- Afecta 1r arc branquial = àrea facial mitjana
 - *Conca orbitària poc profunda (hipertelorisme, ulls prominents, problemes de visió, estrabisme).*
 - *Nas xicotet punxegut, problemes respiratoris (SAOS en 50%).*
 - *Maxil·lar superior poc desenvolupat, alteracions dentals, canal auditiu estret.*

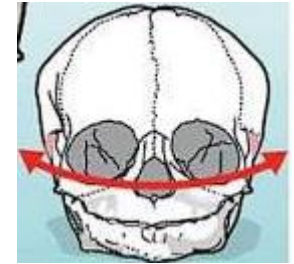
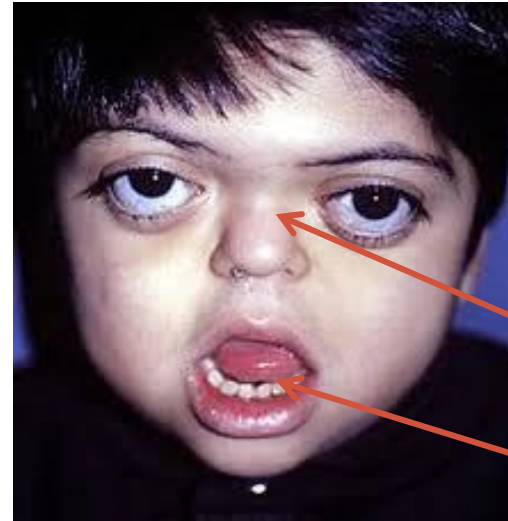
- Hidrocefàlia (30 %)

- Sindactília 2n-3r-4t dit

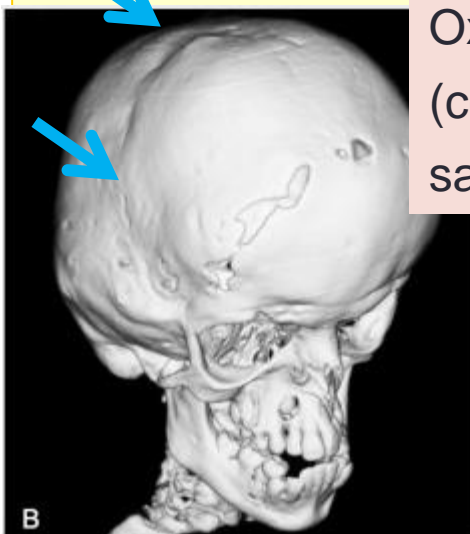


Craniosinostosis sindròmiques

- **Síndrome de Crouzon**
- Disartrosi craniofacial
- Intel·ligència normal
- Hidrocefàlia (30 %)
 - *Tractament PRECOÇ !!*



Hipertelorisme
Paladar fenedura
Alteració dentició



Oxicefàlia
(coronal,
sagital)



Alteració audició

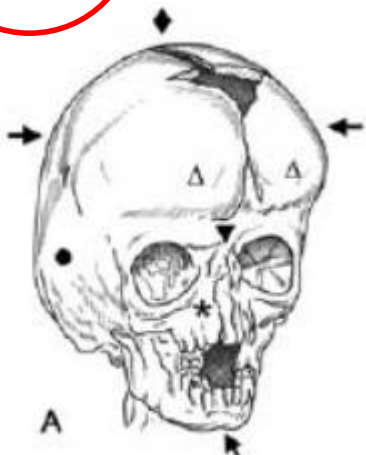
Exoftalmos
Nas en pic
Maxil·lar hipoplàsic
Llavi superior curt
Llavi inferior sortint



Craniosinostosis sindròmiques



- **Síndrome d'Apert**
- Acrocefalosindactília tipus 1
- Sindactília simètrica 2n-3r-4t dits mans i peus
- Hiperhidrosi
- Retard mental
- Paladar ogival, fissura palatina



Acrocefàlia (turricefàlia,
sutura sagital oberta)



Craniosinostosis: tractament

• Conservador

- Casc ortopèdic (plagiocefàlia postural > altres)

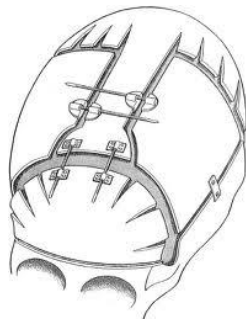


• Quirúrgic

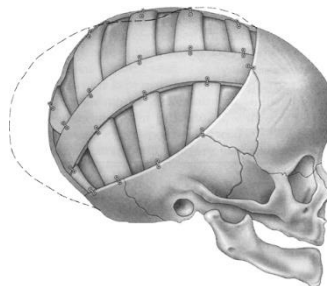
- 3-6 mesos de vida
- Indicacions
 - Hipertensió, atròfia nervi òptic
 - Evitar retard psicomotor (hidrocefàlia, compressió cerebral)
 - Estètica
- Opcions
 - Derivació ventriculoperitoneal
 - **Tècniques osteoclàstiques**
 - Obrir sutura = sinostectomia
 - Fragmentació múltiple = morcel·lació
 - Tècniques remodeladores



Sinostectomia



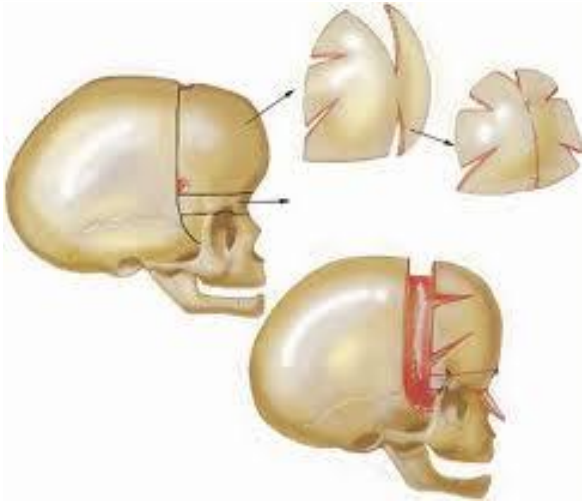
*Expansió
Del crani*



*Remodelat
cranial*

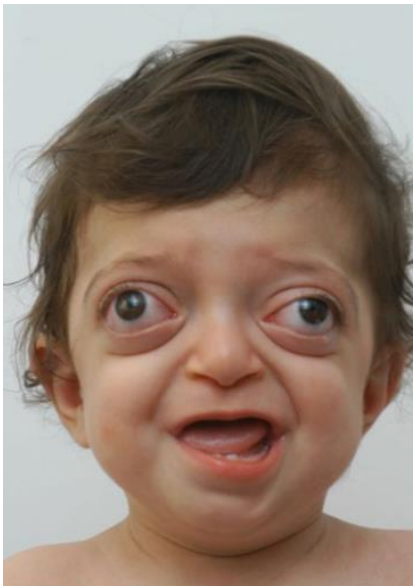


Craniosinostosis: tractament

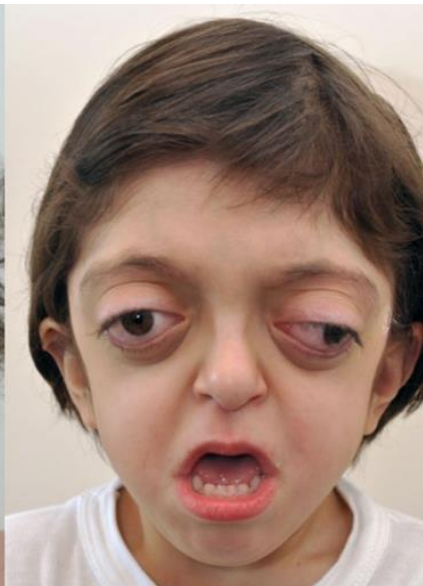


▪ Opcions

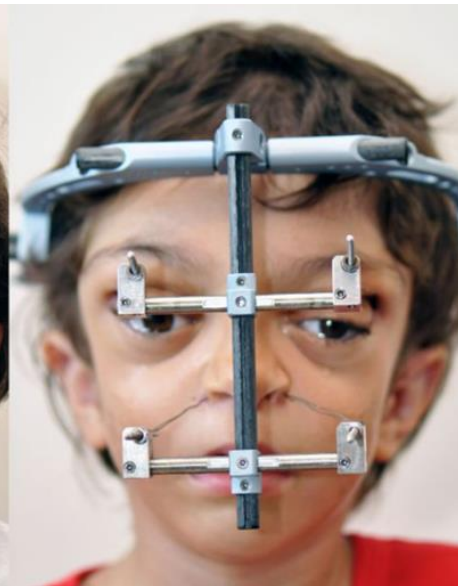
- Derivació ventriculoperitoneal
- Tècniques osteoclàstiques
- **Tècniques remodeladores**
- Avançament craniofacial (Síndrome Crouzon)



Crouzon syndrome with exophthalmos



Crouzon syndrome at the age of five



Crouzon syndrome with the postoperative propulsion of face and forehead



Postoperative appearance



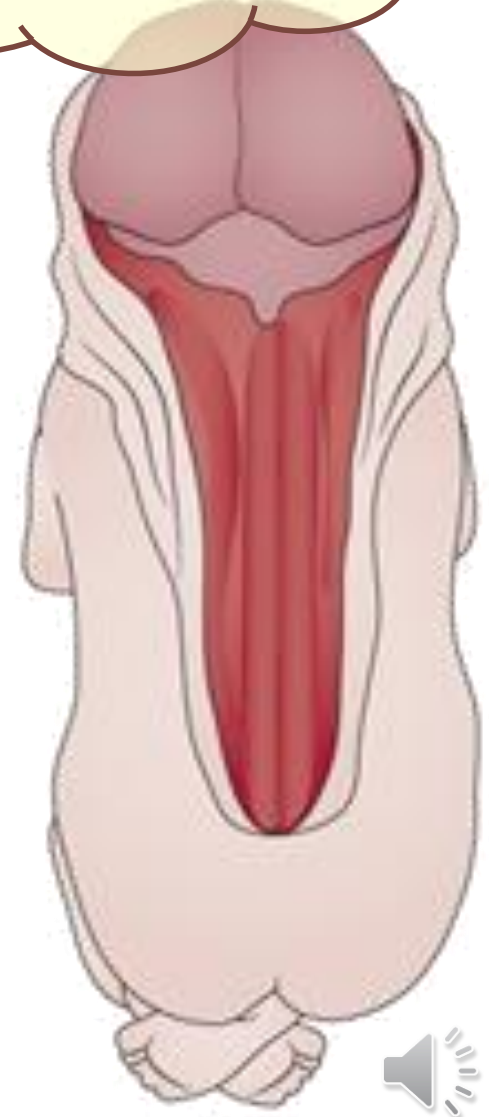
DISRAFISMES

RECORDES?

- “Dis-rafisme” = “malformació – de línia mitjana”
- Defectes de fusió i formació línia mitjana (tub neural i mesoderm que l’envolta)

1:1000

- *Afecta estructures òssies i sistema nerviós*
 - Crani ± encèfal
 - Raquis ± medul·la espinal
- *Congènits (alguns amb base genètica)*



7 %

Craniòsquisi



Anencefàlia



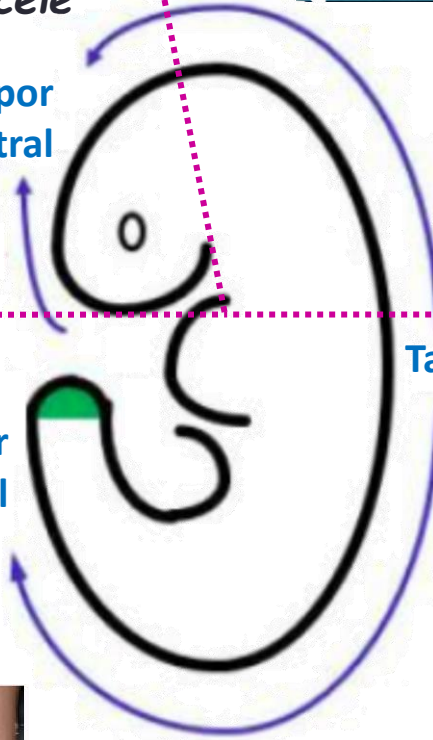
Encefalocele



Iiencefalocèle



Craniorraquísquisi



Neuròpor rostral

Tancament

Neuròpor caudal



Disrafisme espinal ocult

50 %



Espina bífida

Craniòsquisi

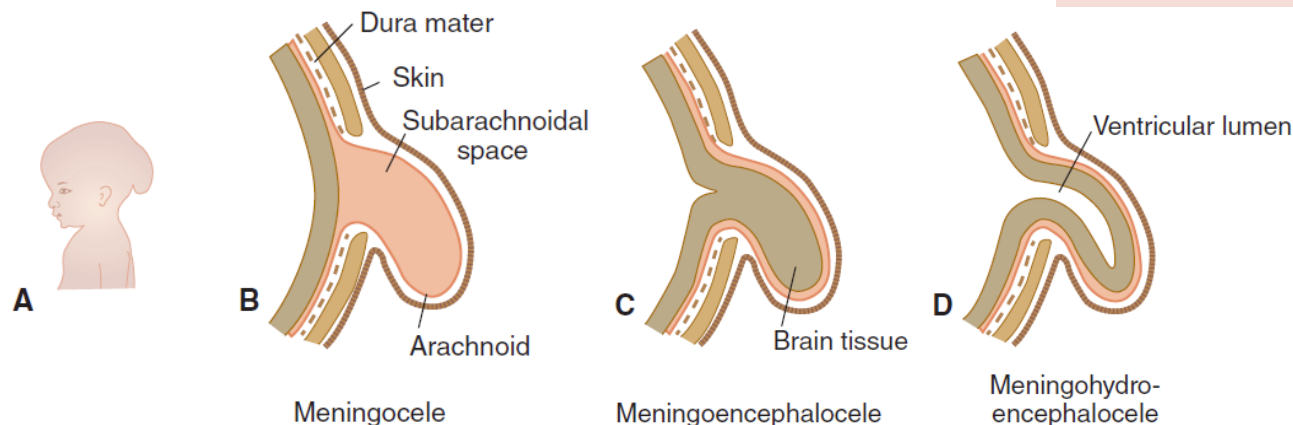
Raquísquisi



2. CRANIÒSQUISI

- Grec *schistós*, partit
- Falta de tancament del neuròpor cranial → Afecta crani i tub neural (cervell)
- Severitat de l'**encefalocele**:
 - B. **Meningocele** = només meninges
 - C. Meningo**encefalocele** = + encèfal
 - D. Meningoencefalo**hidrocele** = + ventricle

➤ **Anencefàlia** =
meninges i
“cervell” oberts al
líquid amniòtic (no
tancament del tub
neural)

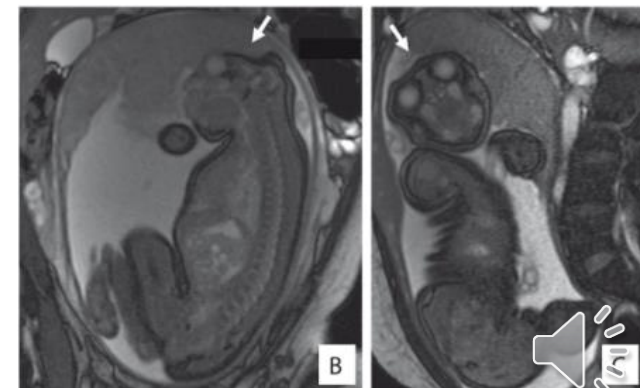


Anencefàlia

- Absència parcial d'encèfal
 - Tronc d'encèfal present
- Incidència “1:1.000 gestacions”
(?)
- Diagnòstic intraúter
 - **Ecografia 14 setmana**
 - *Absència de volta cranial > 12 setmana*
 - RM fetal
- Pronòstic: mortalitat 100 % < 1 any
 - Mort intraúter (23 %) / perinatal (35 %) / < 7 dies de vida (99 %)
 - *Supervivència segons la quantitat i viabilitat del cervell que resta*

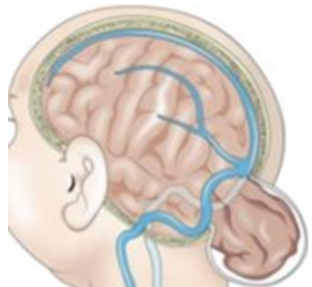
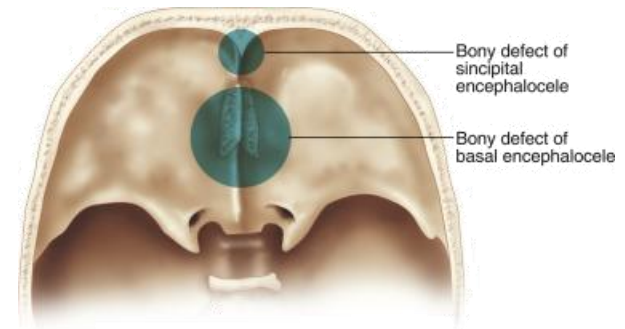
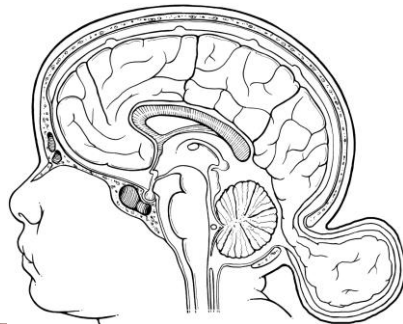
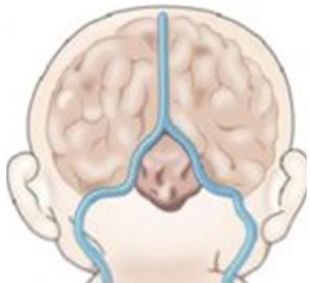


Dalt: Ecografia 1r trimestre (10a setmana)
Baix: RM 2n trimestre (diagnòstic 20a setmana)

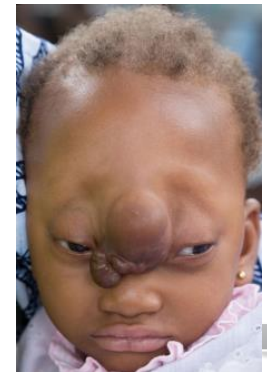
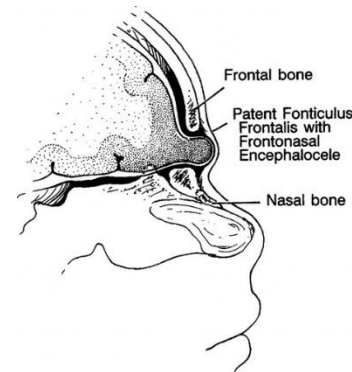


Encefalocele

- 1 : 5-10.000 nounats vius (dona > home)
- Occipital (75 %) > frontobasal (15 %, anterior) > altres
- Pronòstic segons grandària, localització, compromís del teixit nerviós, recobriment i associació amb síndromes
- Mortalitat ↑



Encefalocele occipital

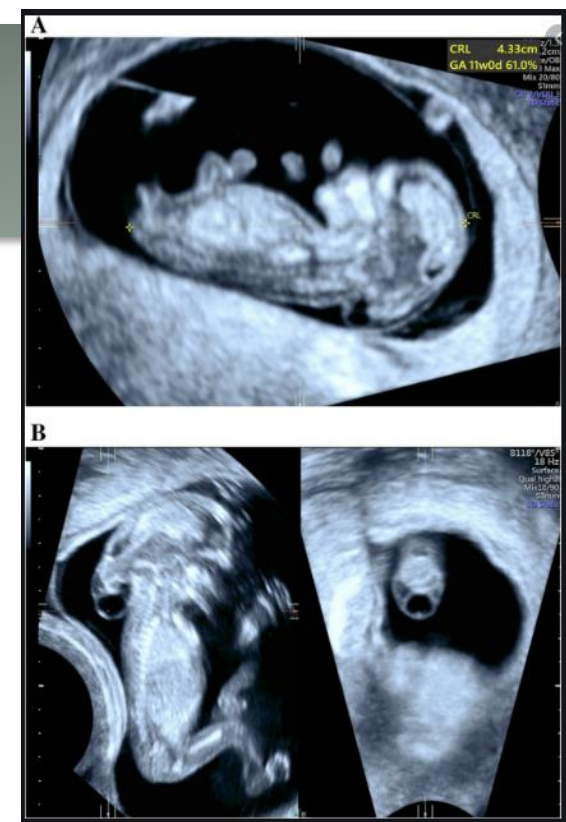
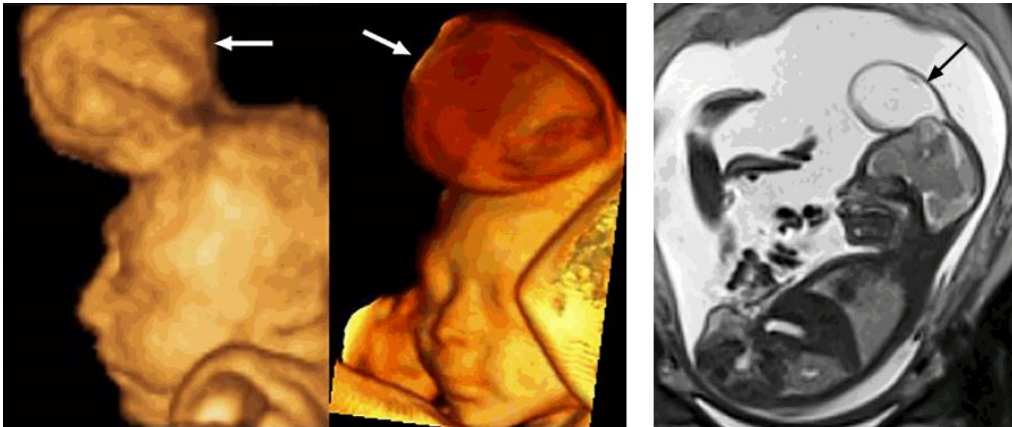


Encefalocele frontobasal

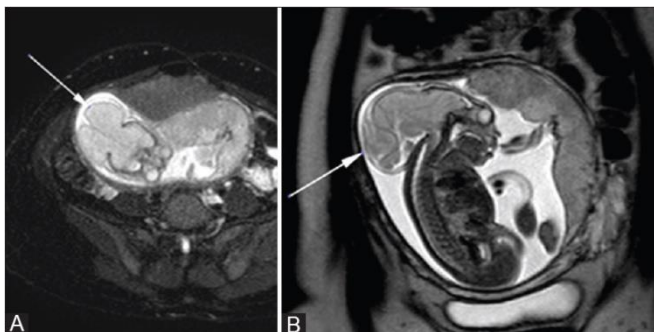
Encefalocele

- Diagnòstic
 - Ecografia prenatal ⇒ Avortament?
 - RM fetal / postnatal

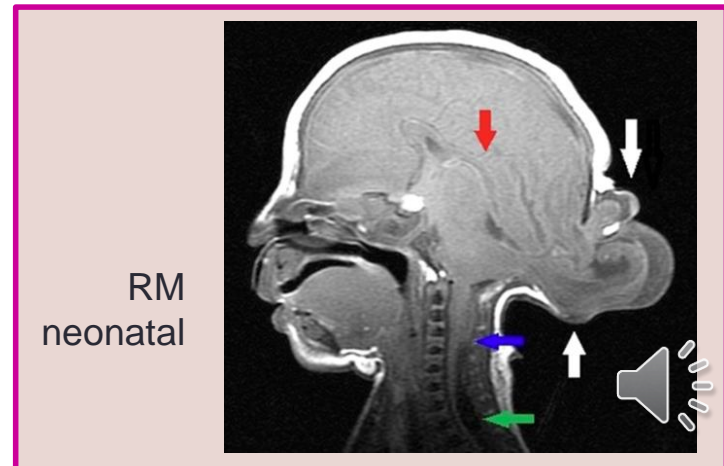
Eco 3D i RM meningocele frontal (26a setmana)



Ecografia prenatal (11a setmana)
encefalocele occipital



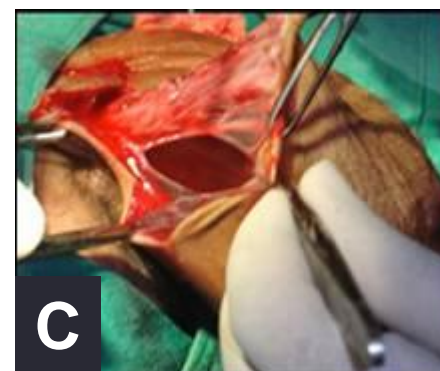
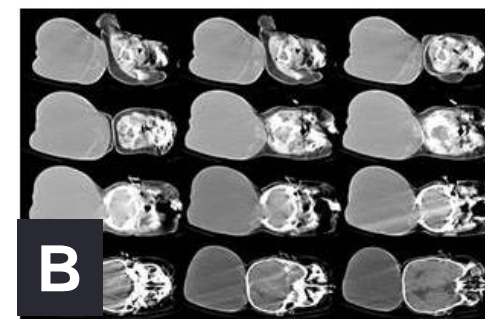
RM gestacional
(22a setmana)



RM
neonatal

Encefalocele

- Tractament = reparació i tancament del defecte
 - Objectiu = conservar teixit cerebral sa
 - Resultats variables però mortalitat ↑
 - Meningocele 11 %
 - Meningoencefalocele > 70 %



A. Xiquet de 3 anys amb encefalocele frontal. B. El mateix infant als tres mesos de la cirurgia.

A. Xiqueta de 4 mesos, neurològicament normal. B. TC: Encefalocele amb hèrnia d'una fina làmina de teixit cerebral en el sac. Defecte ossi occipital. C-D. Cirurgia de reparació.

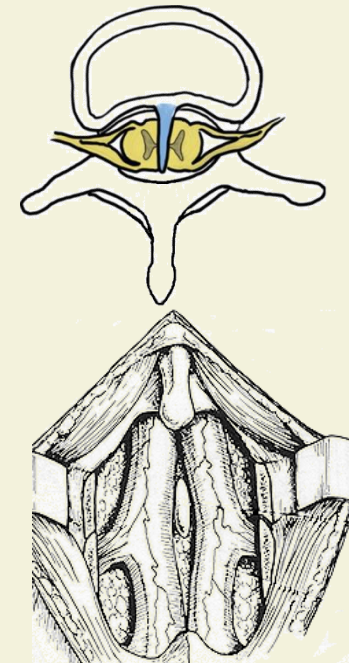


3. RAQUÍSQUISI

- Defecte de tancament del tub neural a nivell de raquis
 - *Oberta* (80 %) o *tancada*
- Incidència 1-2 : 1.000 nounats vius
 - Malformació més freqüent del SNC
- Tipus d'espina bífida:
 - Espina bífida oculta = Arcs vertebrals (associa alteració pell)
 - **Meningocele** = Meninges
 - **Mielomeningocele** = + Medul·la espinal **Oberta**
 - **Lipomielomeningocele** = + Teixit adipós
 - *Mielosquisi* = medul·la oberta i aplanada en regió toracolumbar **Oberta**
 - *Diastematomièlia* (del grec *diástēma*, 'interval, distància')

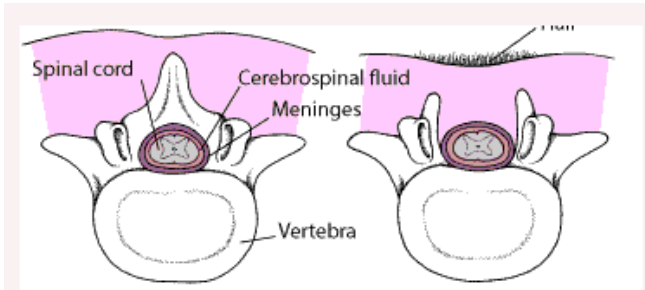


Mielosquisi



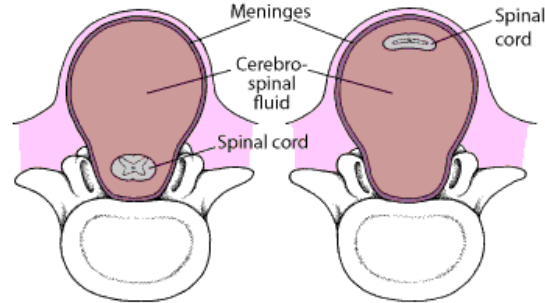
Diastematomièlia

Espina bífida



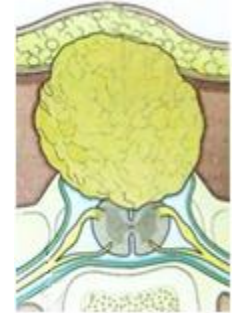
Raquis normal

***Espina bífida
oculta***

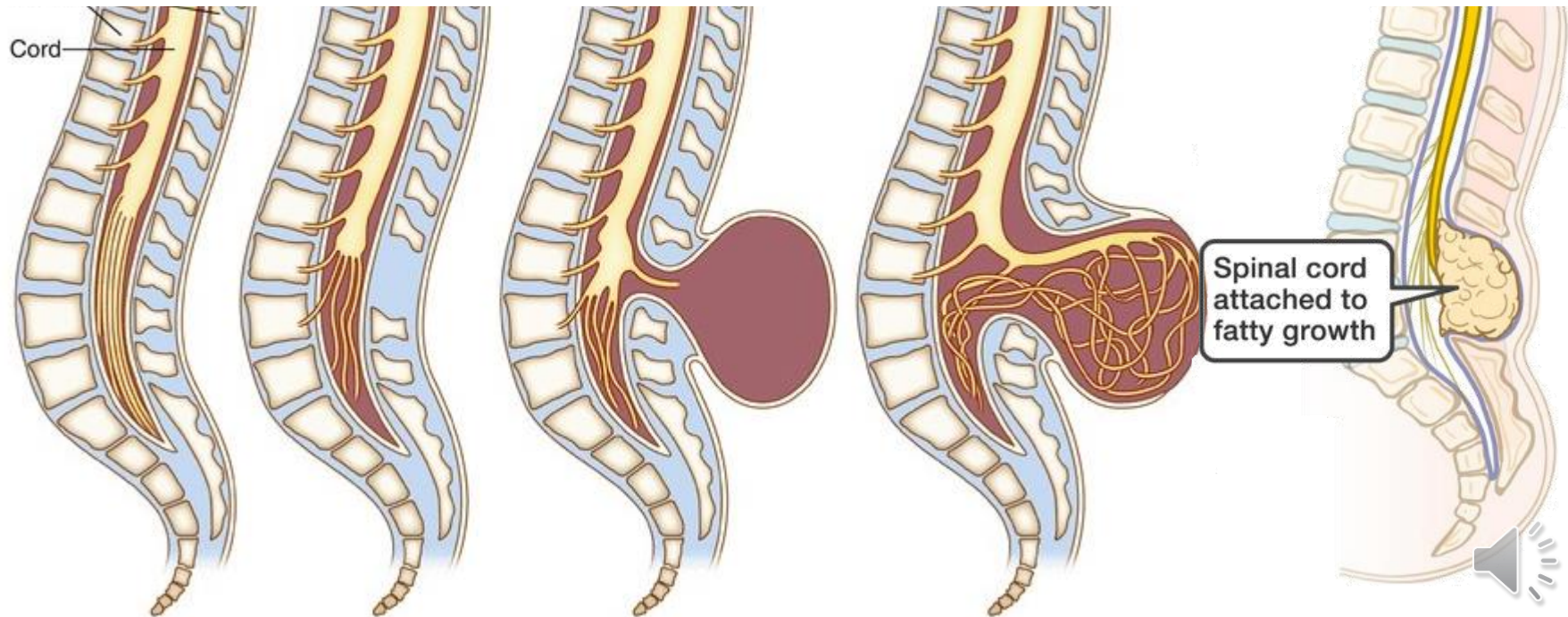


Meningocele

Mielomeningocele

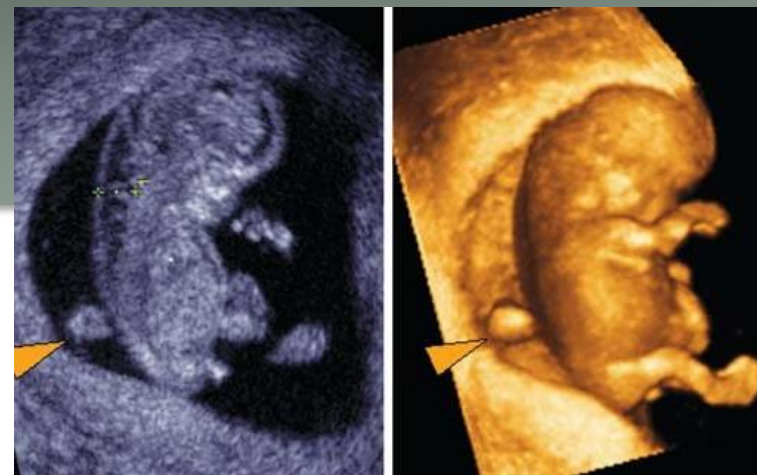


Lipomyelomeningocele



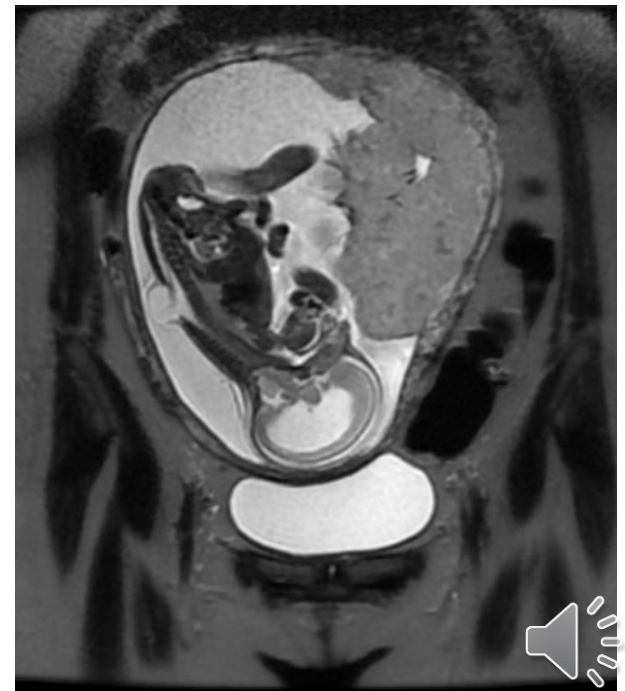
Espina bífida

- Diagnòstic prenatal:
 - Sospita: ↑ Alfa-fetoproteïna en sèrum matern 2n trimestre
 - Ecografia fetal 2n trimestre (18a-22a setmana): diagnòstic precís
 - RM fetal

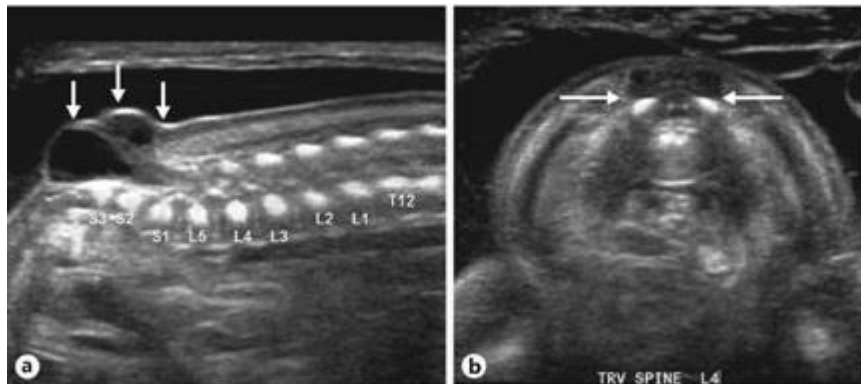


Ecografia fetal 2D i 3D, 11a setmana (trisomia 18)

RM fetal 22a setmana



Ecografia fetal 19a setmana: Mielomeningocele L4-S4



Espina bífida

- Diagnòstic postnatal:

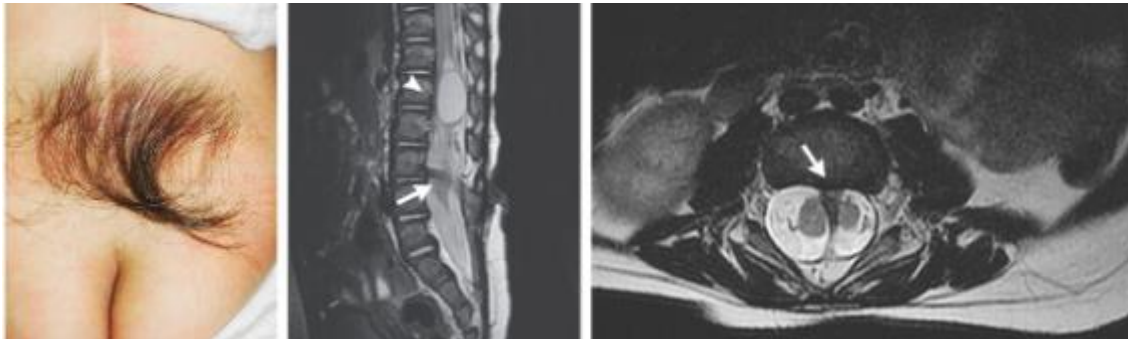
- Clínica:

- *Bultoma*
- *Lesió sospitosa pell: taca vi de Porto, hipertricosi, hemangioma, si dèrmic, plec gluti anòmal, cua vestigial...*
- *Alteració neurològica progressiva, altres malformacions (peus sancallosos)*

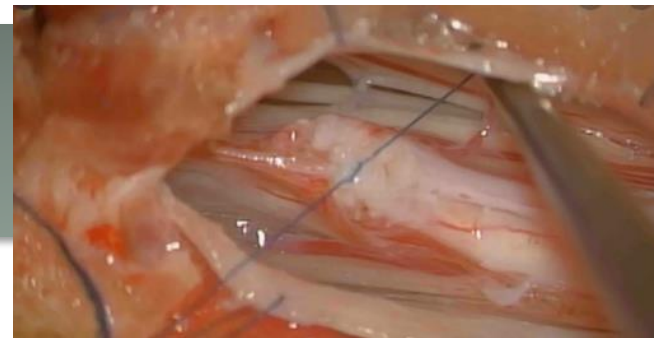
- Imatge: RM



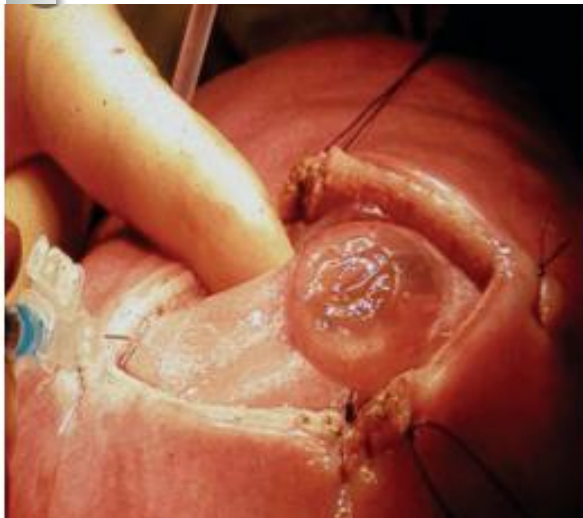
Diastematomièlia i hipertricosi



Espina bífida



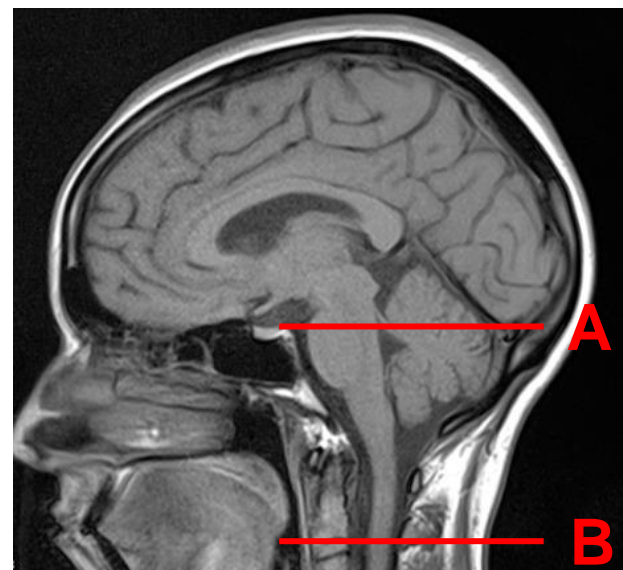
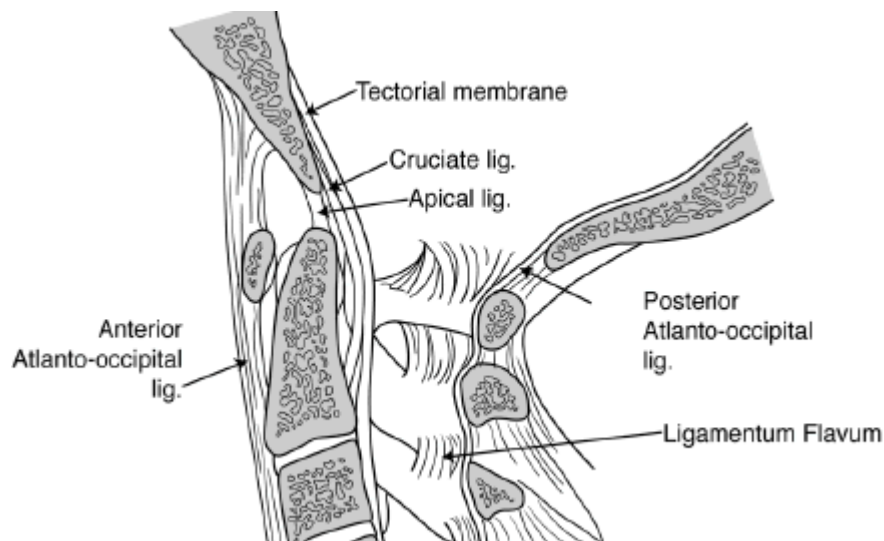
- Tractament: quirúrgic PRECOÇ
 - Meningocele: Reparació dural + teixits blans
 - Mielomeningocele: + medul·la espinal
 - *Cirurgia intraúter*
 - *Si obert, urgent!*
 - Lipomielomeningocele: + desancoratge medul·la espinal
 - Diastematomièlia: + extirpació espícula òssia



4. XARNERA CRANIOCERVICAL

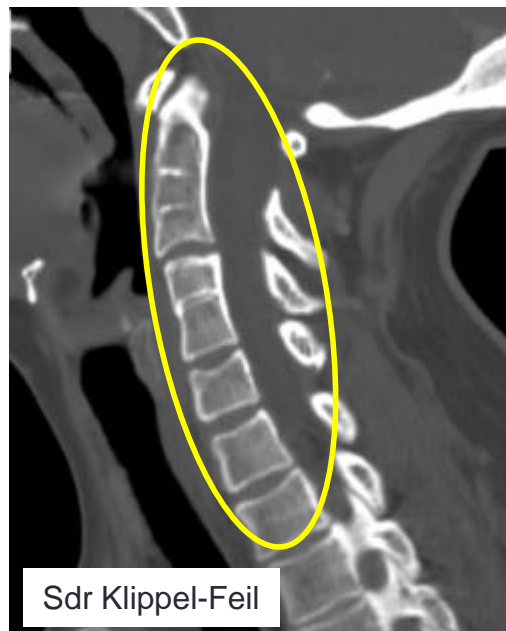
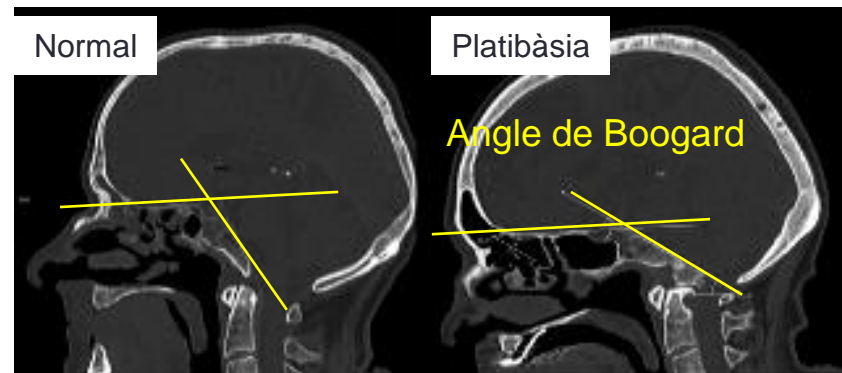
• Unió craniocervical (UCC)

- Espai entre porció inferior de l'os occipital al voltant del foramen magne (A) i les primeres dues vèrtebres cervicals (B)
- Embut on la medul·la espinal s'uneix al tronc de l'encèfal i descansa el cerebel



Malformacions de la unió craniocervical

- Malformacions òssies
 - Platibàsia
 - Invaginació basilar
 - *Altres anomalies de xarnera*
 - Síndrome de Klippel-Feil
- Malformacions neurològiques
 - Malformació (Arnold-) Chiari
 - Siringomièlia



Malformació de Chiari: tipus

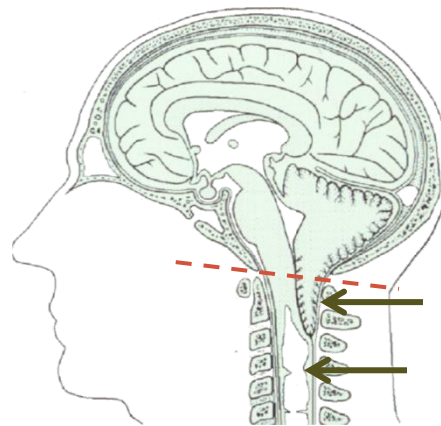
- Lliscament d'amígdales > 3 mm a través del forat magne

– **Malformació de Chiari – tipus I**
 – Adults, incidental (5-30:1.000)
 – Només amígdales/cerebel –
 Associat a siringomièlia + altres
 alt. base crani (coll curt 25%) o
 raquis (cifoescoliosi)

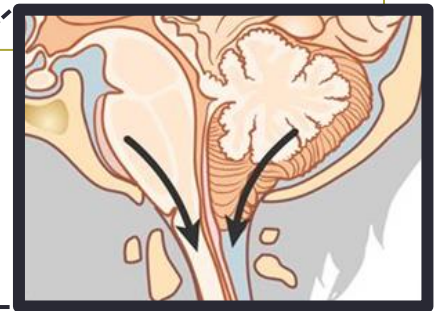
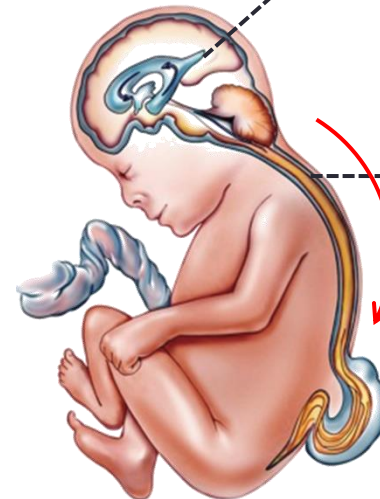
– **Malformació d'Arnold-Chiari**
 – tipus II – infants (0,4:1.000) –
 També arrossega tronc
 d'encèfal – Associat a
 mielomeningocele i hidrocefàlia



Normal



Chiari - I



Arnold-Chiari - II



Malformació de Chiari I

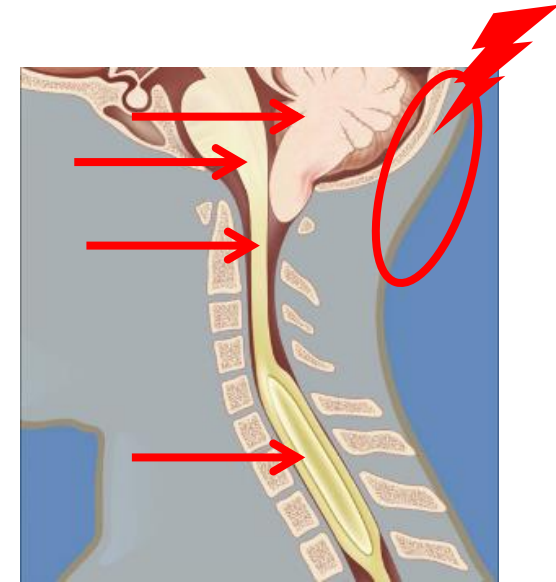
- 90 % asimptomàtics
 - Desplaçament d'amígdales
 - 3 – 5 mm → *asimptomàtic*
 - 5 – 10 mm → *clínica 30 % (siringomièlia)*
 - > 12 mm → *“sempre clínica”*
- Clínica: dona 25-40 anys
 - Dolor occipitocervical (80 %) que ↑ amb Valsalva (tos)
 - Siringomièlia (40-75 %), parestèsies (60 %)
- Exploració
 - 25 % coll curt
 - Síndrome centromedul·lar (siringomièlia)
 - Compressió d'estructures nervioses



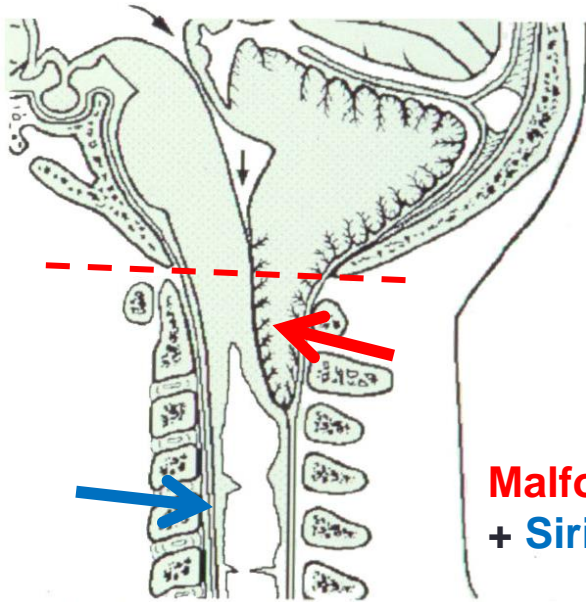
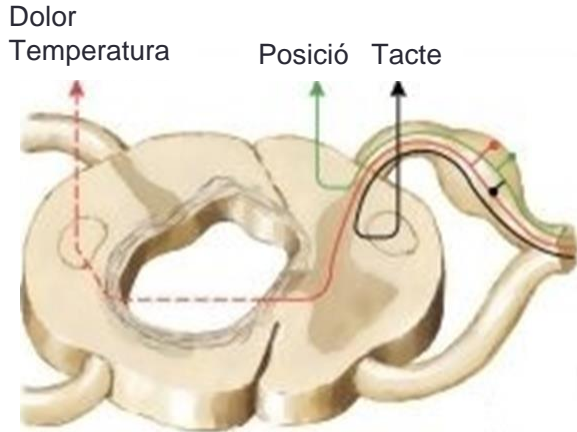
Malformació de Chiari I

• Clínica

- Alteració dinàmica de LCR:
 - **Cefalea o dolor occipitocervical** (80 %) que \uparrow amb Valsalva (tos) > vertígens, acúfens, diplopia
- Compressió tronc d'encèfal:
 - **Parestèsies** (60 %), espasticitat (40 %, hiperreflèxia MMII), drop attacks, apnea
 - **Parells cranials baixos** (15-25%): absència de reflex nauseós > disàrtria, disfonia
- Síndrome cerebel·losa (11-75 %):
 - *Atàxia troncular, nistagme optoquinètic, dismetria*
- **Síndrome centromedul·lar** (siringomièlia) (40-75%)
 - Signe de Lhermitte: “descàrrega elèctrica” des de clatell a braços i tors a la flexió del cap



Siringomièlia



Malformació de Chiari
 + **Siringomièlia**

- Quist (siringe, syrinx) dintre de la medul·la espinal
 - 90% siringomièlia s'associa a malformació de Chiari o altres malformacions de xarnera craniocervical
 - *Resta: tumoral, traumàtica, infecciosa...*
 - *En fossa posterior o medul·la*
 - Localització cervical-dorsal
 - *Bulb: siringobúlbia*
- Progressiva, mai torna enrere



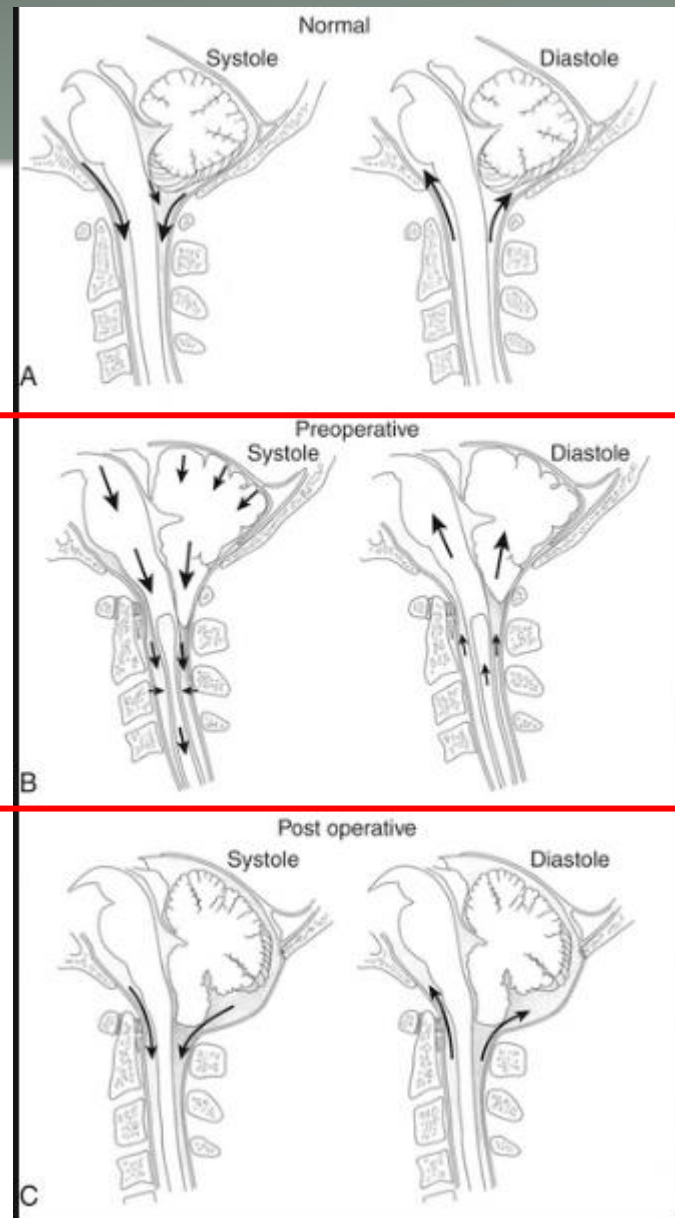
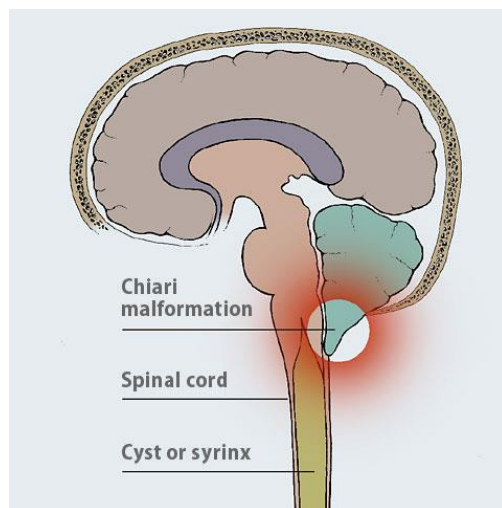
Siringomièlia

- Patogènia: Teoria hidrodinàmica

- Bloqueig espai subaracnoidal de la circulació de LCR \Rightarrow \downarrow capacitat d'amortiment de les ones de pressió de LCR amb cada sístole cardíaca

➤ *En Chiari, bloqueig en foramen magne*

- L'augment pulsatiu de pressió acabaria provocant la formació d'un quist, la siringomièlia.



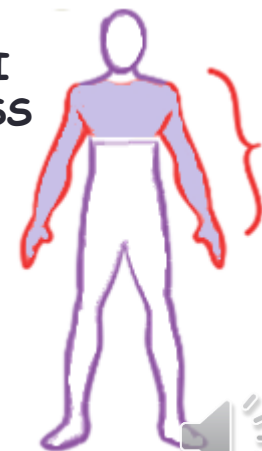
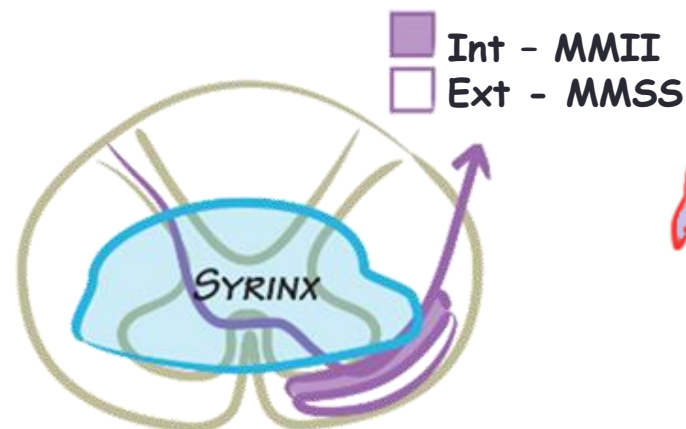
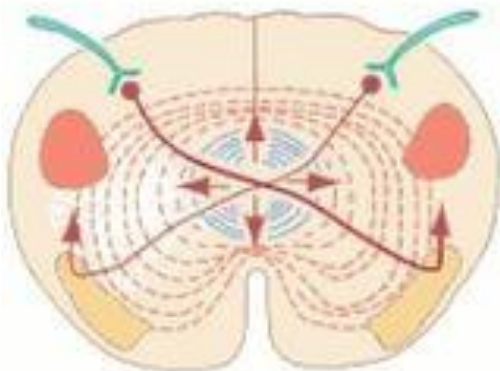
Siringomièlia

• Clínica:

- Presentació: dona, 25-40 anys
- Síndrome medul·lar central
 - *Dissociació termoalgèsica*
 - *Cremades inadvertides*
 - *Atròfia musculatura distal MS*
 - *Pèrdua reflexos i força, rigidesa muscular*
- Siringobúlbia: afecta parells IX-XII



CENTRAL CORD LESION



"nivell sensitiu suspès"

Malformacions de xarnera craniocervical

- Diagnòstic

- Exploració clínica

- Malformacions associades
 - Signes i dèficits neurològics

- RM

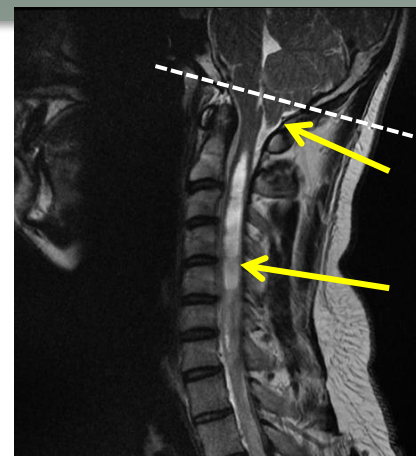
- Malformacions òssies associades
 - Afectació o malformació del sistema nerviós
 - Estudis volumètrics i dinàmica de flux de LCR
 - Siringomièlia: RM medul·lar completa

- Tractament: quirúrgic

- Descompressió de xarnera

- Altres patologies

- Mielomeningocele
 - Siringomièlia aïllada: drenatge siringopleural



- **Hidrocefàlia**
 - Augment de LCR intracranial
 - Evolució a atròfia cerebral, retard psicomotor i ceguesa
- **Craniosinostosis**
 - Simples = defecte estètic / evitar retard psicomotor i ceguesa
 - Complexes i sindròmiques = altres malformacions
- **Craniòsquisis i espina bífida**
 - Necessiten reparació quirúrgica (excepte l'oculta asimptomàtica)
 - Pronòstic segons afectació del teixit nerviós
- **Malformacions de xarnera**
 - Chiari-I simptomàtica ⇒ Descompressió de xarnera
 - Siringomièlia ⇒ Tractament de la causa



Bibliografia (1)

- <https://www.aans.org/Patients/Neurosurgical-Conditions-and-Treatments>
- <https://www.mayoclinic.org/es-es/diseases-conditions>. Pàgina en castellà
- <https://radiopaedia.org/cases>
- Izquierdo Rojo JM, Martín Lázaro R, Puntó Rafael JI. *Neurocirugía básica para residentes*. Acceso pdf en la Biblioteca Nacional (www.bne.es > sol·licitar reproducció de fons)
- Greenberg M.S. *Handbook of Neurosurgery*. Thieme. 7a ed. 2010. Anglès.
- Greenberg M.S. *Manual de Neurocirugía*. Ed Journal, 2013. 2a ed. de la 7a ed. en anglès (exemplars disponibles a la biblioteca).
- Greenberg M.S. *Handbook of Neurosurgery*. Thieme. 9a ed. 2018. Anglès.
- Agarwal V. *Fundamentals Neurosurgery*. Thieme 1a ed. 2018 Anglès.
- Bartomeus Jene, F. *Nociones básicas de Neurocirugía*. Pub. Permanyer. Lab Esteve. 2a ed. 2011.

Bibliografia especialitzada lliure (2)

- Infantile hydrocephalus: a review of epidemiology, classification and causes. Tully HM, Dobyns WB. *Eur J Med Genet* 2014 Aug;57(8):359-368.
<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24932902/>
- Craniosynostosis - Recognition, clinical characteristics, and treatment. Kajdic N, Spazzapan P, Velnar T. *Bosn J Basic Med Sci* 2018 May 20;18(2):110-116.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5988529/>
- Neural tube defects – recent advances, unsolved questions and controversies. Copp AJ, Stanier P, Greene NDE. *Lancet Neurol.* 2013 Aug;12(8): 799-810.
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4023229/>
- Spina bifida. Copp AJ, Adzick NS, Chitty LS et al. *Nat Rev Dis Primers* 2015 Apr 30;1:15007. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4898641/>
- Chiari I Malformation. Kular S, Cascella M. StatPearls [internet].
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK554609/>
- Siringomielia no secundaria a Chiari. Actualización en fisiopatología y manejo. Giner J, Pérez López C, Hernández B y cols. *Neurología* 2019 Jun;34(5):318-325.
<https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-articulo-siringomielia-no-secundaria-chiari-actualizacion-S021348531630216X>

Vídeos recomanats en anglès (1)

- **Hydrocephalus**

- <https://www.youtube.com/watch?v=JLNI2upLi7I>
- <https://www.youtube.com/watch?v=Vjg99T8MALE>
- <https://www.youtube.com/watch?v=bQCgIthM01I>

- **Spinal dysraphism/spina bifida**

- <https://www.youtube.com/watch?v=jIDZA2PNW2o>
- <https://www.youtube.com/watch?v=vnJIzbDvxBs>
- <https://www.youtube.com/watch?v=7eV3DXyBiNI>
- <https://www.youtube.com/watch?v=jIDZA2PNW2o&t=30s>

Vídeos recomanats en anglès (2)

- **Craniosynostosis**

- <https://www.youtube.com/watch?v=RQYPgwVzzxl>
- <https://www.youtube.com/watch?v=-tyE7XKodJg>

- **Chiari malformation**

- <https://www.youtube.com/watch?v=ImWtvvtSQx50>
- <https://www.youtube.com/watch?v=dHM5sDaHskY>
- <https://www.youtube.com/watch?v=yJ2nVrhIQEo>

- **Siringomyelia**

- <https://www.youtube.com/watch?v=KLH-3SzsPYM>
- <https://www.youtube.com/watch?v=nAJy1JSXHCl>
- <https://www.youtube.com/watch?v=RBMxQRicVCk>

Vídeos recomanats en castellà (1)

- **Hidrocefalia**

- https://www.youtube.com/watch?v=ld2KoXsJ9_0
- <https://www.youtube.com/watch?v=mTvabN5TpyQ>
- <https://www.youtube.com/watch?v=zIX6EVhFBUc>

- **Defectos del tubo neural**

- <https://www.youtube.com/watch?v=1m6iyrUmZp4>
- <https://www.youtube.com/watch?v=xzgkznTDHsE>
- <https://www.youtube.com/watch?v=NLRReOYkk4J8>

- **Espina bífida**

- <https://www.youtube.com/watch?v=F4NNjD4utks>
- <https://www.youtube.com/watch?v=U39ym-vSCM0>
- https://www.youtube.com/results?search_query=espina+bifida+espa%C3%B1ol

Vídeos recomanats en castellà (2)

- **Craneopatías**

- https://www.youtube.com/watch?v=HHgOlcdc_yQ
- <https://www.youtube.com/watch?v=MRZHwbK3GBA>

- **Malformación de Chiari**

- <https://www.youtube.com/watch?v=wFJ7JSyt6JA>
- https://www.youtube.com/watch?v=J-m_lkwl-h8
- <https://www.youtube.com/watch?v=LxatScJpZmE>

- **Siringomielia**

- <https://www.youtube.com/watch?v=vnUA69xopFk>
- https://www.youtube.com/watch?v=XU9IHtes_3M&t=39s

Vídeos recomanats en alemany

- **Hydrocephalus**

- <https://www.youtube.com/watch?v=YhKhZF0xI0Q&t=170s>
- <https://www.youtube.com/watch?v=9aOdmQ2b9wg&t=2s>



vivava@uv.es

pedro.roldan@uv.es

guillermo.garcia-march@uv.es