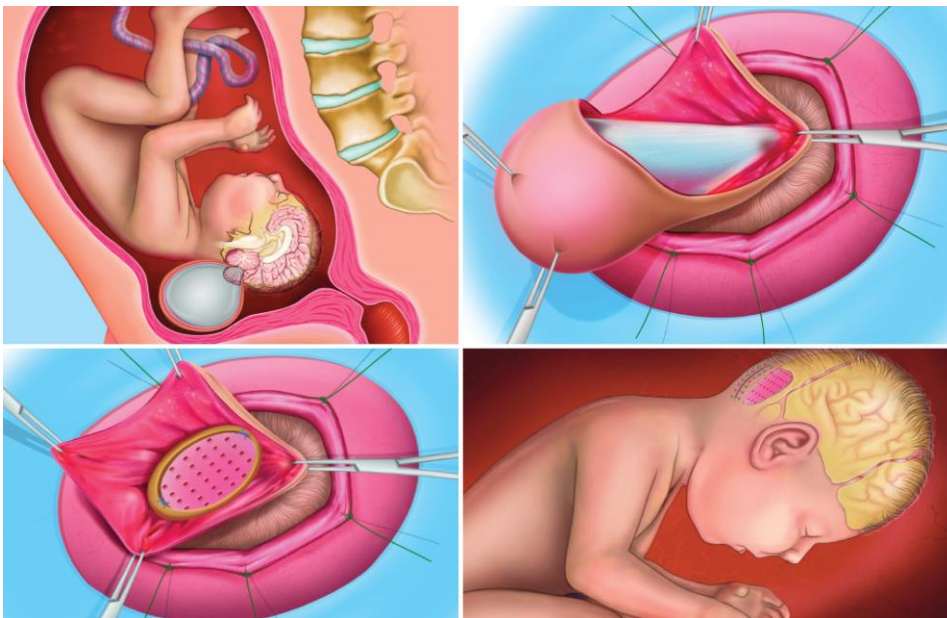


# SEMINARI NEUROCIURURGIA PEDIÀTRICA: HIDROCEFÀLIA PEDIÀTRICA, CRANIOPATIES, ESPINA BÍFIDA I ALTRES ALTERACIONS DEL DESENVOLUPAMENT, TUMORS CEREBRALS EN EDAT PEDIÀTRICA

34484 Patologia del Sistema Nerviós

Neurocirurgia



*Prof. Vicente Vanaclocha*  
*Prof. Pedro Roldan*  
*Prof. Guillermo García-March*  
*Prof. José María Gallego*  
*Prof. Ricardo Prat*  
*Prof. Francisco Verdú*  
[vivava@uv.es](mailto:vivava@uv.es)  
[pedro.rolدان@uv.es](mailto:pedro.rolدان@uv.es)



# Matèries a estudiar

- Hidrocefàlia infantil
- Craniopaties
- Espina bífida
- Tumors cerebrals en edat pediàtrica
- Altres alteracions del desenvolupament
  - Chiari
  - Arnold-Chiari



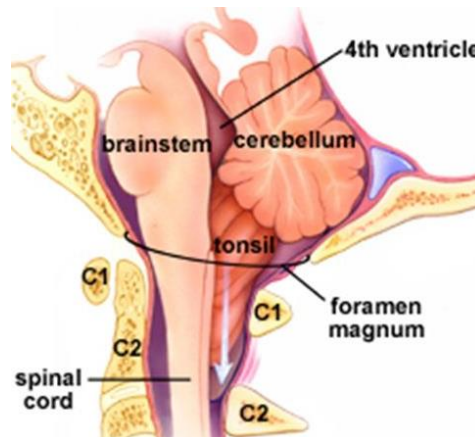
Craniopatia



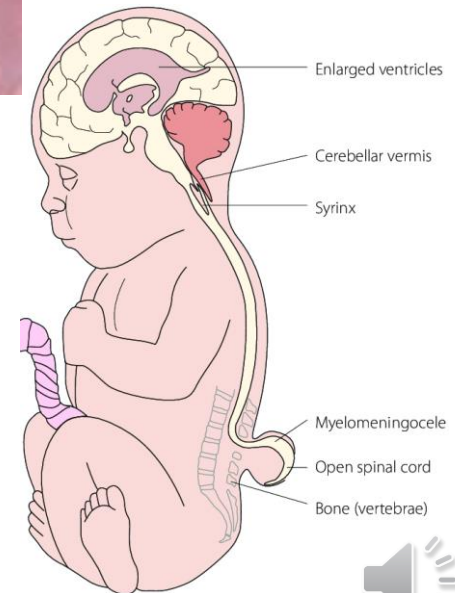
Espina bífida



Hidrocefàlia



Malformació Chiari



Malf. Arnold-Chiari II



# Líquid cefalorraquidi (LCR)

- **Producció** ~ 200-500ml/dia

- Infant 8 ml/h
- Adult 20 ml/h

- **Volum total**

- Nounat 20-50 ml
- Lactant 40-60 ml
- Infant 60-120 ml
- Adult 120-200 ml

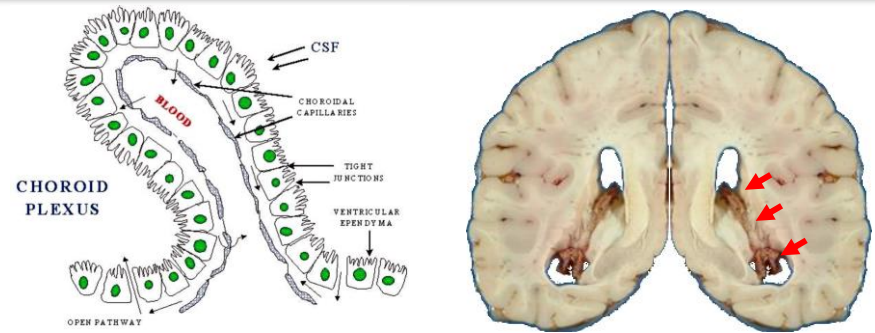


- **Funcions**

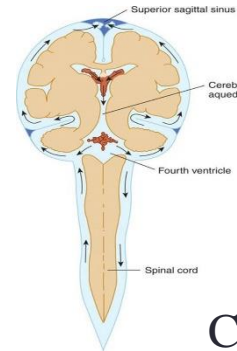
- Protecció contra els cops a l'encèfal & medul·la espinal
- Transport de substàncies de rebuig
- Cessió d'espai per a evitar ↑PIC

- **Circulació**

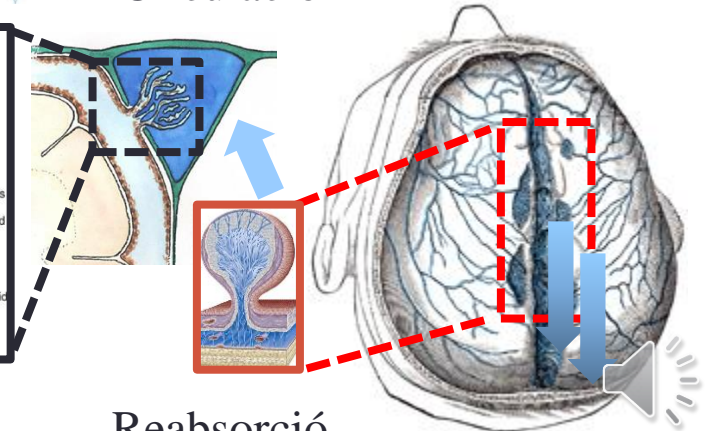
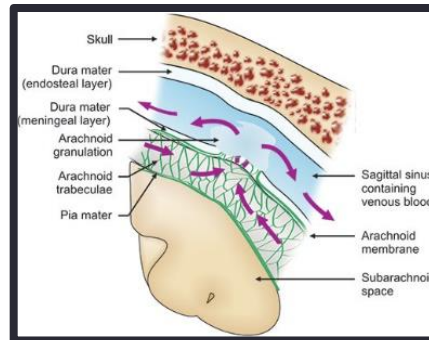
- Ventricles ⇨ espai subaracnoidal ⇨ vellositats aracnoidals ⇨ sins venosos



Producció



Circulació



Reabsorció

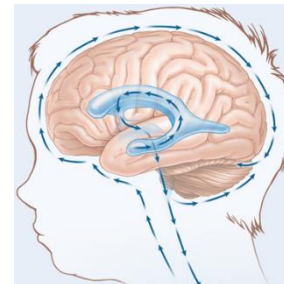
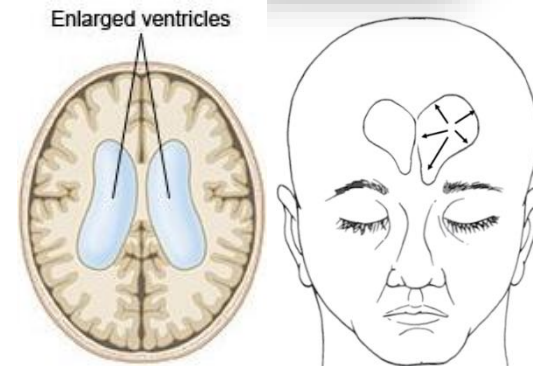
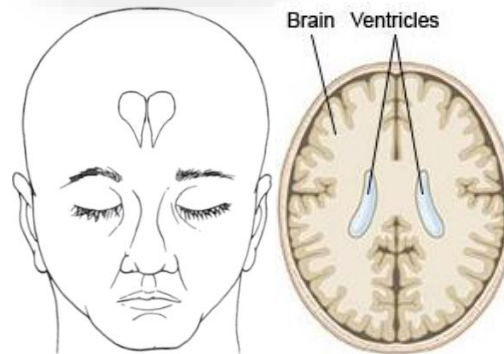
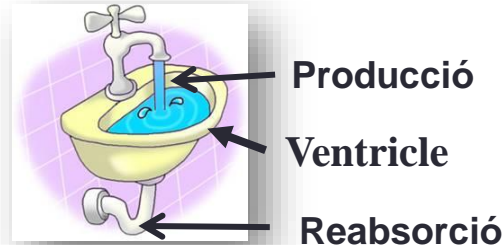
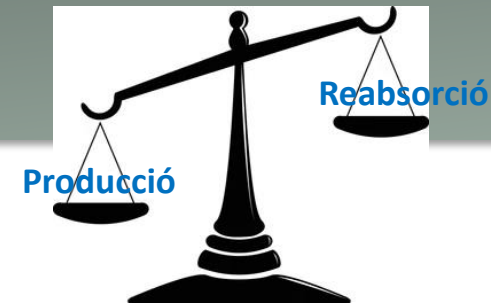
# Hidrocefàlia

• Hidrocefàlia =  $\uparrow\uparrow$   
 LCR a nivell  
 intracranial

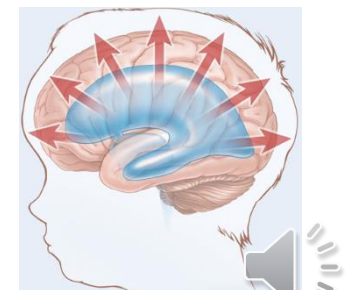
- Hidros = aigua
- Kefalos = cap

## • Causes

- $\uparrow\uparrow$  producció (molt rar)
- Bloqueig circulació
  - El  $\uparrow\uparrow$  sovint
- $\downarrow\downarrow$  drenatge (reabsorció)



Normal



Hidrocefàlia



# Tipus hidrocefàlia

RECORDES?

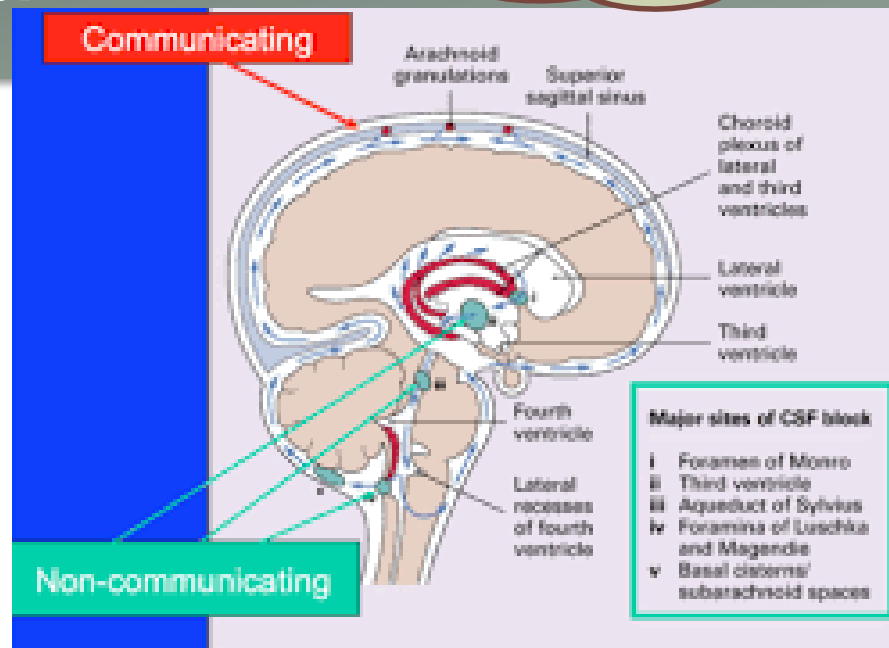
## • Segons circulació LCR

### • Comunicant

- Bloqueig LCR en espai subarac.

### • No comunicant

- Bloqueig flux LCR en ventricles
  - Forat de Monro
  - III ventricle
  - Aqüeducte de Silvi
  - VI ventricle



## • Segons moment d'aparició

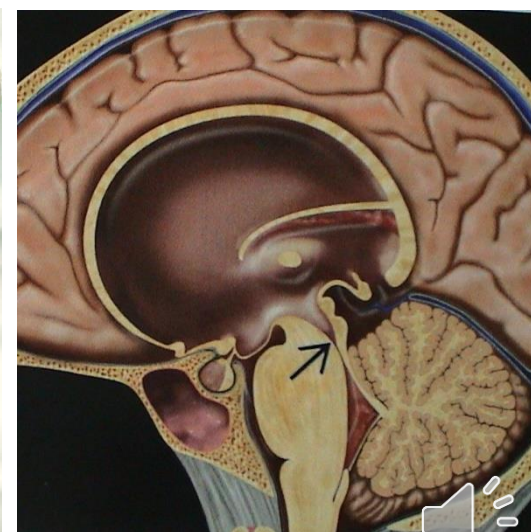
### • Congènita

- Present des del naixement
- Causes
  - Hemorràgia intraventricular (prematuritat)
  - Estenosi aqüeducte de Silvi

### • Adquirida



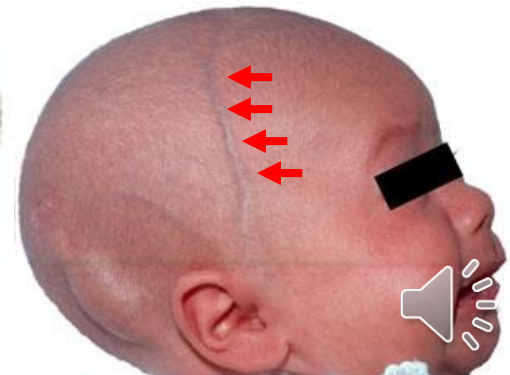
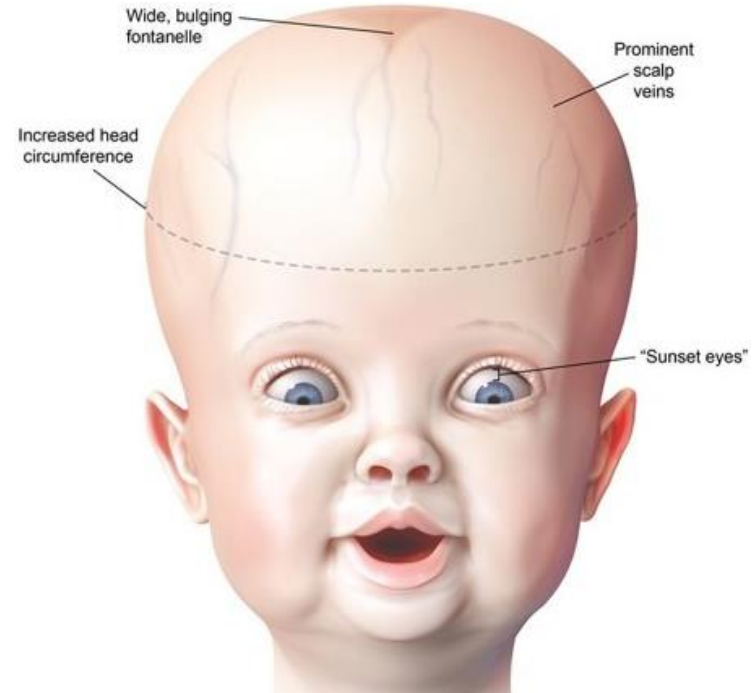
Prematuritat



Estenosi aqüeducte de Silvi

# Clínica hidrocefàlia del nounat i del lactant

- **Lactant** (sutures i fontanel·les encara obertes)
  - Irritabilitat, plor
  - Mala alimentació, letargia
  - Bombament fontanel·les
  - Venes pericranials prominents
  - Augment perímetre cefàlic
  - Ulls en "sol ponent"
  - Si crònica = retard desenvolupament psicomotriu
- **Infant i adult**
  - Aguda
  - Crònica



# Augment del perímetre cranial del nounat



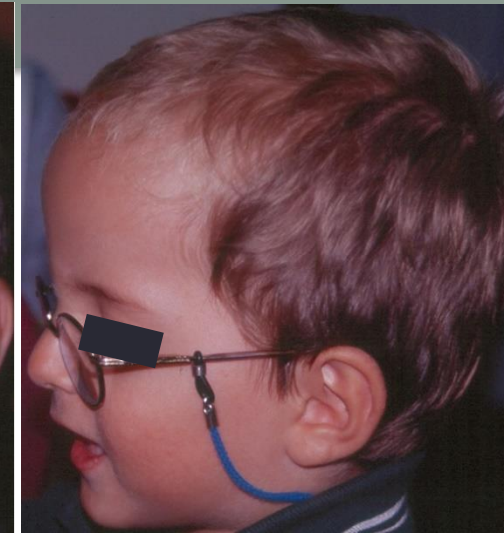
Normal



Hidrocefàlia



# Clínica hidrocefàlia



**Macrocefàlia en període neonatal**

**Macrocefàlia infància**



**Ulls sol ponent**

**Estrabisme  
convergent**

**Fontanel·la tibant**





# Clínica hidrocefàlia: infant i adult

## • Aguda: hipertensió intracranial

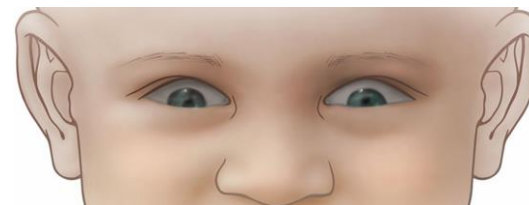
- Cefalea, nàusees, vòmits
- Edema de papil·la
- Parèsia VI parell cranial
- Trastorns de la marxa
- Síndrome de Parinaud
  - Paràlisi mirada conjugada vertical cap amunt



Paraparèsia espàstica



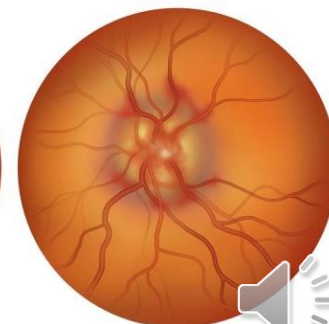
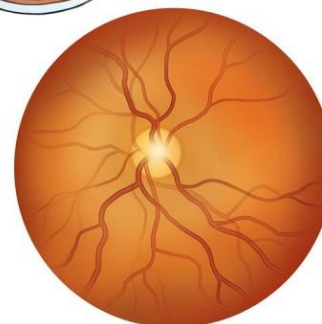
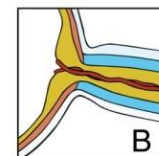
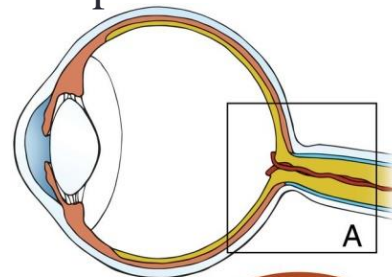
Parèsia VI parell



Síndrome de Parinaud

## • Crònica

- Edema de papil·la → atròfia nervi òptic → ceguesa
- Alteracions marxa (paraparèsia espàstica)
- Dismetria en membres superiors
- Alteracions endocrines



Edema de papil·la



# Diagnòstic hidrocefàlia

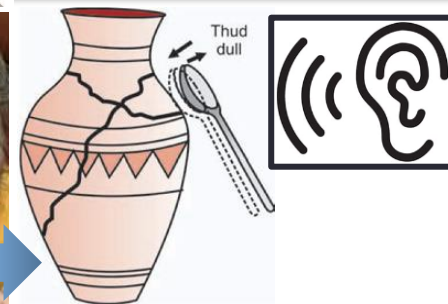
## • Lactant

- Augment del perímetre cranial
- Signe "olla esquerdada" de Mac Ewen
  - So a percussió crani
- Transil·luminació
- Ecografia transfontanel·les

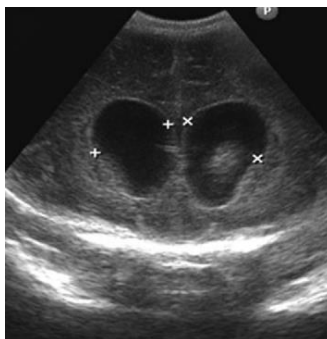


Perímetre cranial

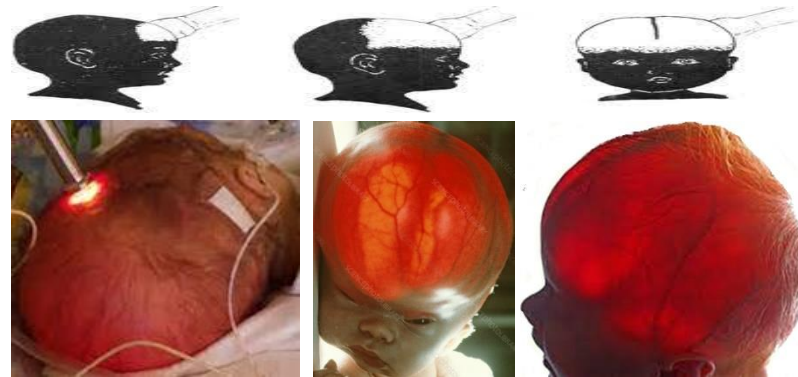
Tap, tap!



Signe de l'olla esquerdada



Ecografia transfontanel·les



Transil·luminació

## • Lactant, infant i adult

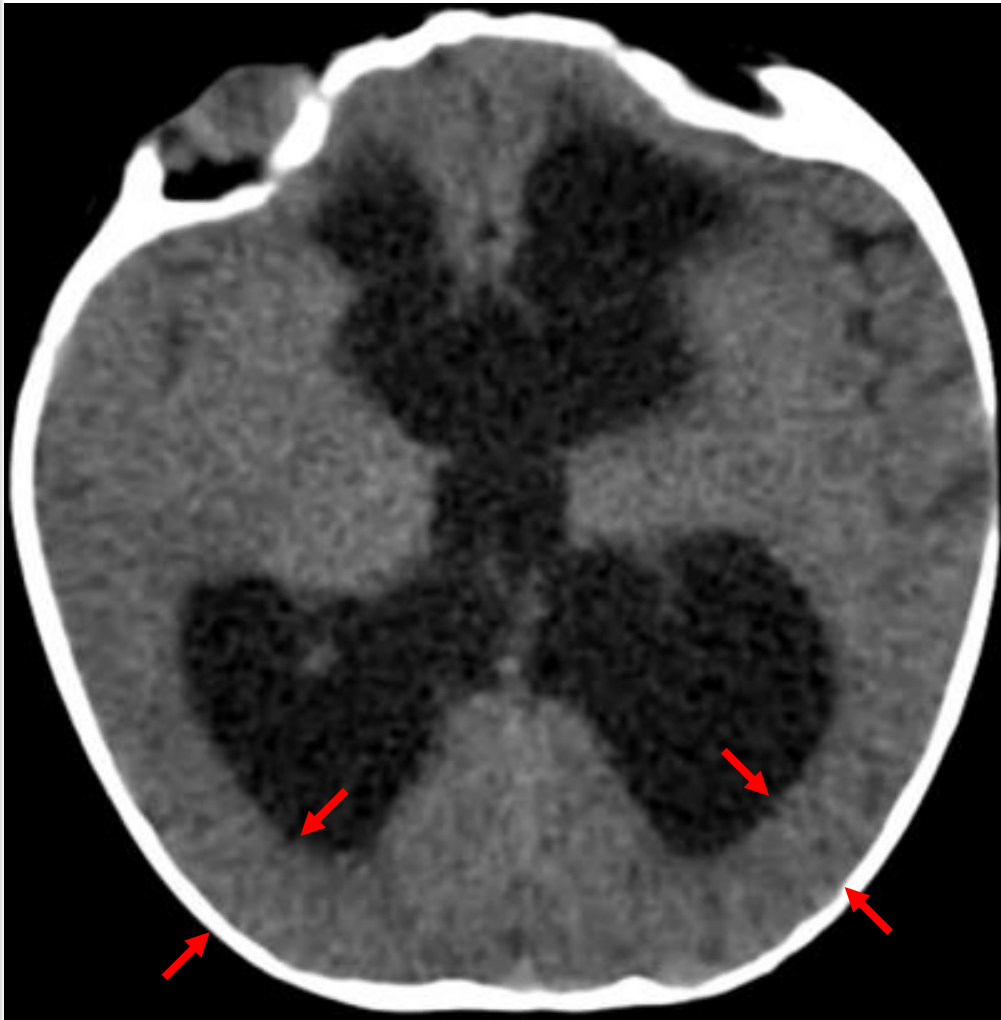
- Lactant: rx crani
  - Agut: diàstasis sutures
  - Crònic: impressions digitiformes en crani amb engrandiment, erosió o decalcificació cadira turca
- CT/RM



rx crani

# TC/RM hidrocefàlia neonatal: atròfia parènquima cerebral

- Atròfia màxima en lòbuls parietal i occipital



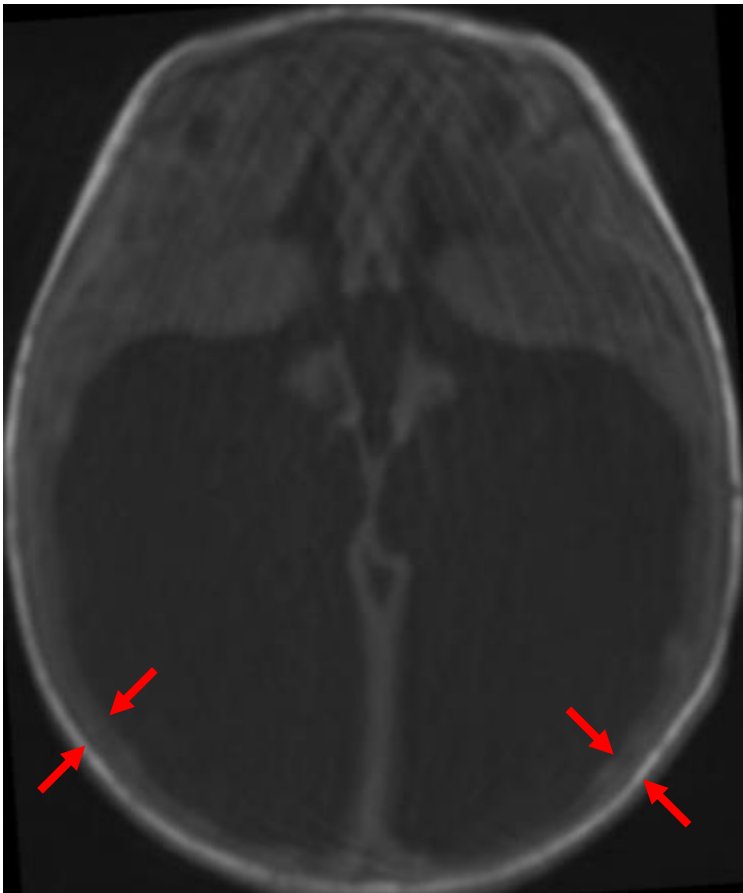
TC



RM

# TC hidrocefàlia neonatal: atròfia parènquima cerebral

- Distensió sistema ventricular + manca de formació del teixit nerviós = atròfia cerebral = retard psicomotriu
- Augment del perímetre cefàlic



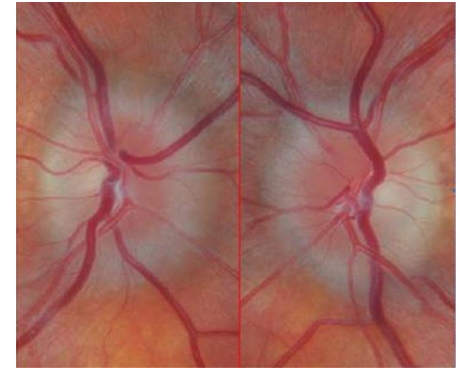
# RM hidrocefàlia neonatal: atròfia parènquima cerebral

- Atròfia màxima en lòbuls parietal i occipital



# TC infant i adult: augment moderat de mida ventricular sense atròfia cerebral

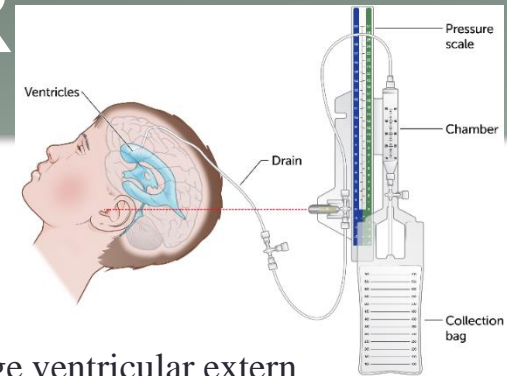
- Crani tancat = no possibilitat d'expansió = clínica hipertensió intracranial



# Opcions de drenatge LCR

## • Drenatge ventricular extern

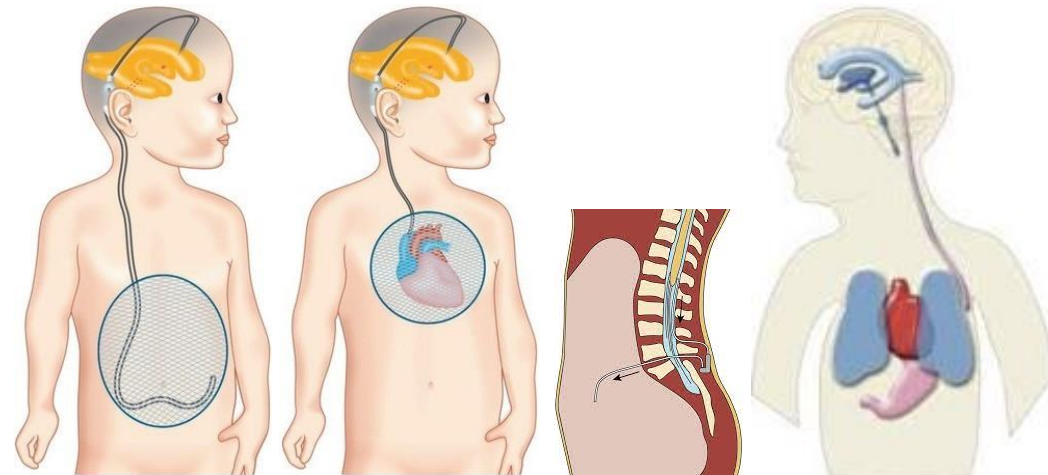
- Mesura temporal
- Si hemorràgia intraventricular (prematunitat) o infecció



Drenatge ventricular extern

## • Derivació LCR permanent ~ 80% casos

- Ventriculoperitoneal
- Ventriculoatrial
- Lumboperitoneal
- Ventriculopleural



Ventriculo-peritoneal

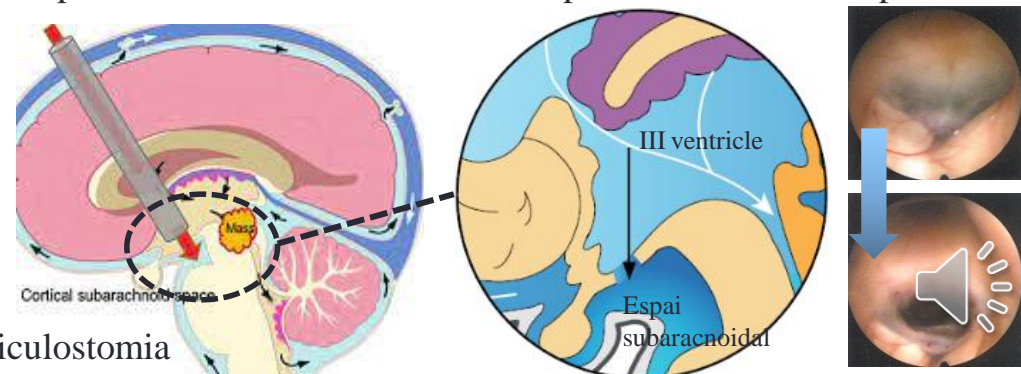
Ventriculo-atrial

Lumbo-peritoneal

Ventriculo-pleural

## • Ventriculostomia ~ 15% casos

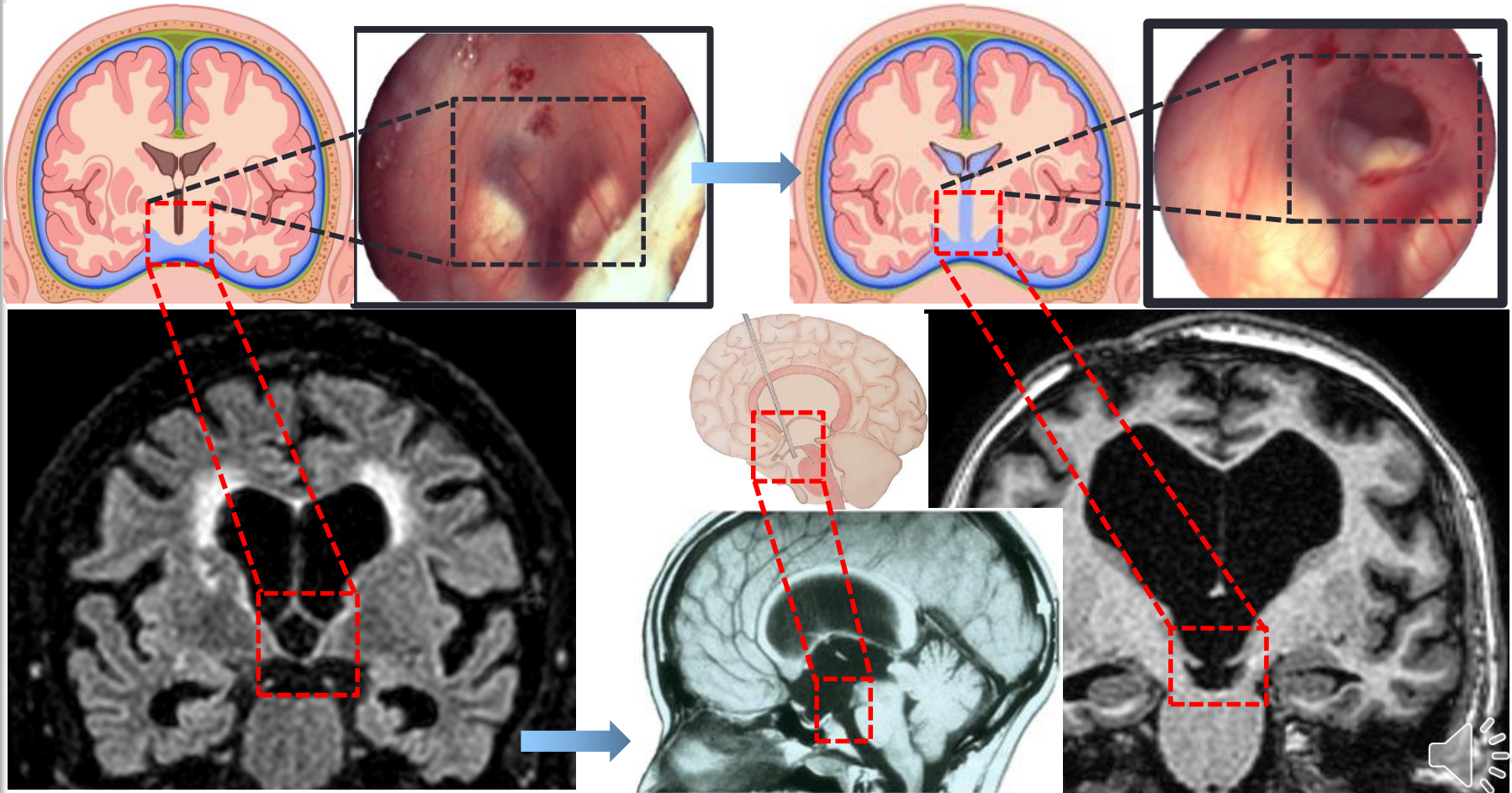
- Obertura sòl III ventricle = LCR ix directament a l'espai subaracnoidal
- LCR evita obstrucció en III ventricle, aqüeducte de Silvi o fossa posterior



Ventriculostomia

# Ventriculostomia sòl III ventricle

- Poques indicacions
- Ideal: NO necessitat derivació LCR = no reintervencions

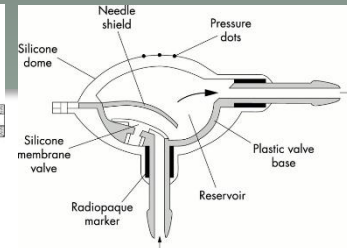
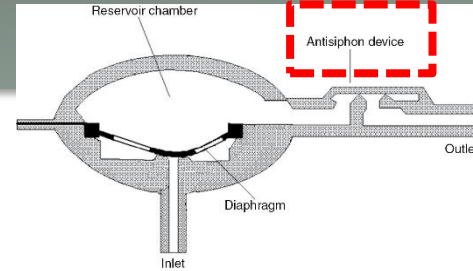
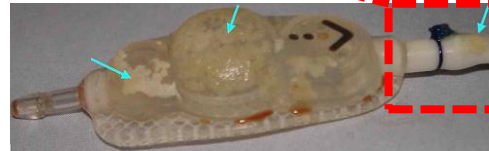
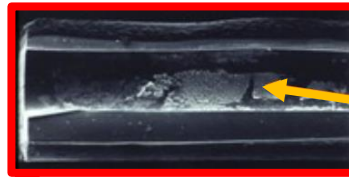




# Possibilitats funcionament derivació LCR

## • Drenatge inadequat

- Pressió abdominal excessiva
- Colonització derivació per gèrmens



## • Drenatge adequat

## • Excés de drenatge

- Derivació sense sistema antisifó

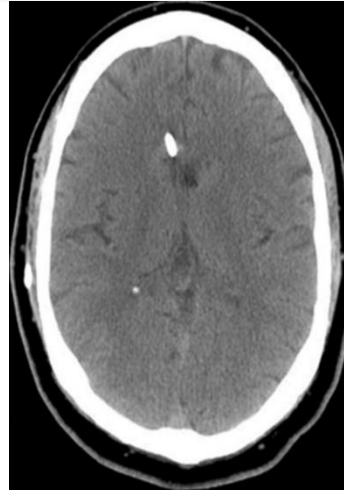


Drenatge inadequat    Drenatge adequat    Drenatge excessiu

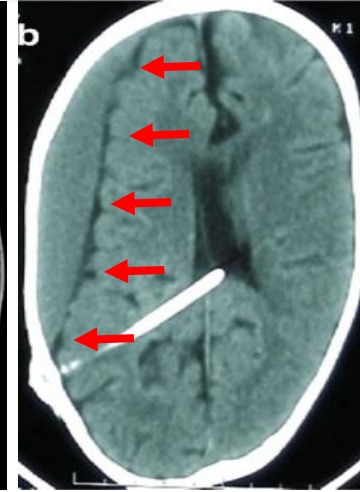


# Excés drenatge LCR: conseqüències

- Col·lapse ventricular
  - Menor tolerància  $\uparrow$ PIC
- Hematoma subdural crònic
- Craneosinostosi secundària



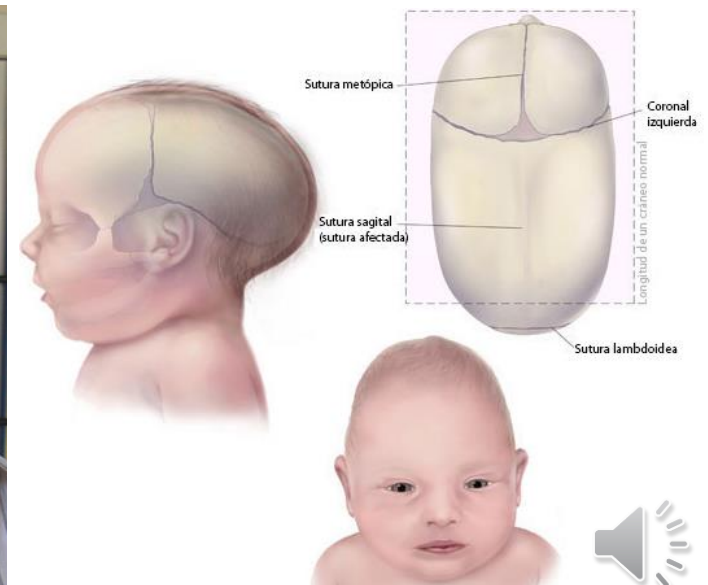
Col·lapse ventricular



Hematoma subdural crònic uni o bilateral



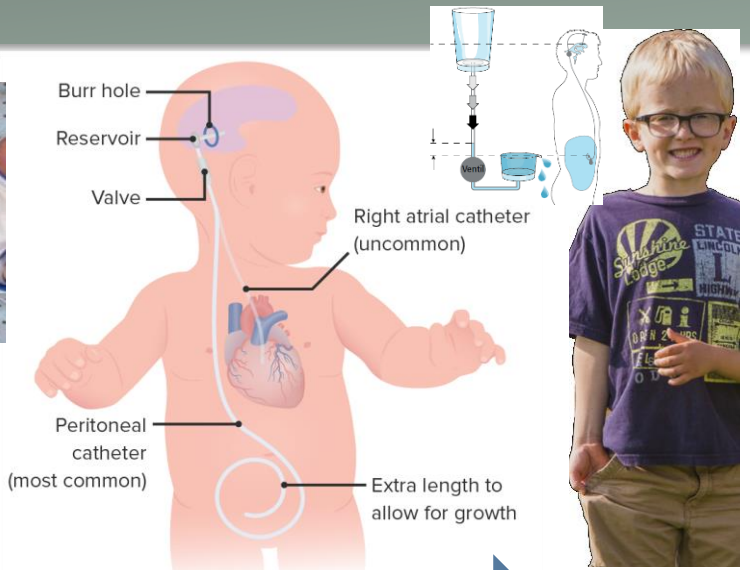
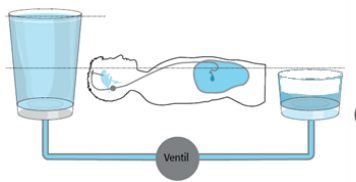
Craneosinostosi secundària



# Problemes en la hidrocefàlia infantil

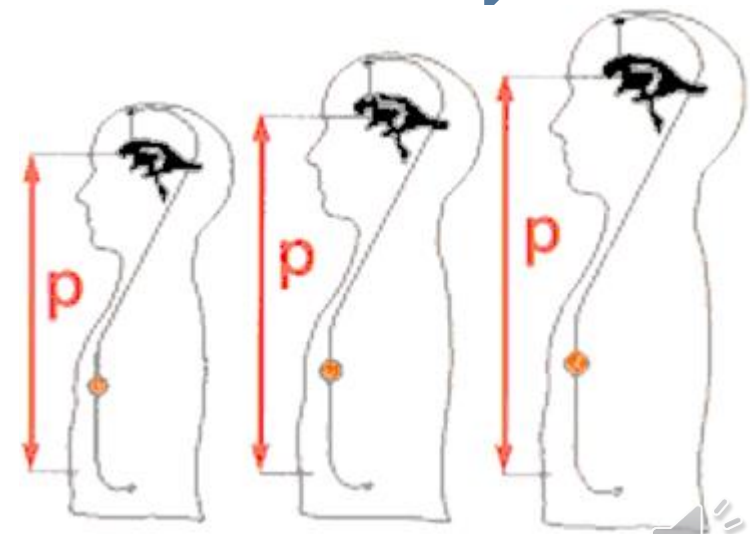
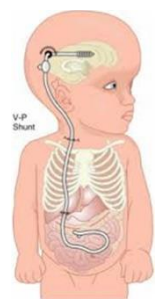
## • Creixement del pacient

- Es preveu amb un catèter peritoneal suficientment llarg
  - Impossible en derivació ventriculoatrial
- Canvis en la pressió hidrostàtica amb l'augment de la talla del malalt



## • Canvis pressions intracranial i abdominal

- Lactant = decúbit, infant = bipedestació
  - Efecte sífó?
- Vàlvula que funciona en lactant no idònia en infant / adolescent / adult

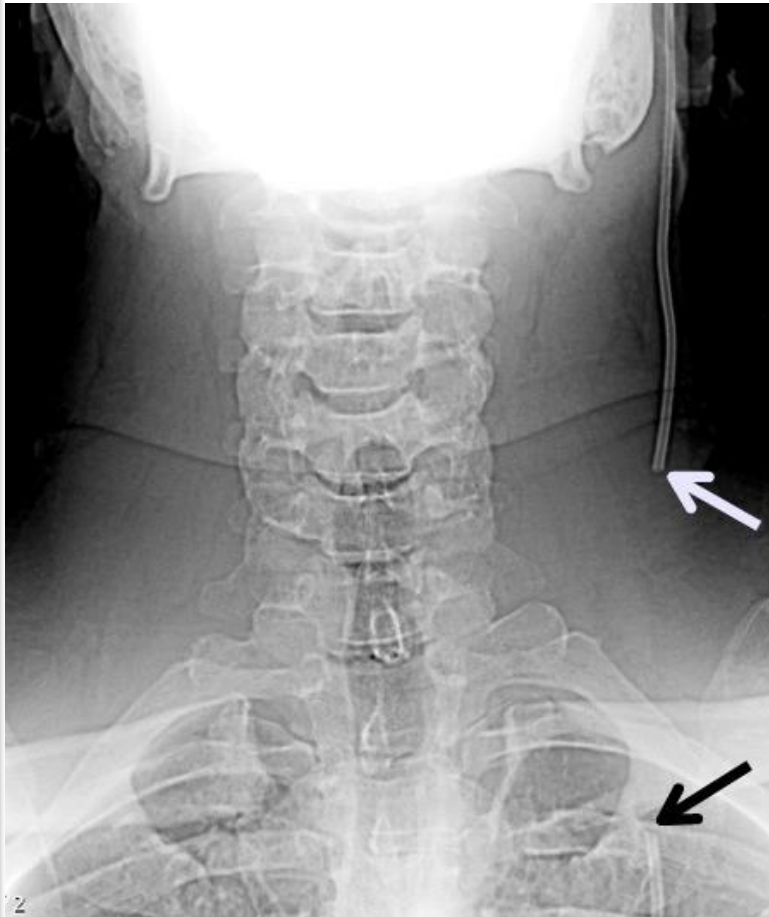


- **Resultat** = recanvi derivació LCR sovint en infants



# Complicacions derivacions LCR: trencament catèters

- Habitual en infants en créixer
- ↑ a nivell clavícula



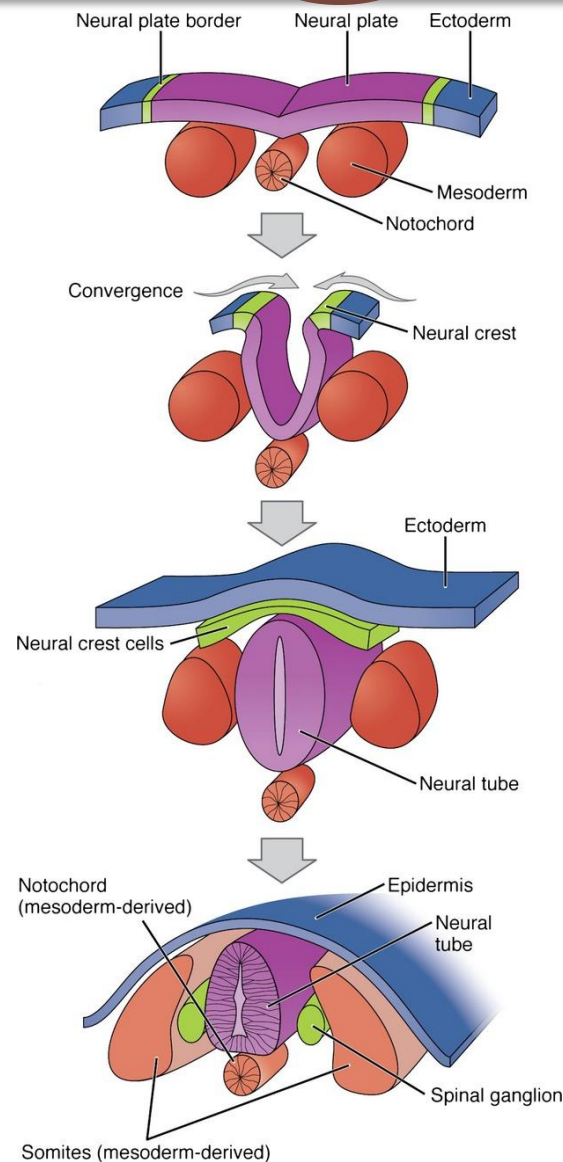
# Complicacions derivacions LCR: infecció sistema derivació (1)

- Derivació = cos estrany = facilitat infecció



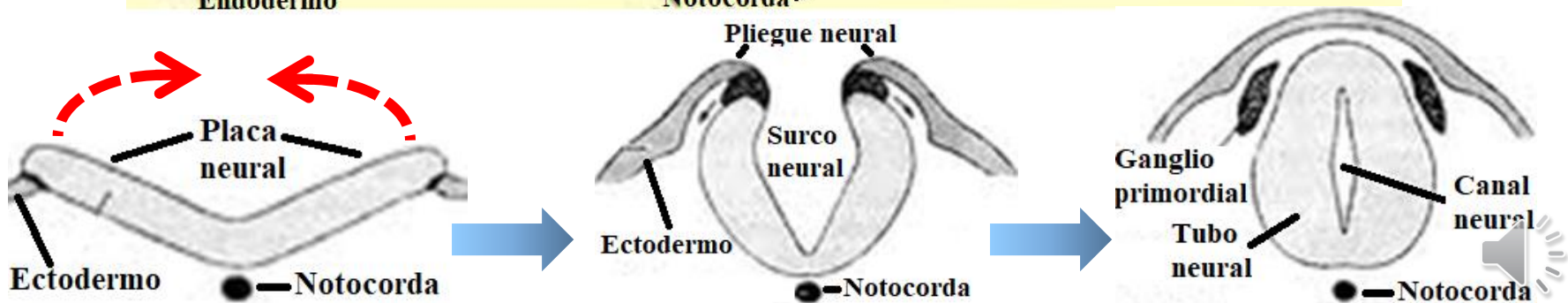
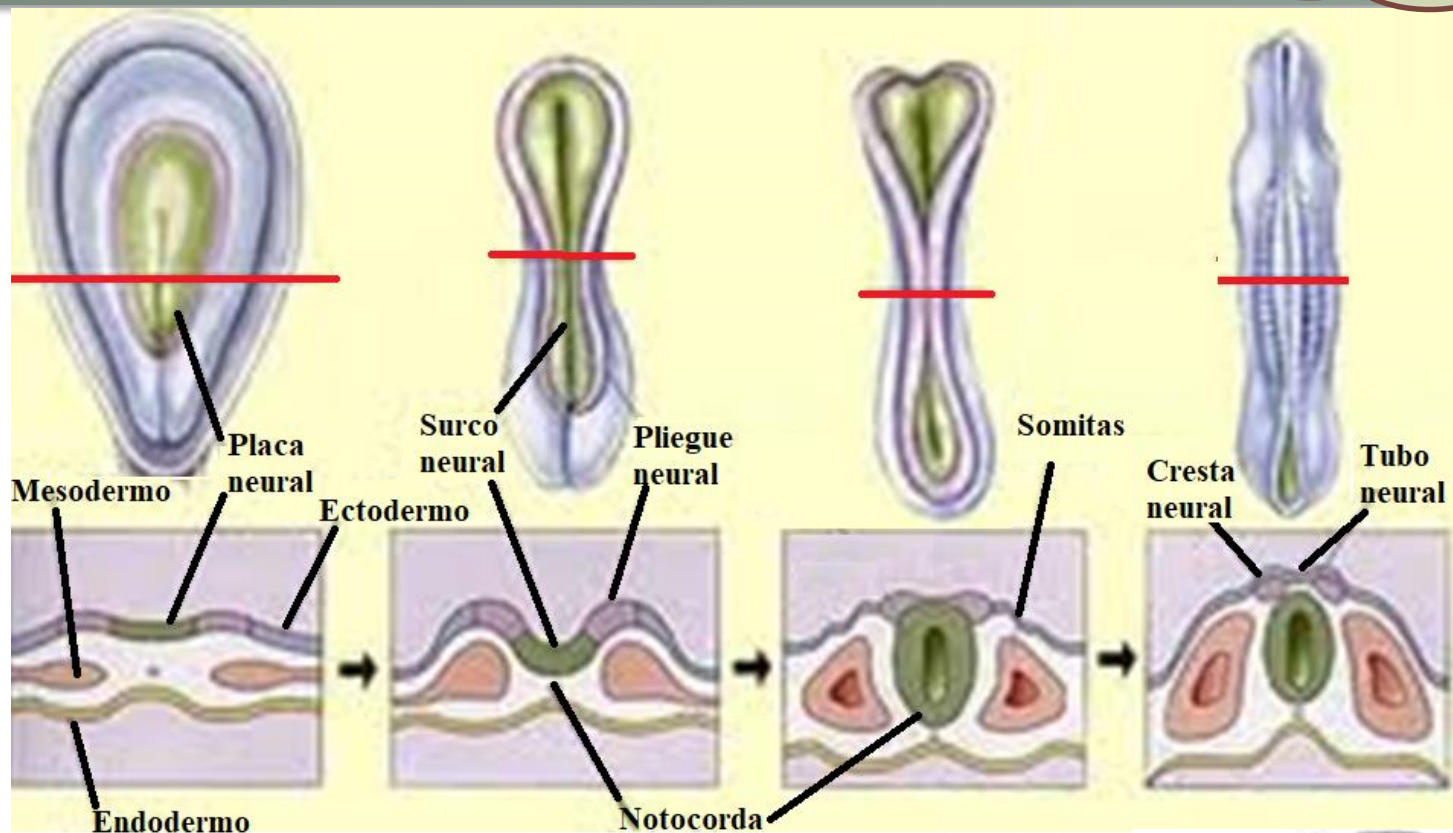
# DISRAFISMES

- “Dis-rafisme”: malformació de línia mitjana
- **Defectes de fusió** i defectes de formació de la línia mitjana
  - Crani
  - Raquis
- **Congènites**
  - Algunes amb base genètica
- **Afectació** teixits tous, estructures òssies i/o teixit nerviós



# Tancament del tub neural

RECORDES?

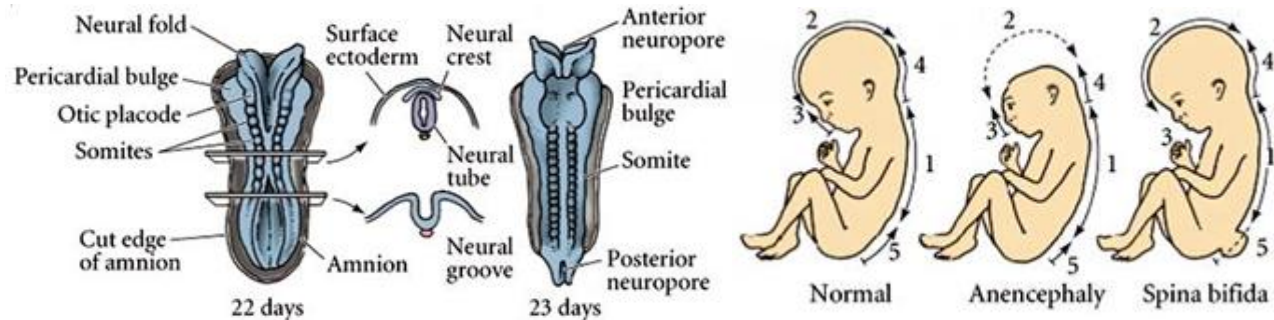


# Record embriològic < 8 setmanes

## • 4a setmana:

Tancament tub neural

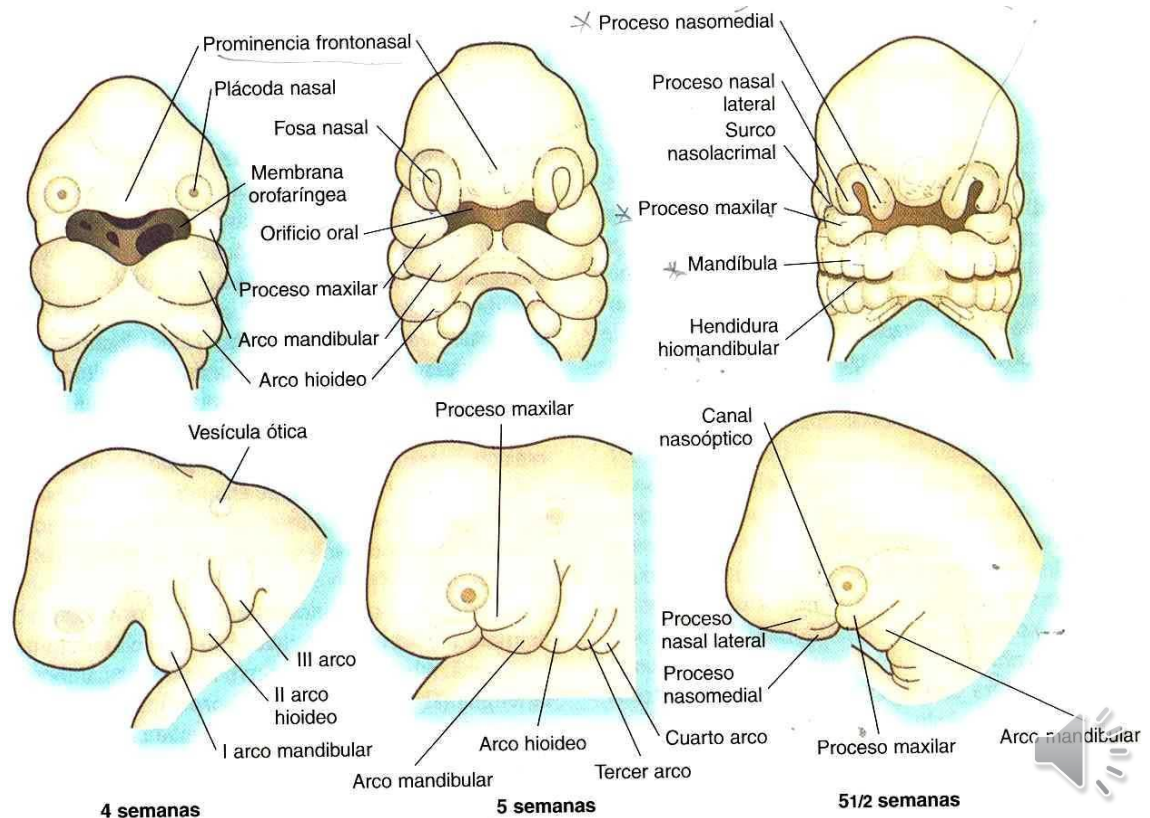
- Anencefàlia
- Mielomeningocele



## • 5a setmana:

Tancament línia mitjana anterior & desenvolupament flexura pontina

- Arrinencefàlia
- Malformació d'Arnold-Chiari



**RECORDES?**

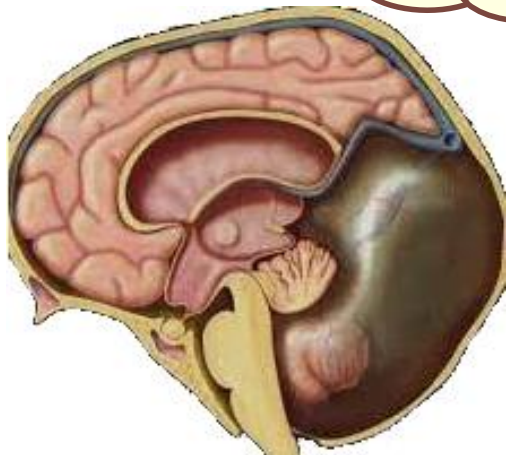


# Desenvolupament embriològic < 8 setmanes

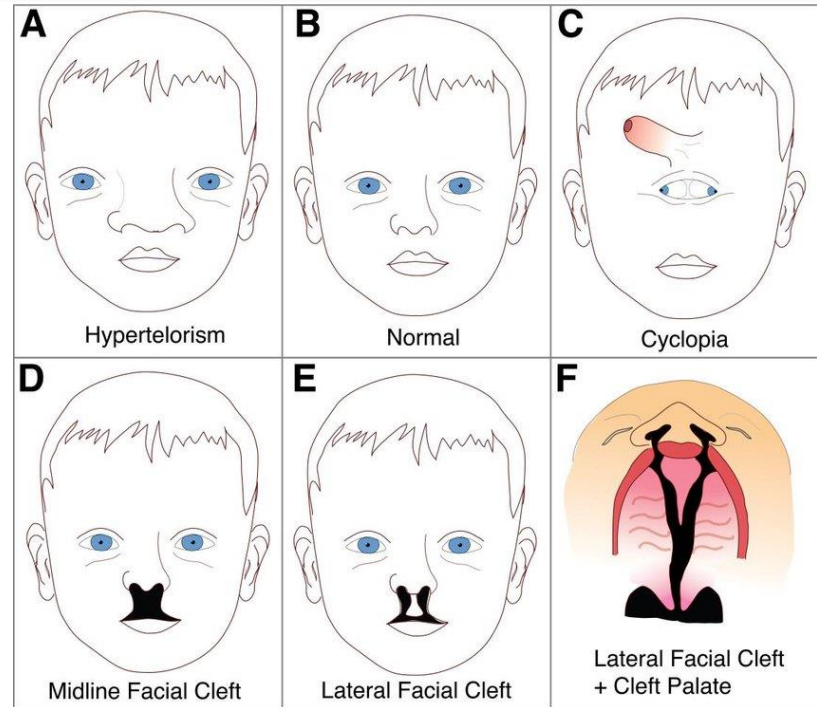
- **6a setmana:** desenvolupament membrana rostral & primers arcs viscerals

- Síndrome de Dandy-Walker
- Anomalies craniofacials
- Fissura palatina & llavi leporí

RECORDES?



Síndrome Dandy-Walker



Anomalies cranis-facials



Fissura palatina



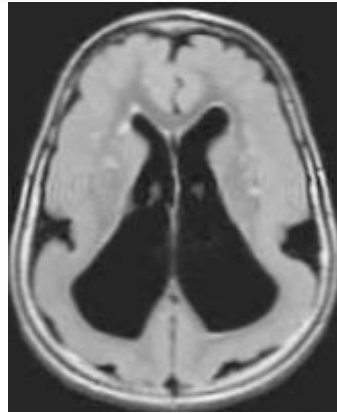
Llavi leporí



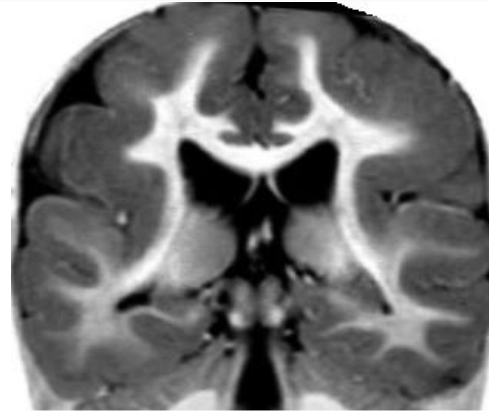
# Fetogènesi > 10a setmana

## • Defectes migració neuronal

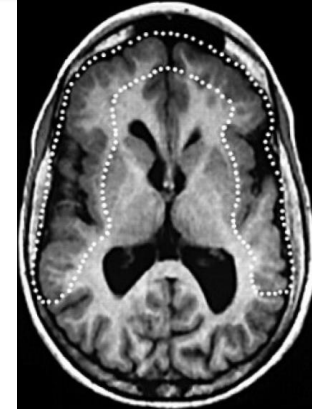
- Agíria
- Paquigíria
- Microgíria
- Heterotòpies periventriculars



Agíria



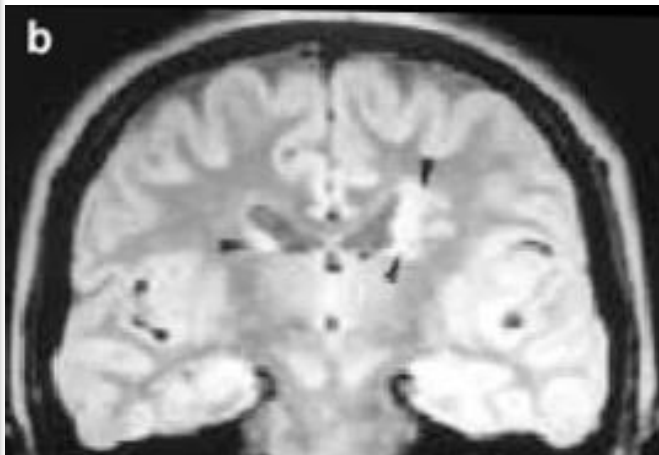
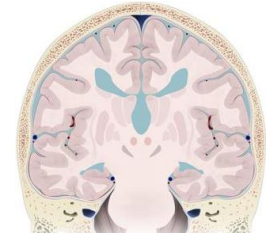
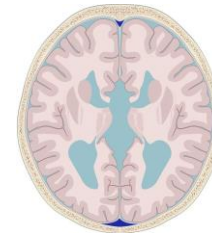
Paquigíria



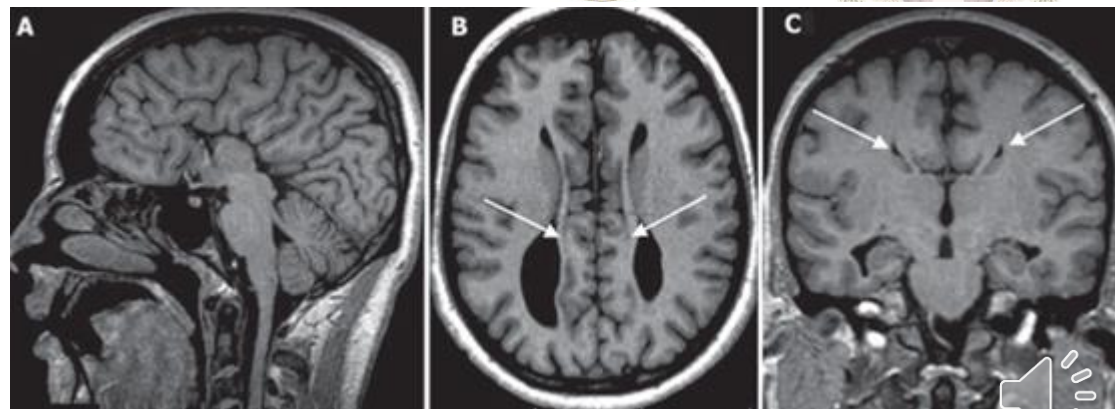
Microgíria

## • Defectes comissuració

- Agenèsia cos callós



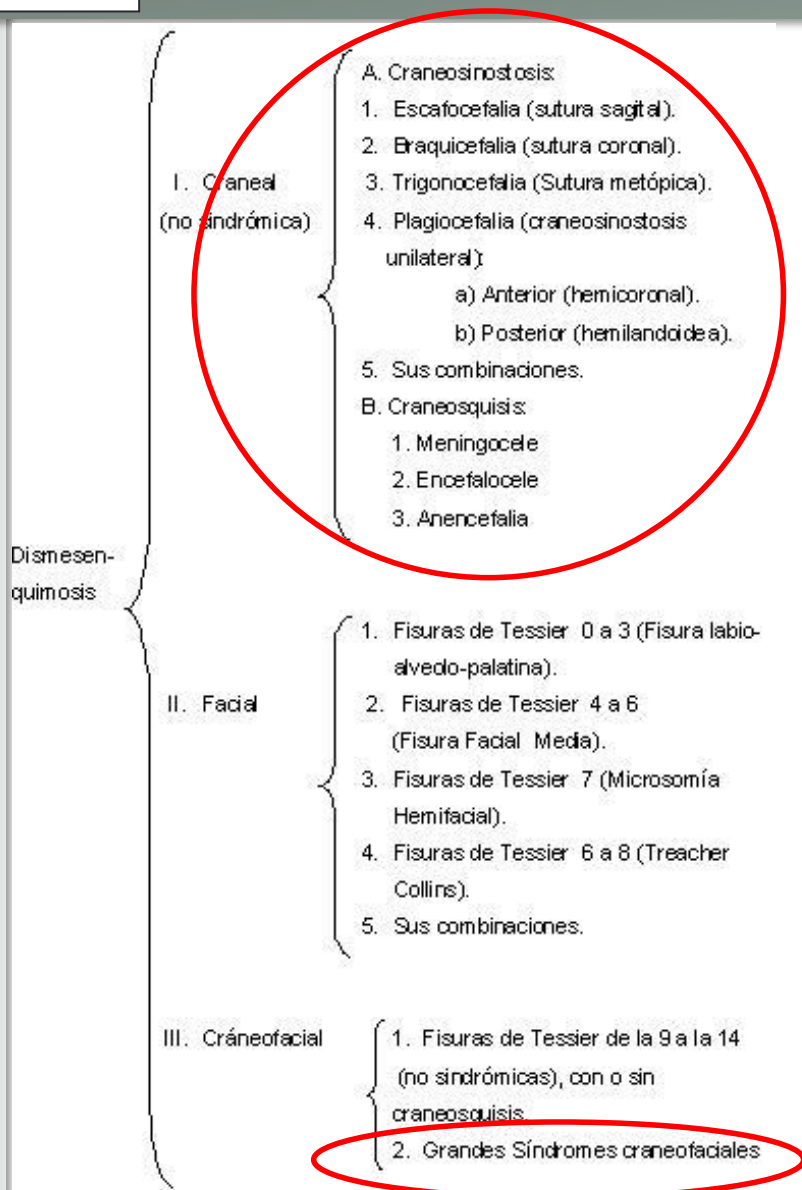
Heterotòpia periventricular



Agenèsia cos callós



# Disrafismes més importants

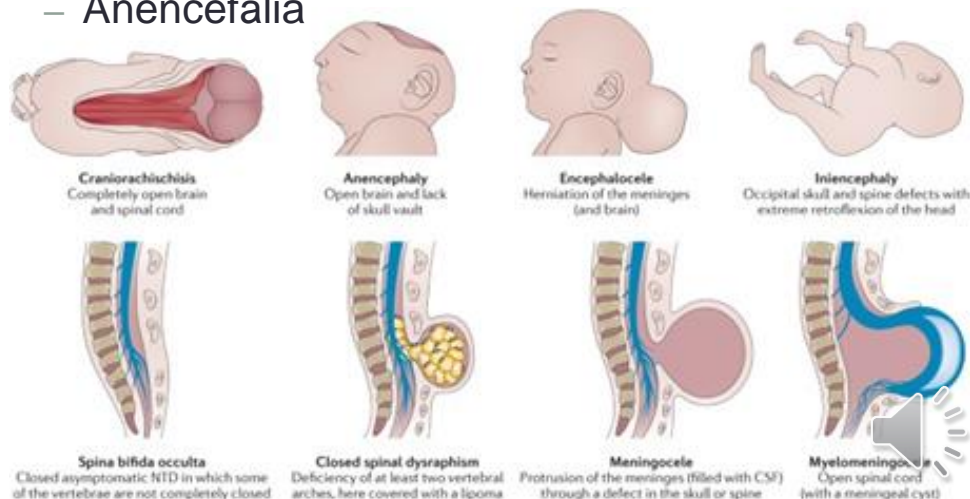


## • Craniosinostosis

- Escafocefàlia (sutura sagital)
- Trigonocefàlia (sutura metòpica)
- Plagiocefàlia (sutura coronal o lambdaoidea unilateral)
- Braquicefàlia (sutura coronal bilateral)
- Combinacions

## • Craniòsquisis

- Meningocele
- Encefalocele
- Anencefàlia



# Disrafismes més importants

- **Crani**

- Craniosinostosi = *Tancament*
- Craniòsquisi = *Fallada tancament*
- Mieloencefalocèle = *Fallada*

- **Xarnel·la crani-cervical**

- Malformació d'Arnold-Chiari *posterior*

- **Raquis**

- *Mielomeningocèle*

## ALTRES PATOLOGIES CONGÈNITES:

- **Mida crani:** Macro i microcefàlia
- **Cervell:** Anencefàlia, Dandy-Walker (quist IV ventricle), Hidrocefàlia congènita
- **Malformacions vasculares**
- **Calcificacions**
- **Tumors** (neurofibromatosi)
- *Disrafisme espinal ocult: si dèrmic, medul·la ancorada, lipoma lumbosacre, diastematomièlia...*



# 1. CRANIOSINOSTOSI

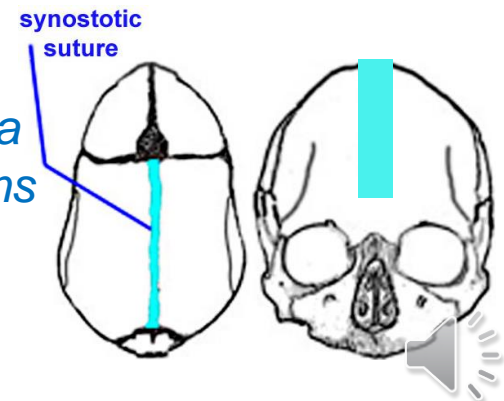
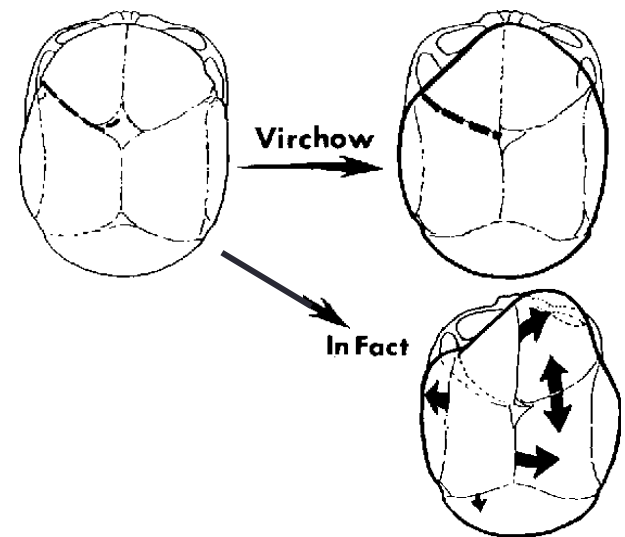
- Tancament precoç 1 o més sutures cranials  
 → creixement + desenvolupament anormals

## CRANI

- Alteració primària mesènquima
- De vegades hereditària
  - Generalment mutació genètica
- Incidència 3 - 5 / 10.000 nascuts

## • Història

- Coneguda des de l'Antiguitat
- Virchow (1851)
  - *Sinostosi* → No creixement perpendicular a la sutura afecta + creixement compensatori en altres direccions
- Cirurgia: Lannelongue (1890)
  - *Craniectomia lineal extirpant sutures tancades precoçment*

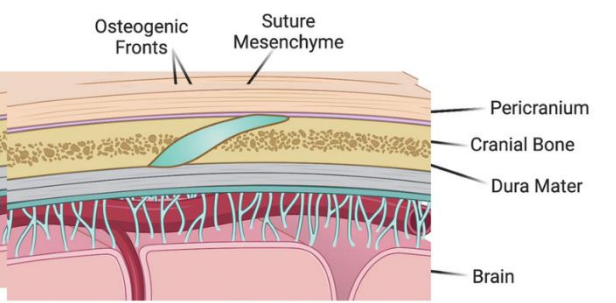
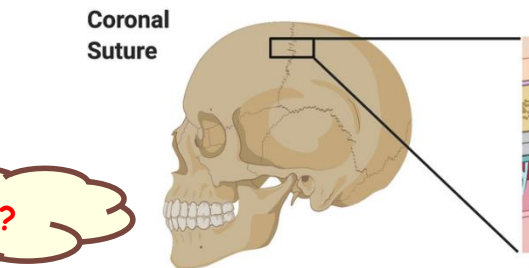
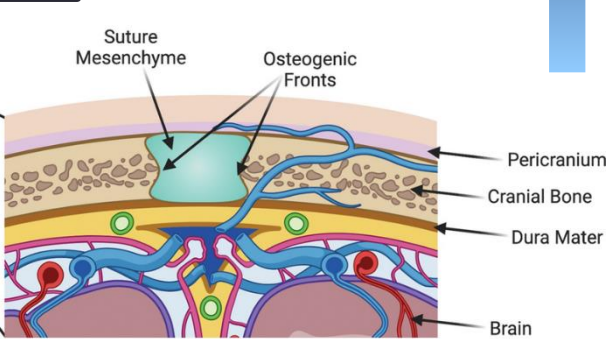
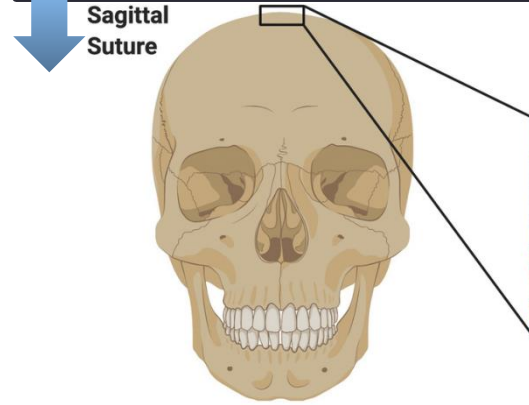
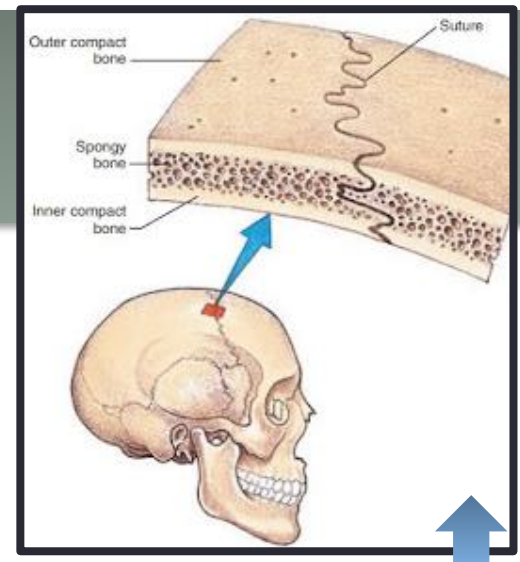
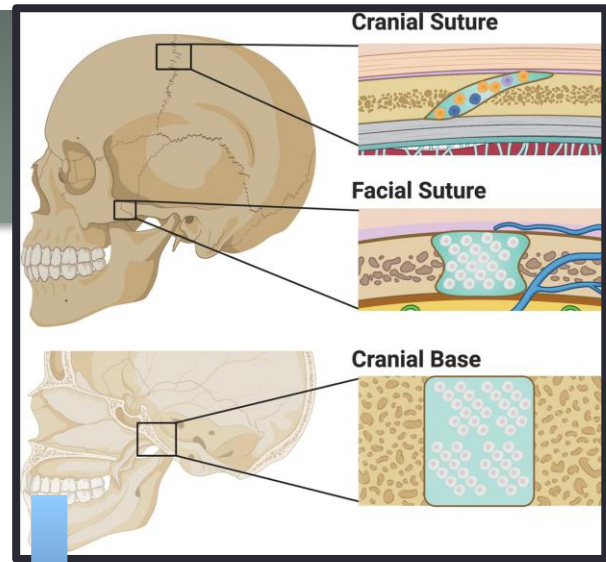


Lannelongue

# Sutures (1)

- Capa teixit conjuntiu entre ossos
  - Sindesmosi (volta)
  - Sincondrosi (base)
- Tancament edat 6 – 12 mesos
  - 12 – 13 anys: teixit fibrós
  - 4a – 5a dècada: ossificació

RECORDES?

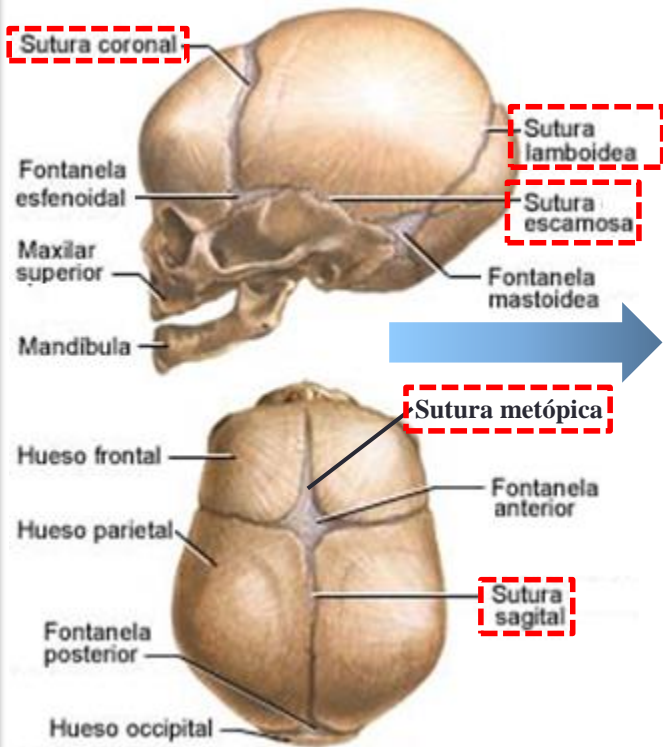


Tancament precoç sutura/sutures → Malformació cranial

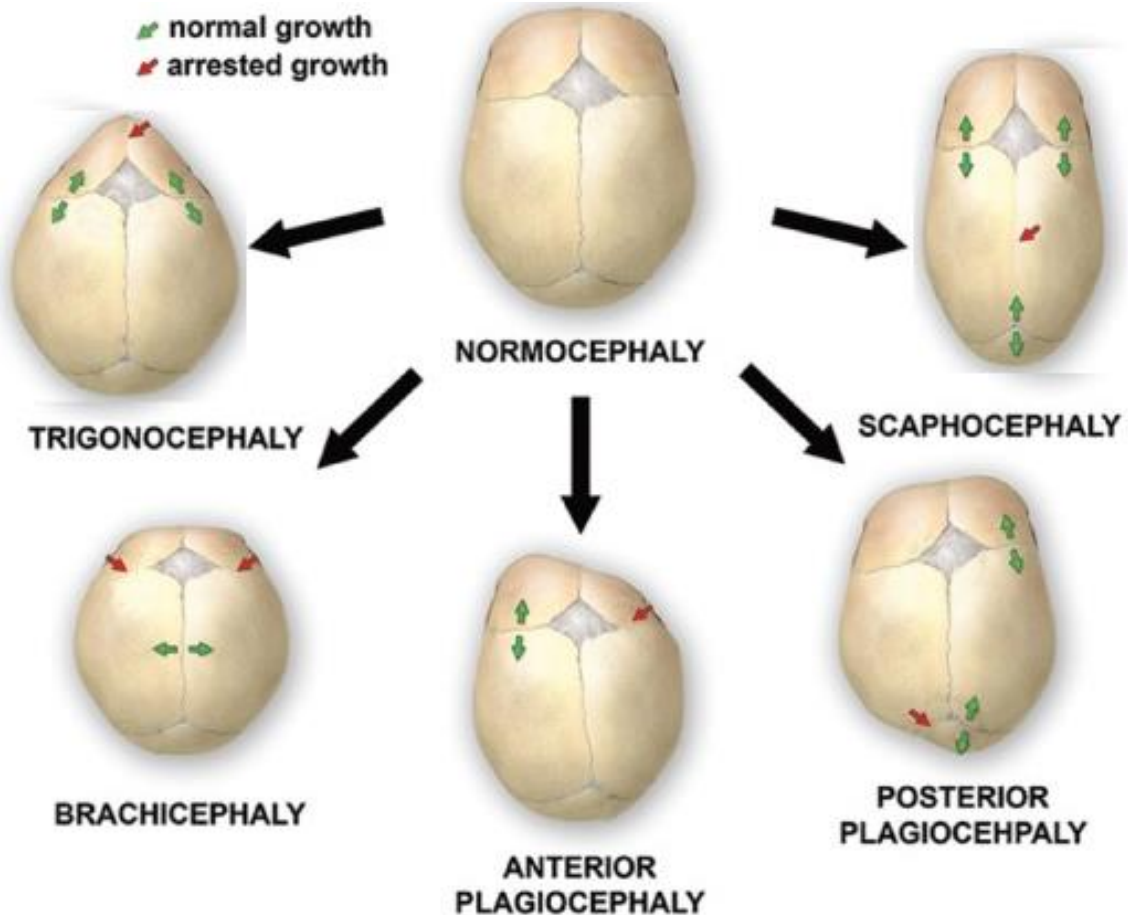


# Sutures i craniosinostosis primàries

## Vista lateral



## Vista superior



# Craneosinostosi: diagnòstic

- **Continent:** dismòrfia cranial
  - És precoç
  - Dona nom a la craniosinostosi
- **Contingut:** ↑ pressió intracranial
  - Hipertensió endocranial
    - Cefalees, retard psicomotriu, exoftalms, lesió parells cranials
  - Estenosi conductes parells cranials: anòsmia, ceguesa, sordesa, oftalmoplegies
- Poden ser part d'una síndrome
- **Malformacions associades:** polidactília, sindactília o anòtia



**Palpació fontanel·la** (en Craniosinostosis fontanel·la no sempre absent, ni l'absència és sempre diagnòstica)  
**Més fiable la TAC multi-tall alta resolució** (imatge 3D)





# Polidactília i sindactília

- De vegades malformació aïllada (familiar?)
- En quadres sindròmics = més greus



Polidactília aïllada



Sindactília aïllada



Sindactílies de quadres sindròmics



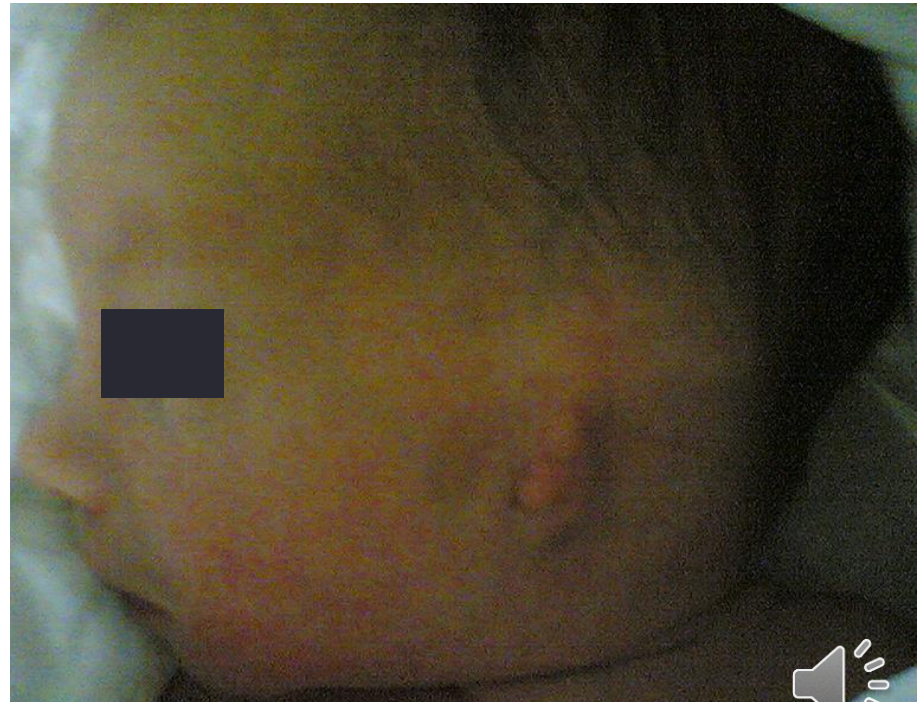
# Malformacions pavelló auditiu / micròtia / anòtia



- Indiquen quadre sindròmic greu
- Poc freqüents



Malformació pavelló auditiu



Anòtia



# Craniosinostosis: tipus

- **Primàries**

- **Simplex**

- Escafocefàlia
- Trionocefàlia
- Plagiocefàlia
- Oxicefàlia
- Turricefàlia

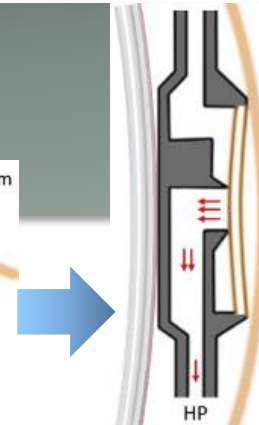
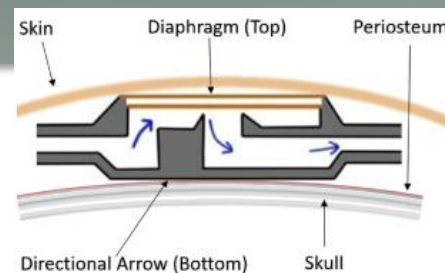
- **Complexes** (síndromes)

- Crouzon, Apert, Carpenter
- Pfeiffer
- Saethre-Chotzen, ...

- **Secundàries**

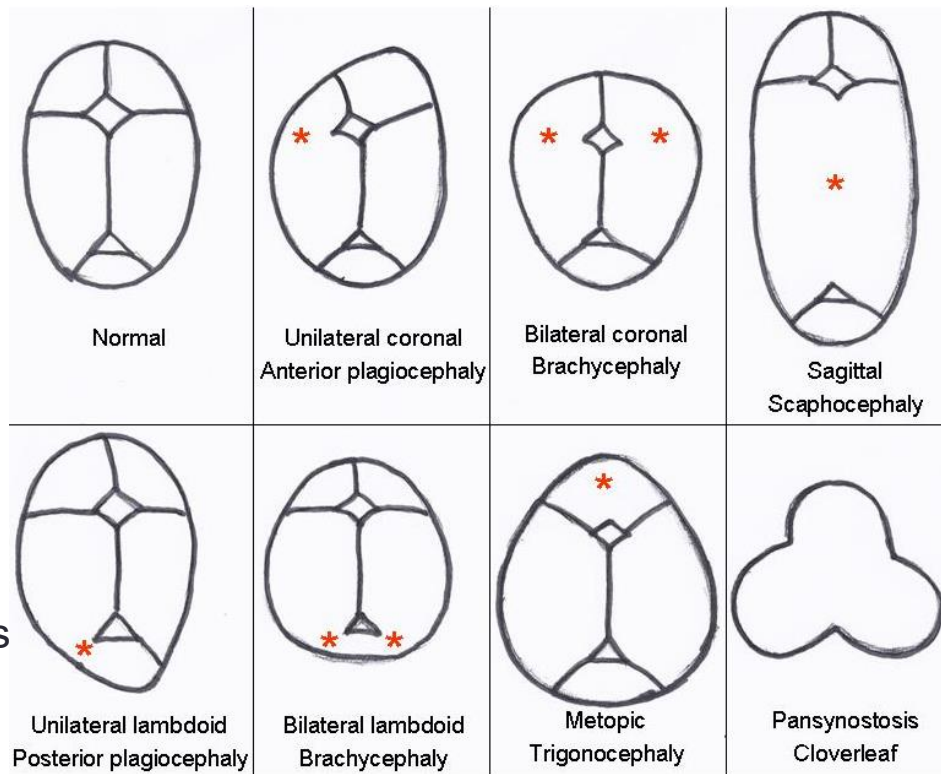
- Trastorns metabòlics
  - Hipertiroïdisme, policitèmia, talass
- Meningitis
- Processos osteoclàstics
- Hidrocefàlies derivades amb vàlvules de baixa pressió o sense mecanisme antisifó

Dispositiu antisifó →



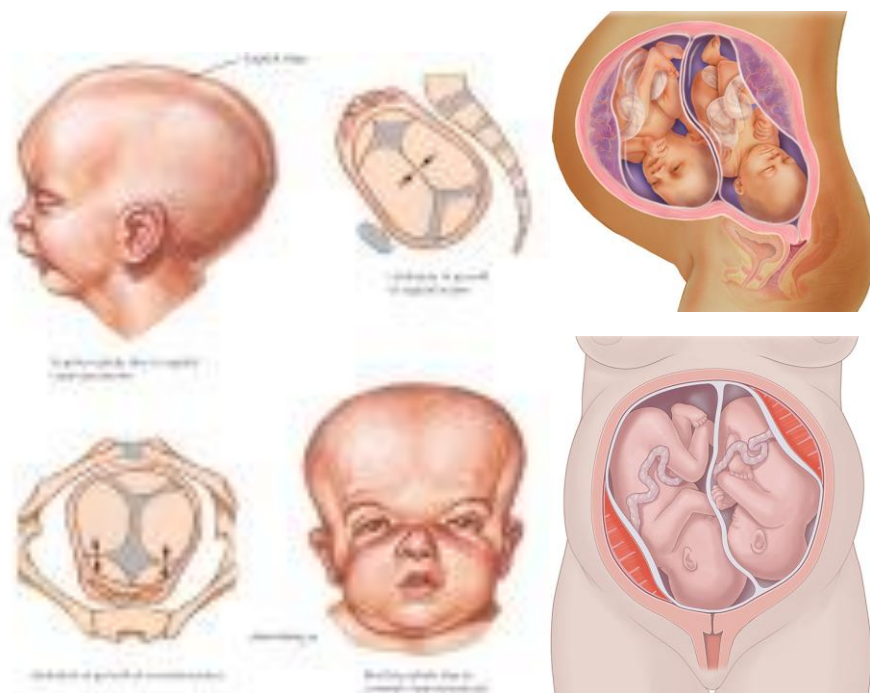
Decúbit

Bipedestació



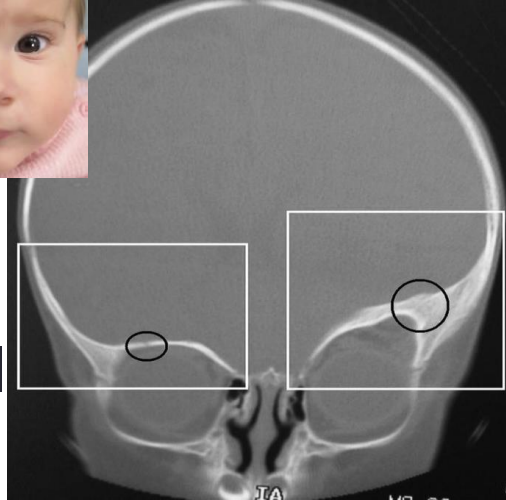
# Craniosinostosi: mecanisme producció

- Les SIMPLES es poden deure a posició intrauterina o embaràs bessó
- **No només afecta les sutures de la volta cranial**
  - Afectació de les sutures de la base del crani = raó per la qual les sinostectomies simples de la volta cranial fracassen en la correcció del defecte
  - Afectació massís facial = deformitats en òrbites / piràmide nasal / cara
    - Necessitat reparació ABANS de deformitat inestètica

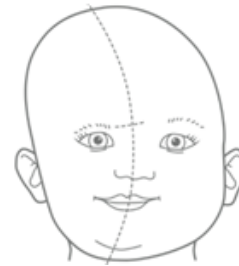


# Craniosinostosi: efectes en la cara

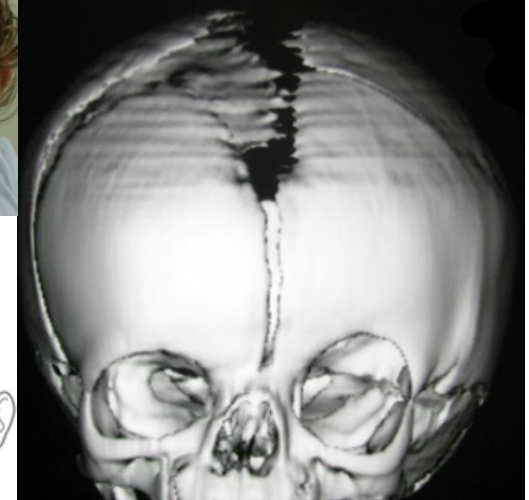
- Posició anormal òrbites
- Desviació piràmide nasal
- Hipoplàsia maxil·lar superior



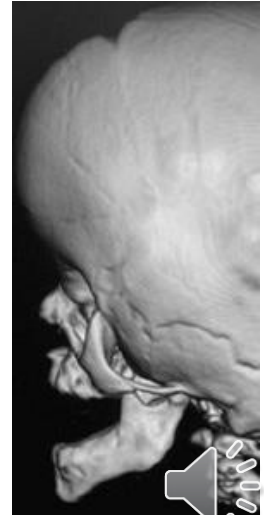
Asimetria òrbites



Desviació piràmide nasal



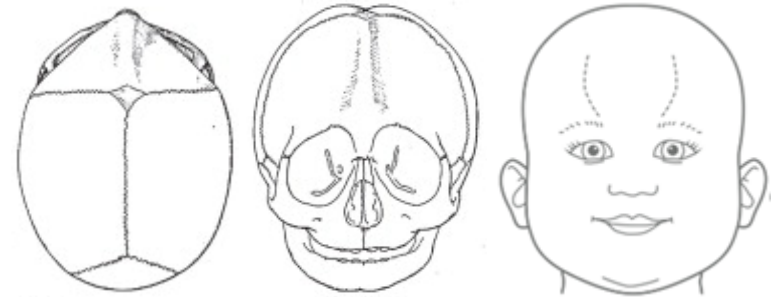
Hipoplàsia maxil·lar superior



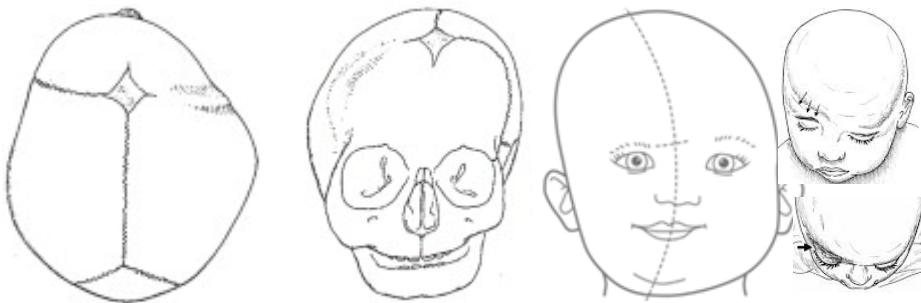
# Craniosinostosis primàries simples



Escafocefàlia



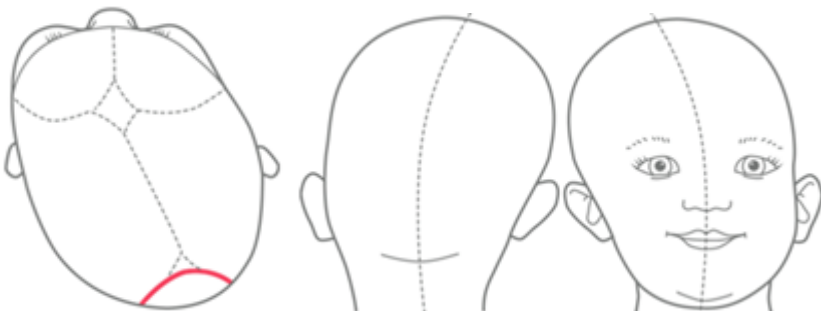
Trigonocefàlia



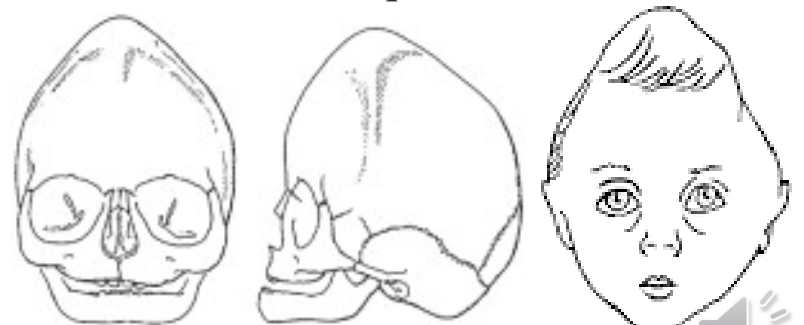
Plagiocefàlia frontal



Braquicefàlia



Plagiocefàlia occipital

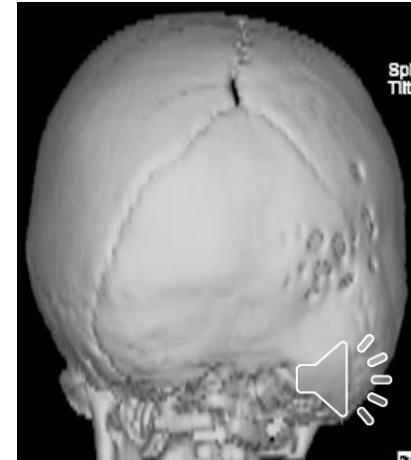
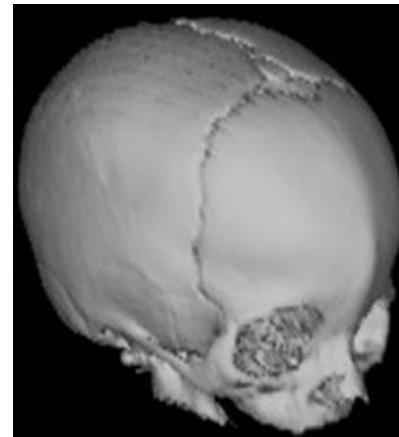
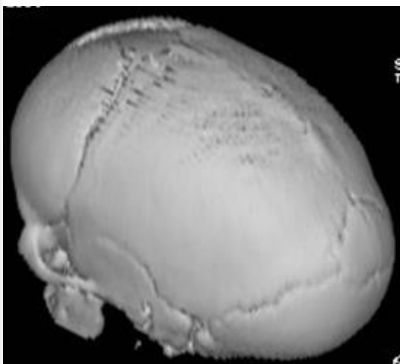
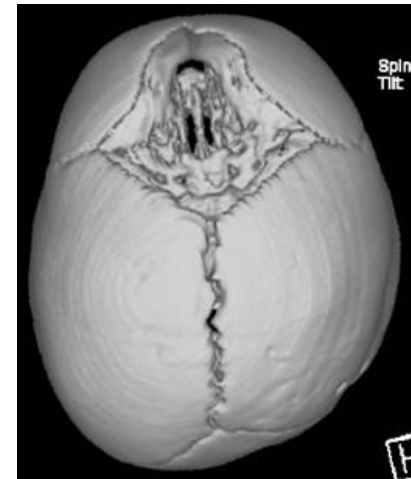
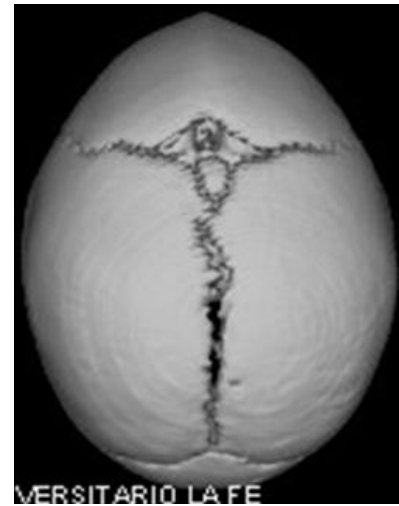
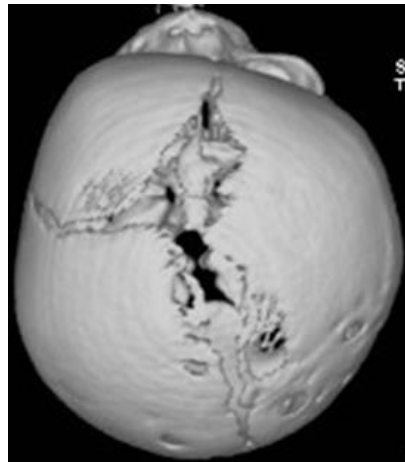
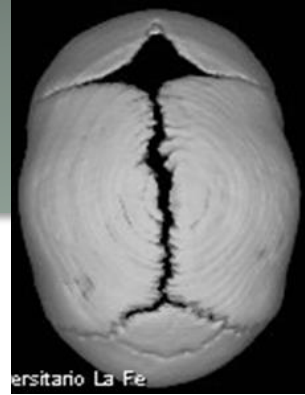


Oxicefàlia



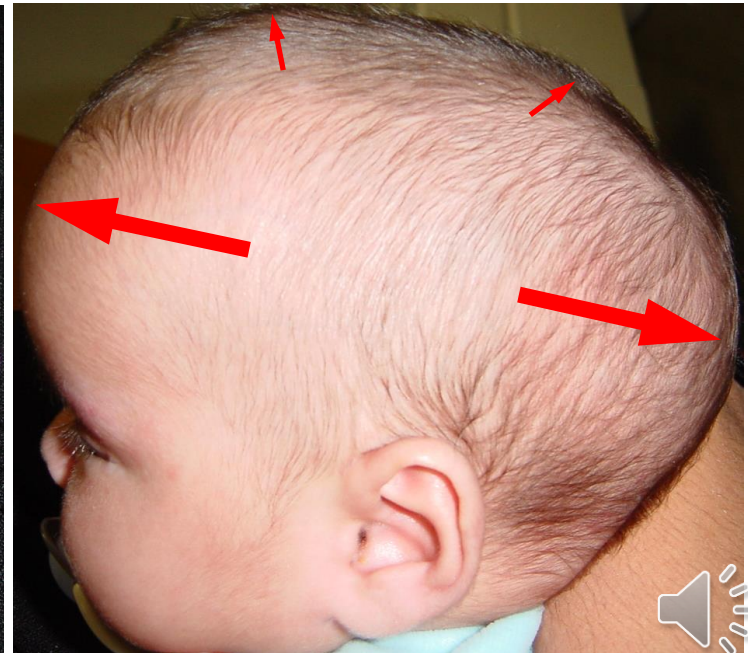
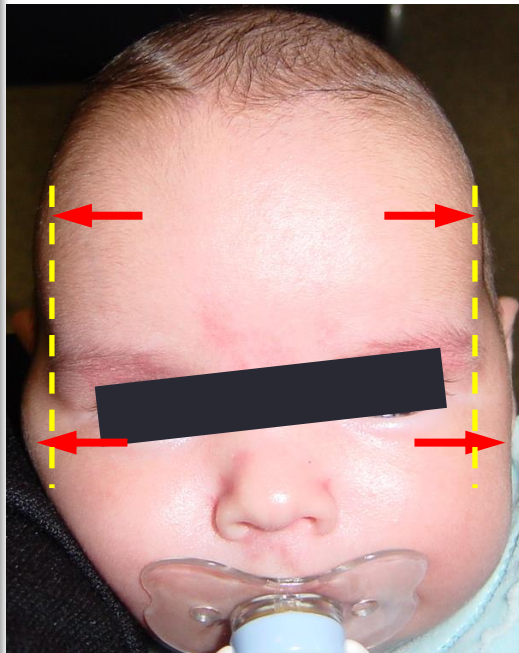
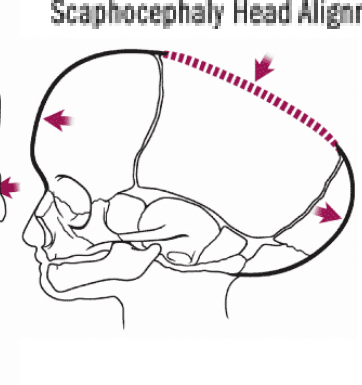
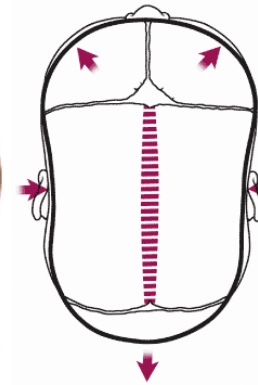
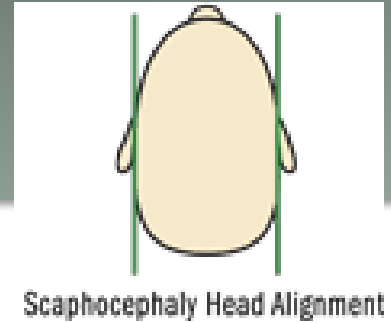
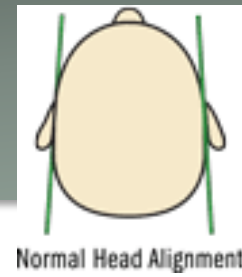
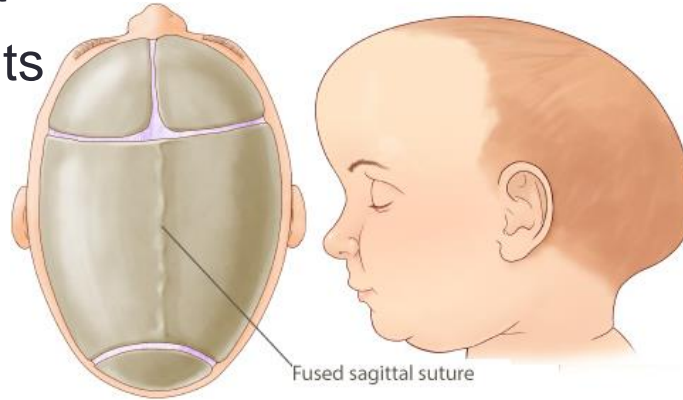
# Craniosinostosi: diagnòstic

- Deformitat crani-cara, posició òrbites-orelles
- TC amb reconstrucció 3D



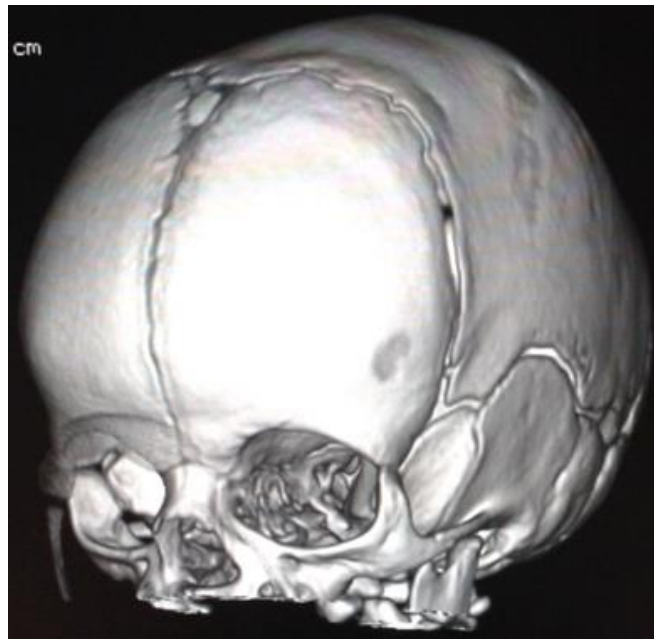
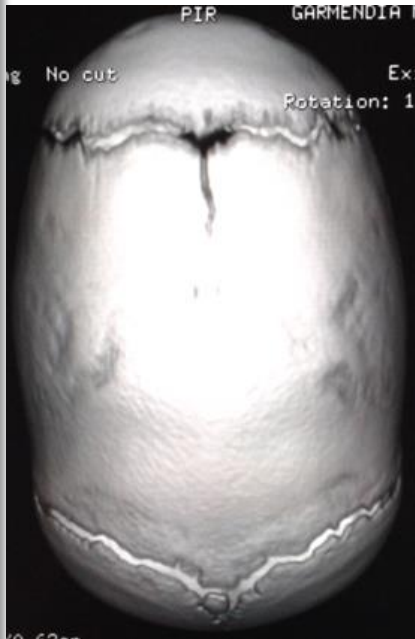
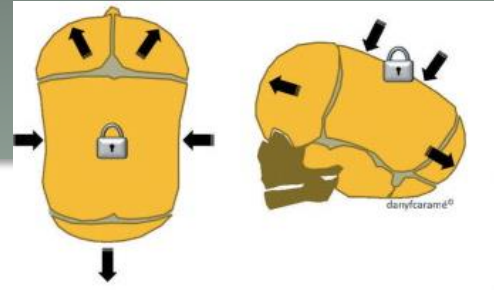
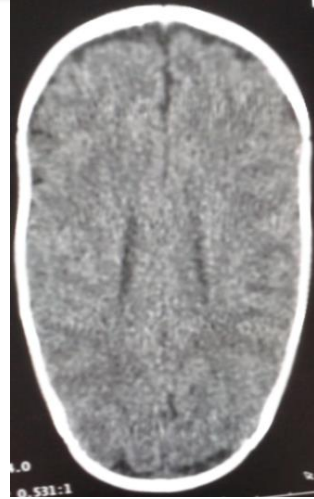
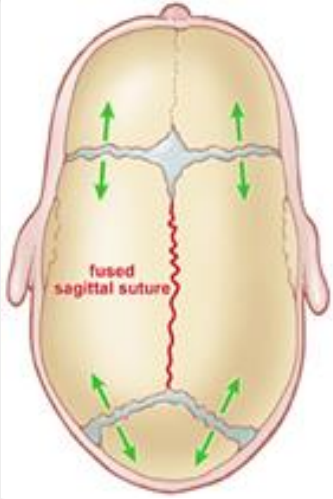
# CS primàries simples: escafocefàlia (1)

- CS ↑ freqüent
  - 1/4.000 nascuts
- Tancament sutura sagital  
→ crani creix en sentit AP



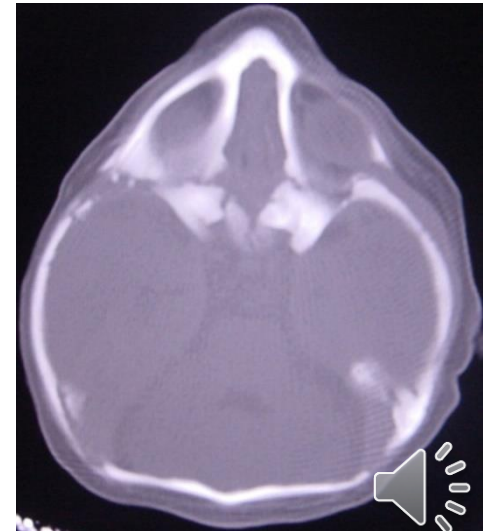
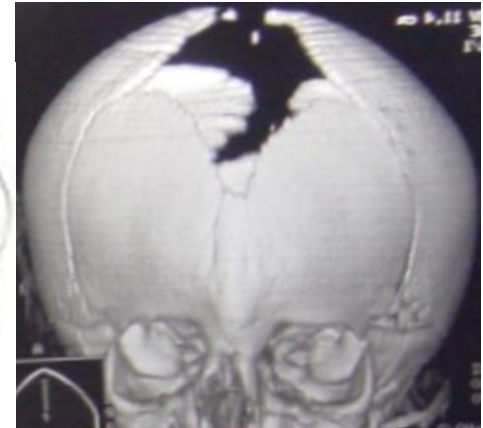
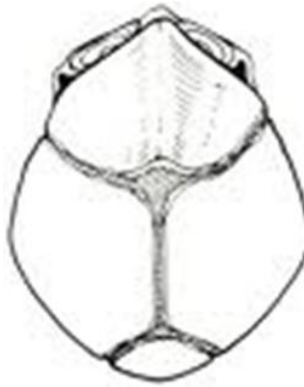
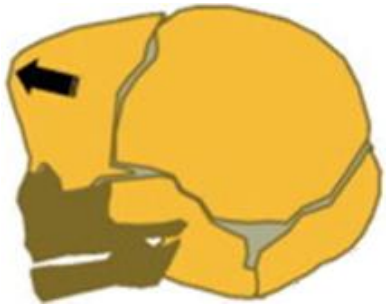
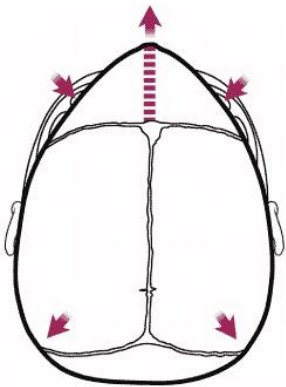


# Escafocefàlia: TC

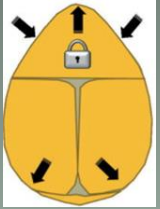


# CS primàries simples: trigonocefàlia

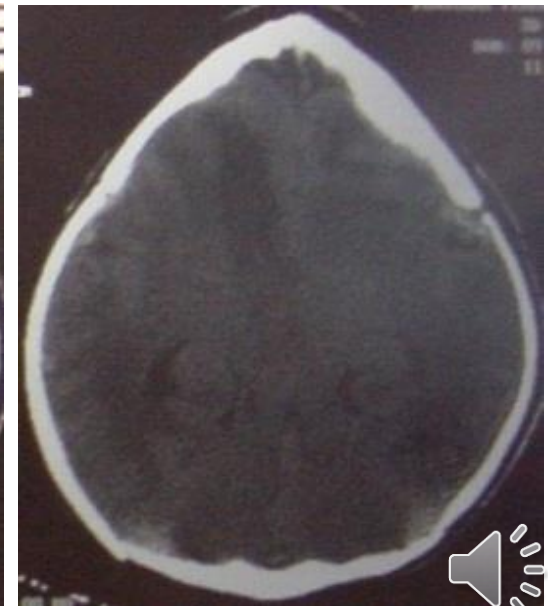
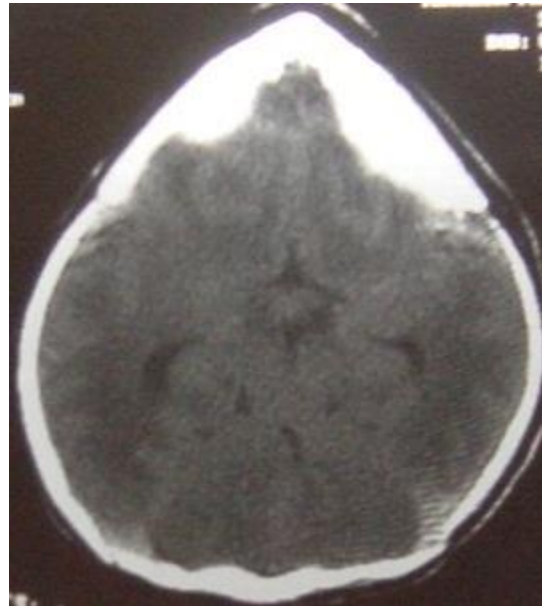
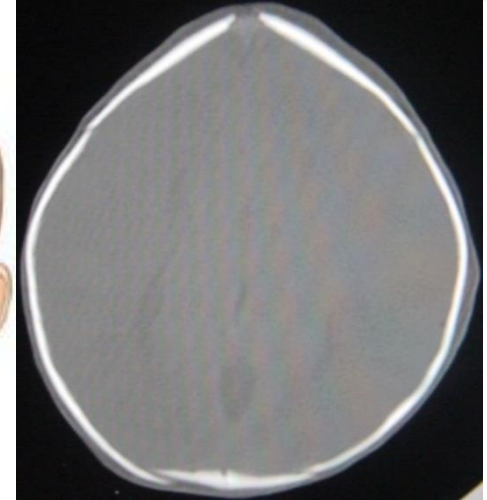
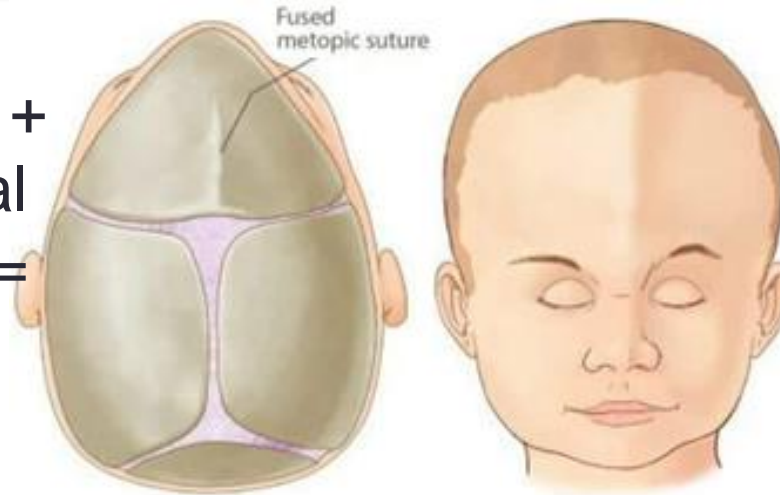
- Tancament precoç sutura metòpica → Front estret i de forma triangular, cresta òssia mig-frontal palpable, hipotelorisme



# Trigonocefàlia: TC



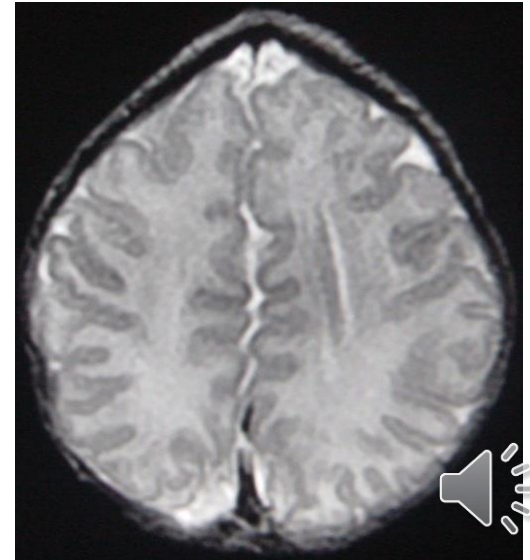
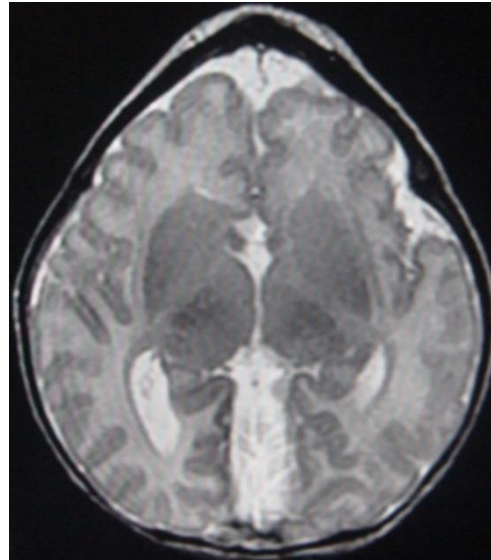
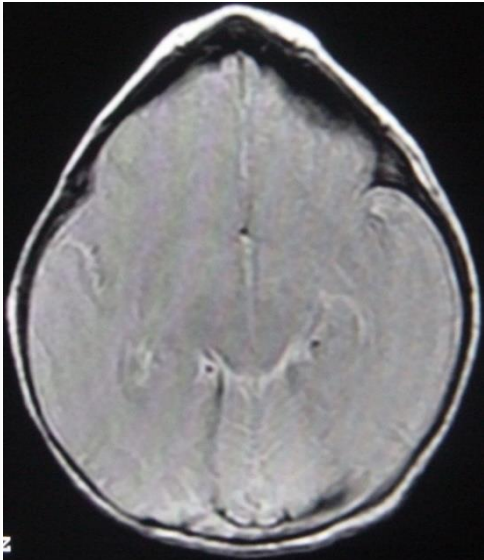
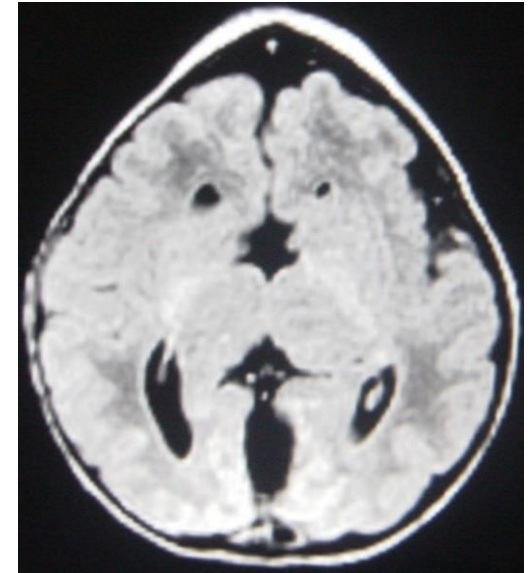
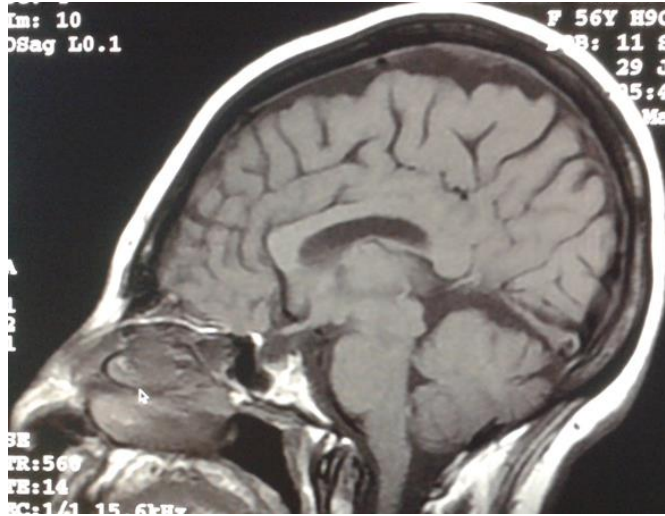
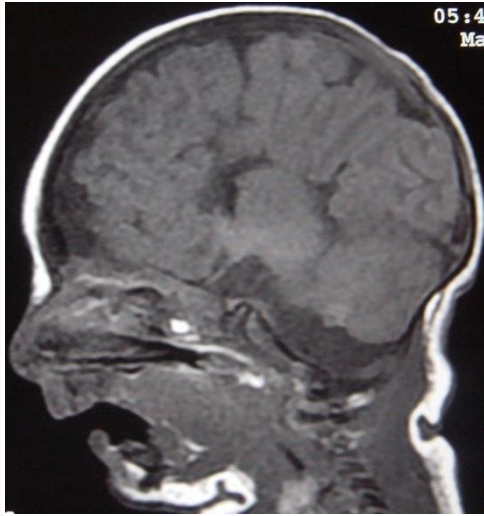
- Mostra fusió sutura metòpica + deformitat cranial + hipotelorisme = planificació cirurgia



# Trigonocefàlia: RM

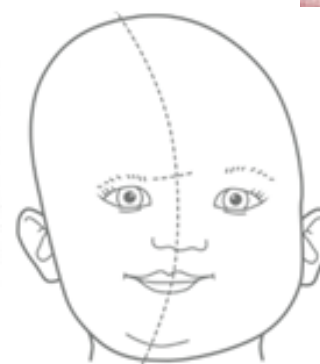
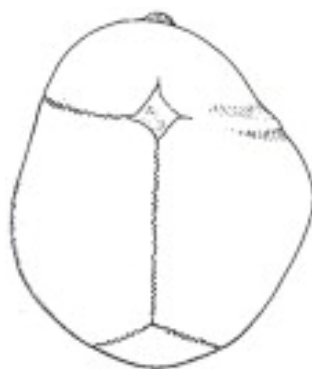


- Descarta malformacions encefàliques



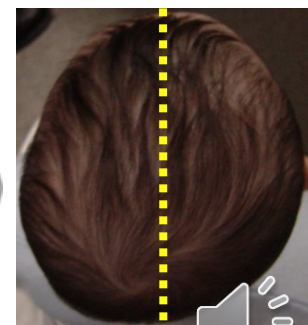
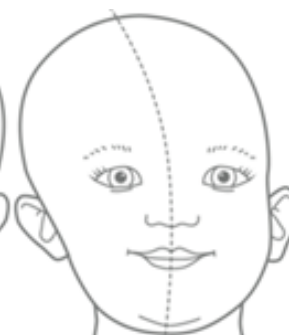
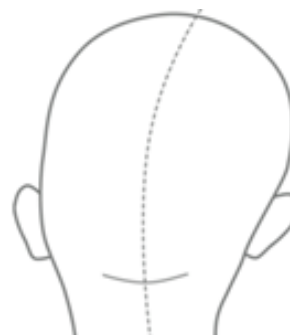
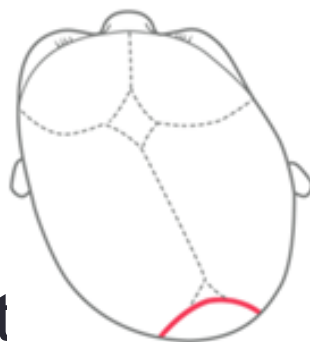
# CS primàries simples: plagiocefàlia

- **Frontal** =  
 Tancament precoç hemisutura coronal → forma obliqua crani, bombament frontal costat sa, asimetria facial



Plagiocefàlia frontal

- **Occipital** =  
 Tancament precoç hemisutura lambdoidea → forma obliqua crani, bombament occipital



Plagiocefàlia occipital

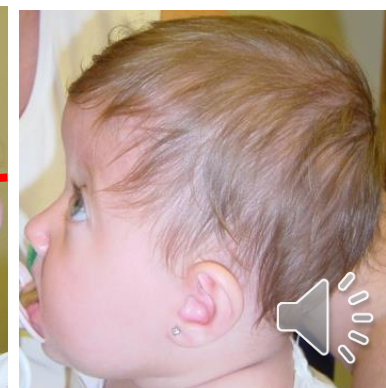
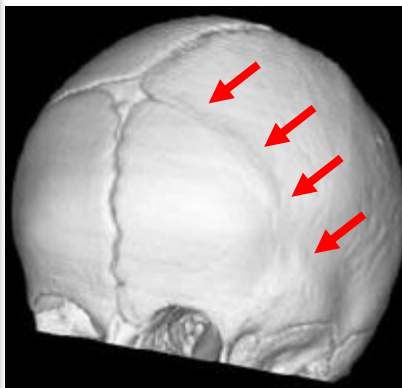


# CS simples: plagiocefàlia frontal

- Tancament precoç sutura coronal d'un costat → Forma obliqua del crani, bombament frontal costat sa, asimetria facial, ull d'Arlequí

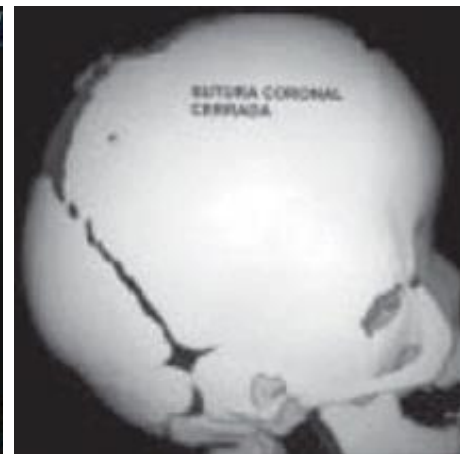
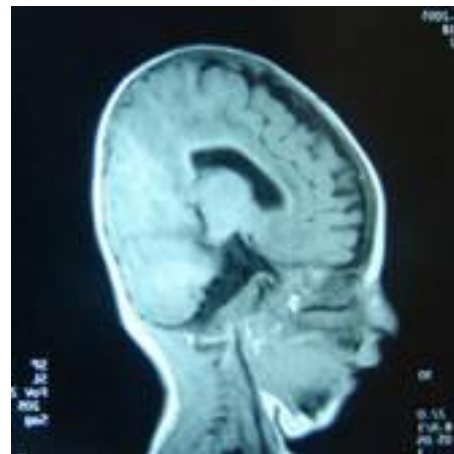
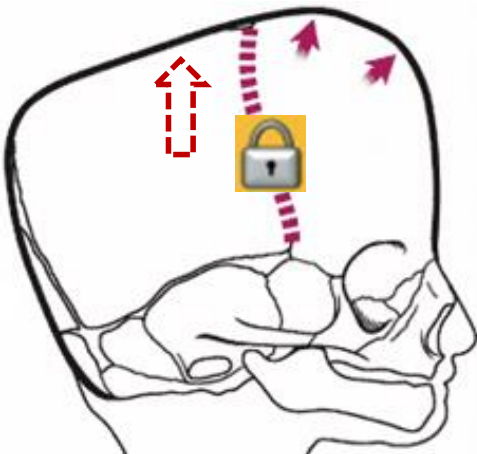
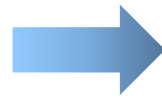
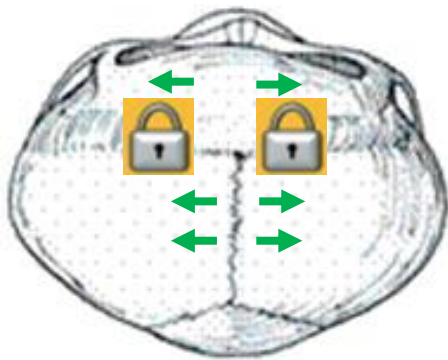


Arlequí



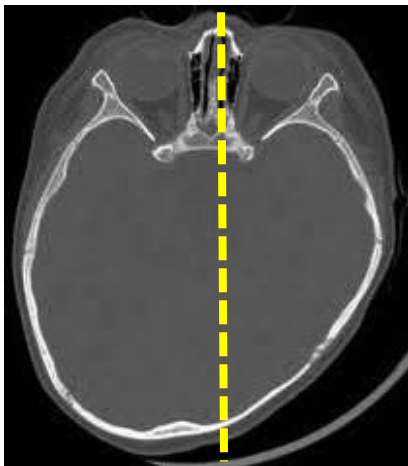
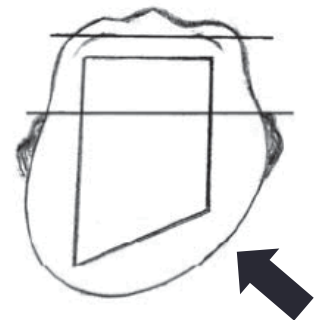
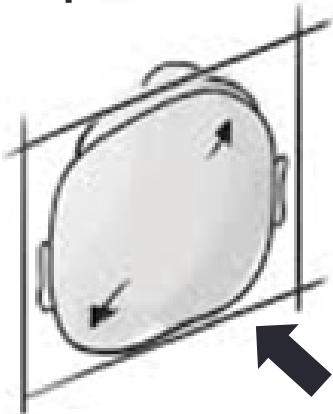
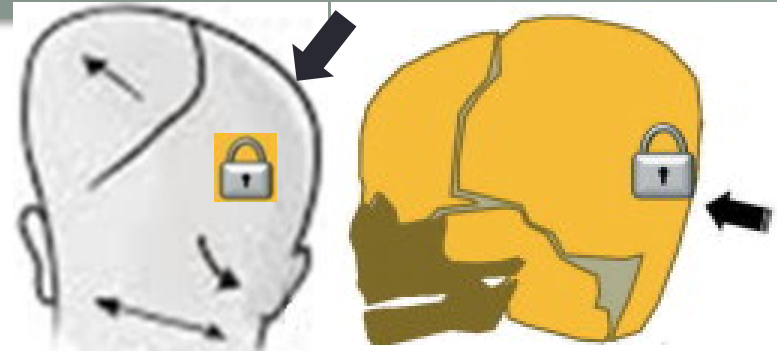
# Braquicefàlia

- Tancament precoç sutura coronal ambdós costats (crani no creix anteroposterior) → creix cap amunt
- Associat a síndromes

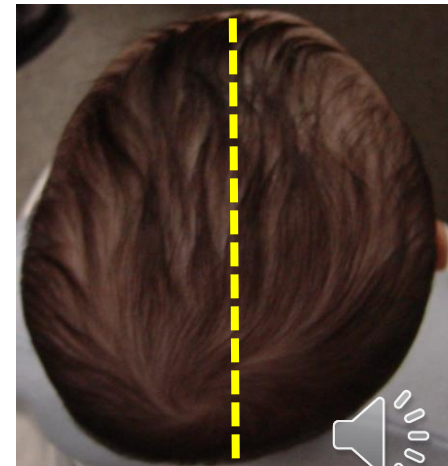
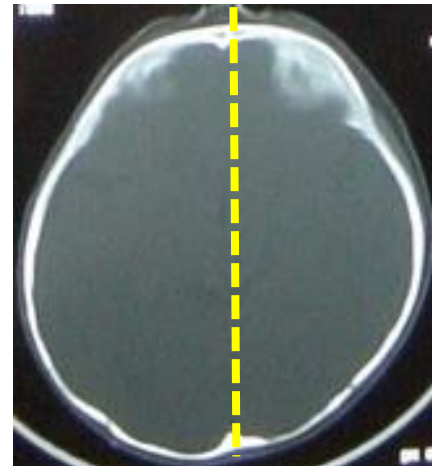


# Plagiocefàlia occipital

- Tancament precoç sutura lambdoidea un costat → crani forma obliqua, bombament occipital contralateral
- **Tipus:** veritable i posicional



Veritable



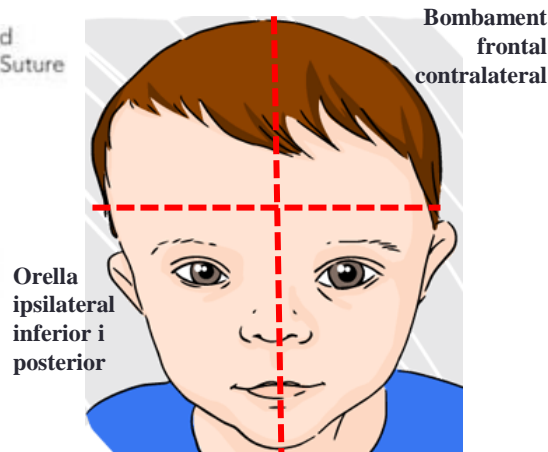
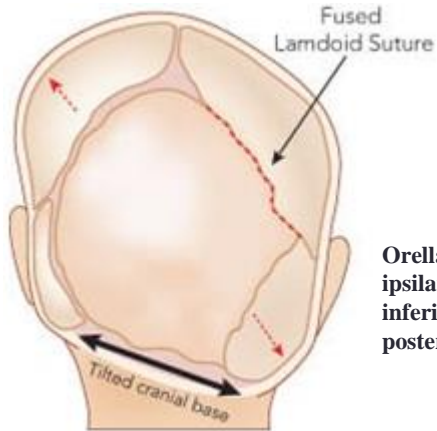
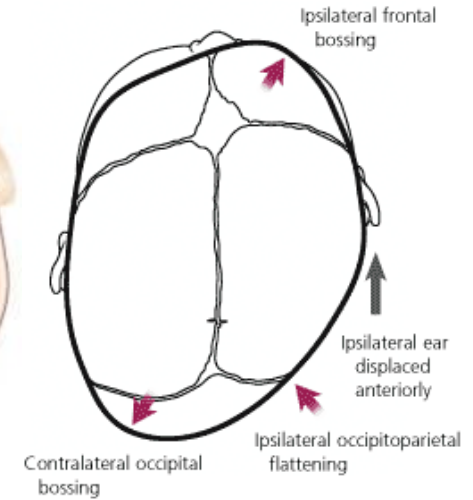
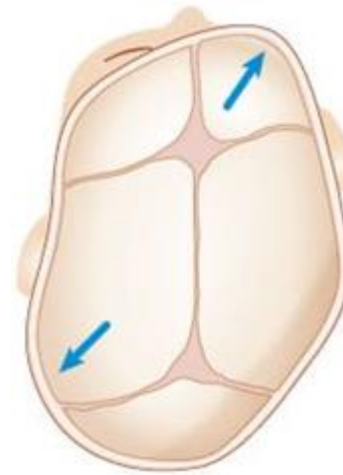
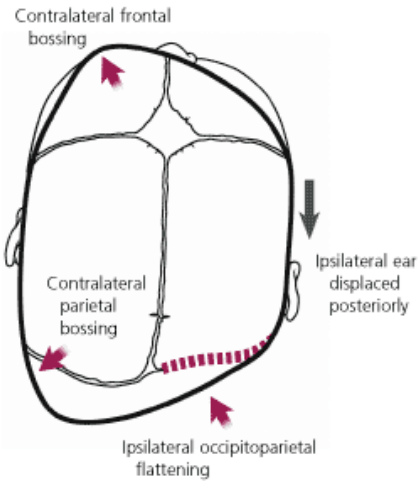
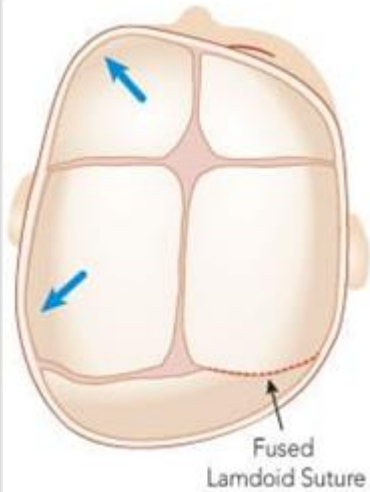
Posicional



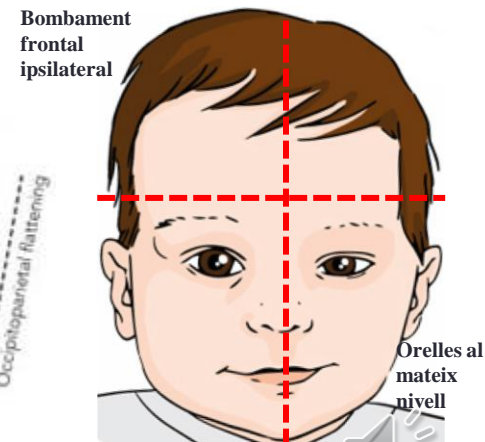
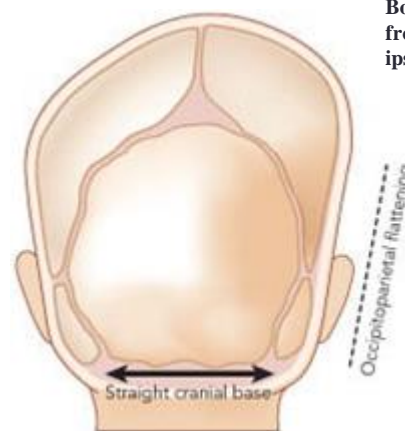


# Plagiocefàlia occipital veritable versus posicional (2)

- Importància: veritable requereix cirurgia; posicional, casc emmotllador



Veritable

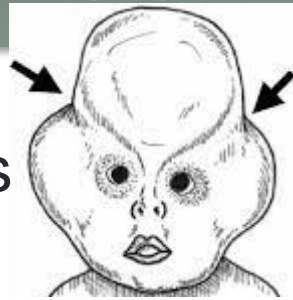


Posicional

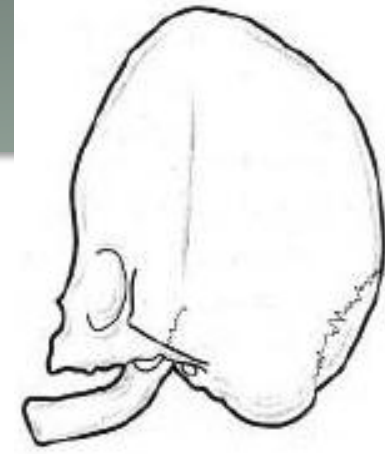
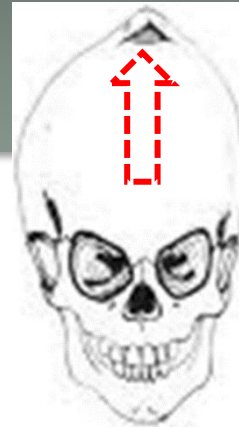
# Oxicefàlia (1)

- Tancament de "totes" les sutures

- Almenys coronal & sagital

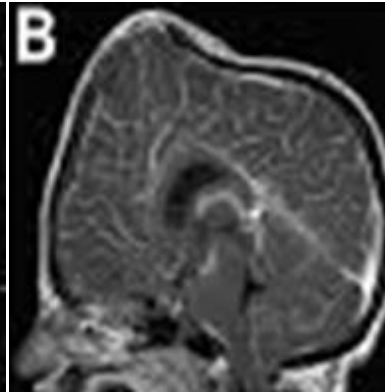


Crani en trèvol



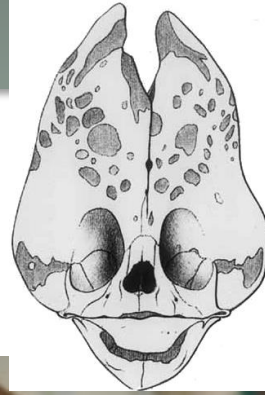
- Pot ser

- Harmònica = totes les sutures es tanquen alhora → Microcefàlia
- Disharmònica



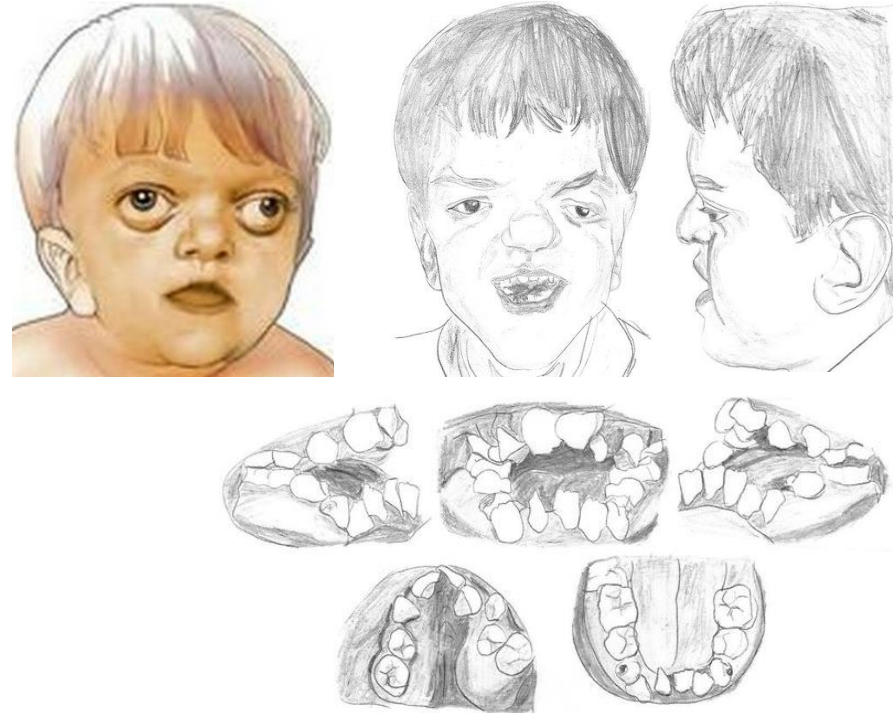
# Oxicefàlia (2)

- En graus extrems = hipertensió intracranial greu = ceguesa
- Problema de creixement cervell = retard psicomotriu sever



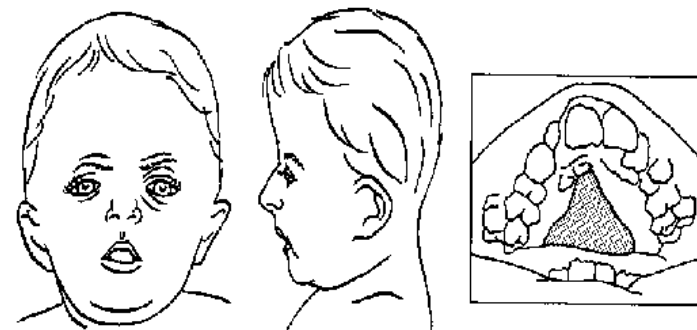
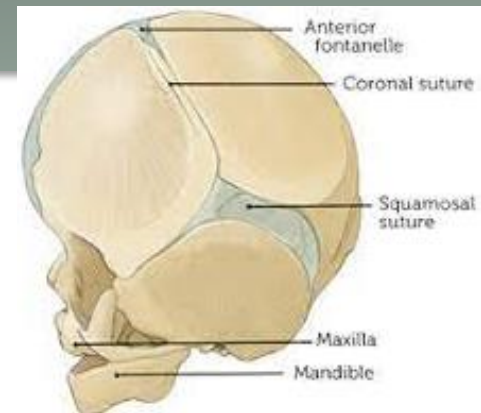
# CS primàries complexes: síndrome de Crouzon

- Sinostosi craniofacial
- Hereditària: dominant o espontània (pare edat avançada)
- Braquicefàlia
- Creixement limitat al centre de la cara: maxil·lar hipoplàsic, llavi superior curt i inferior sortint, nas en pic, hipertelorisme, exoftalms i estrabisme divergent



# CS primàries complexes: síndrome d'Apert

- Acrocefalosindactília tipus I
- Possible autosòmic dominant
- Acrocefàlia, **sindactília (mans i peus)**
- Primer arc branquial: atrèsia de coanes, megalocòrnia, estrabisme, hipoplàsia orbitària i altres malformacions



Turbraquicefalia con huesos frontales altos, inclinados y planos, nariz pequeña y contraída, estrabismo, proptosis ocular, inclinación antimongoloide de las hendiduras palpebrales, aplanamiento de la parte media de la cara; paladar ojival, con maloclusión dentaria



Diversos grados de sindactilia de los dedos de las manos y de los pies



# CS primàries complexes : sdr. Carpenter

- Acrocefalopolisindactília tipus II
- Possible autosòmic recessiu
  - Cromosoma 6
- Acrocefàlia, braquiosindactília mans, polidactília preaxial i **sindactília peus**
- En ocasions obesitat, hipogonitalisme, retard mental



# CS primàries complexes: sdr. Pfeiffer

- Acrocefalosindactília tipus V
- Autosòmic dominant (mutació)
- Varia des de braquicefàlia fins a **crani en trèvol**
- **Sindactília** parcial, polzes amples, dits peus grans, intel·lecte normal



Type I



Type II

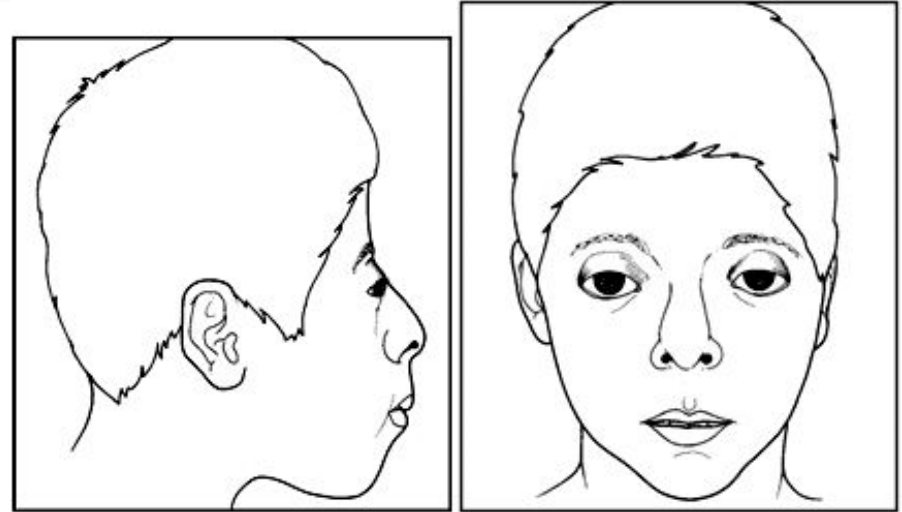


Type III



# CS primàries complexes: sdr. Saethre- Chotzen

- Acrocefalosindactília tipus III
- Mutació gen cromosoma 7
- Hipertelorisme, **ptosi palpebral**, retard mental lleuger





# Craniosinostosi: diagnòstic diferencial

- **Microcefàlia vera**

- *Encèfal normal però no ha crescut prou*
- *Perímetre cranial petit, sutures presents*

- **Defectes posturals**

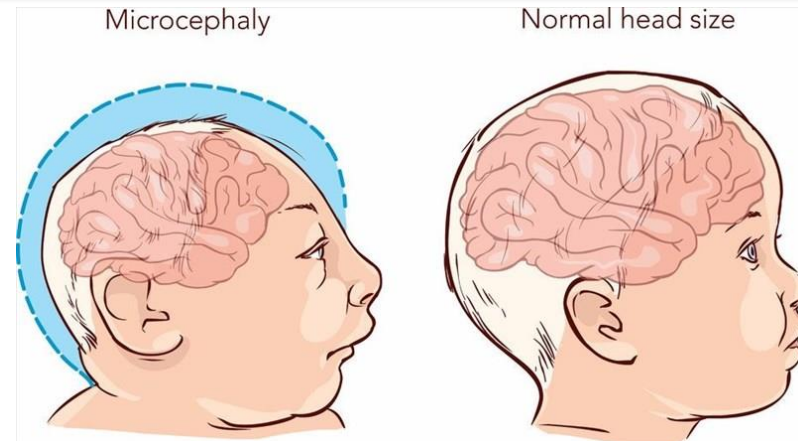
- *Lactants amb retard desenvolupament psicomotriu, raquitisme, osteogènesi imperfecta*

- **Hidrocefàlia**

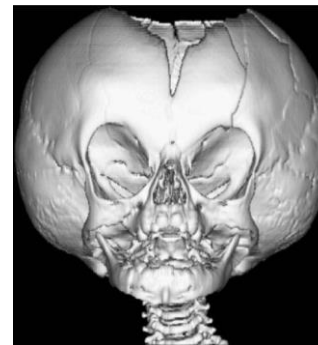
- *Fontanel·la existent i bombada*

- **Altres**

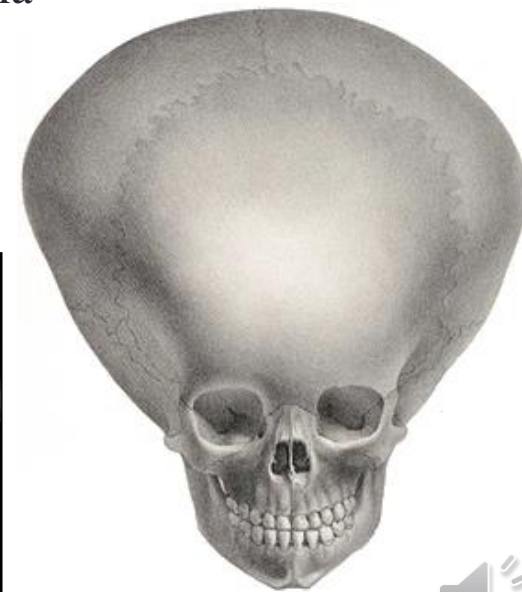
- *Quists aracnoidals, hemorràgies, tumors, infeccions intrauterines...*



Microcefàlia



Osteogènesi imperfecta



Hidrocefàlia



# Craniosinostosi: tractament

- **Conservador**

- Ortesi cranial (casc ortopèdic)

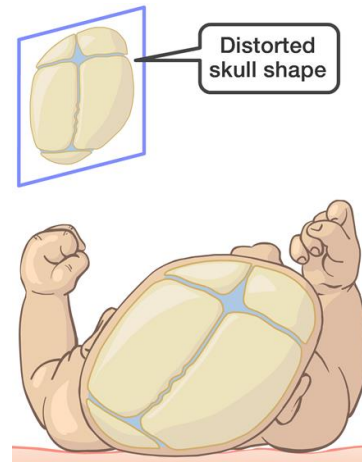
- **Quirúrgic (3 – 6 mesos)**

- Indicacions

- Hipertensió intracranial
- Atròfia nervi òptic
- Evitar retard psicomotriu
- Estètica
  - Permetre correcte creixement cervell
  - Evitar/corregir deformitats facials

- Tècniques quirúrgiques

- Obertura de la sutura tancada (sinostectomia)
- Fragmentació cranial múltiple (morcel·lació)
- Descompressions o penjolls cranial
- Avanços craniofacials

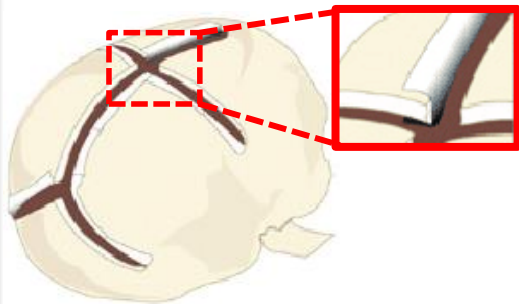


Plagiocefàlia  
occipital posicional

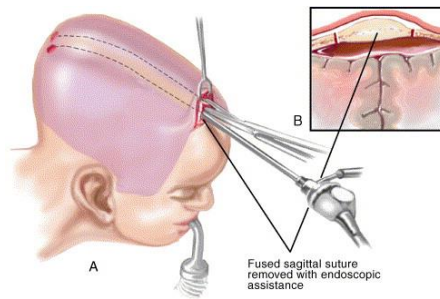


# Craniosinostosi: tractament quirúrgic (1)

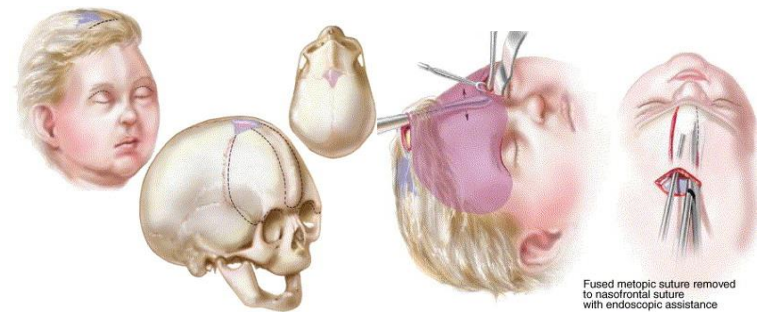
- Indicació segons: edat pacient, grau de deformitat cranial / facial, craniosinostosi simple o associada a una síndrome
  - Creixement crani 60% 1r any, 80% 2n any, 90% 3r any
    - Correccions entre 3 i 6 mesos millors resultats amb menys agressivitat
      - Possibilitat sinostectomia endoscòpica = mínima agressió quirúrgica, però necessitat casc emmotllador durant 1-2 anys



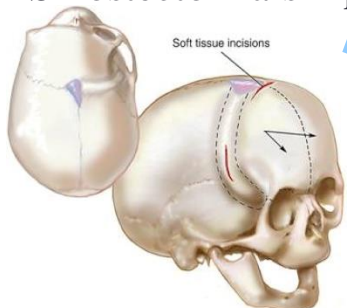
Sinostectomia simple



Sinostectomia sagital endoscòpica



Sinostectomia metòpica endoscòpica



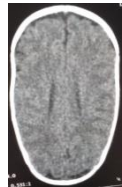
Sinostectomia coronal endoscòpica



# Craniosinostosi: tractament quirúrgic (2)

## • Deformitat cranial

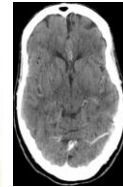
- Craniectomies
- Remodelat cranial
- Expansió crani



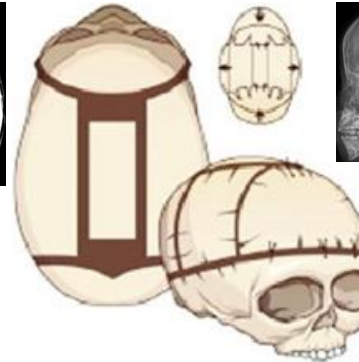
< 1 any edat



Craniectomia



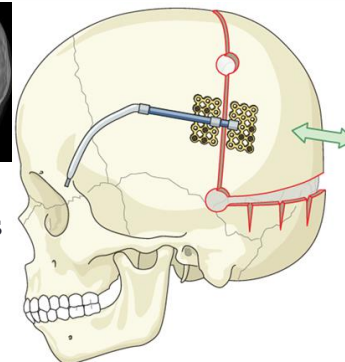
> 1 any edat



Remodelat cranial



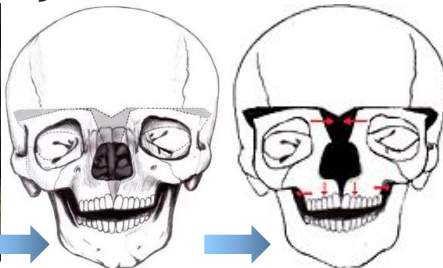
> 2 anys edat



Expansió crani

## • Deformitat facial

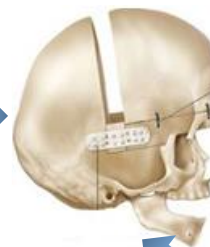
- Correcció hiper / hipotelorisme
- Avanç craniofacial



Correcció hipertelorisme



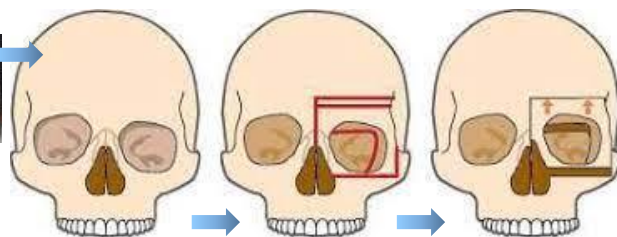
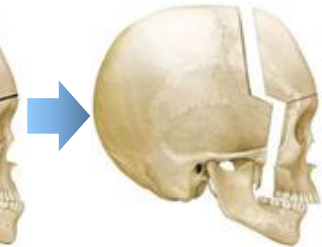
Avanç frontal



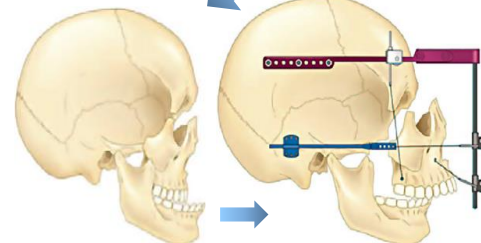
CS síndromes



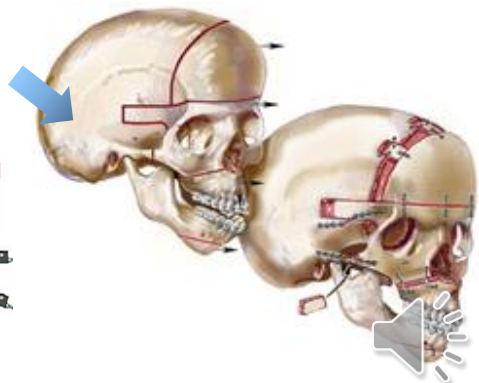
Avanç craniofacial



Correcció situació òrbita

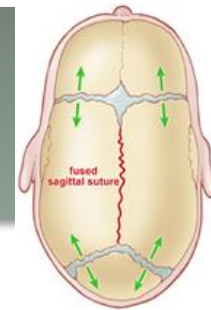


Avanç facial

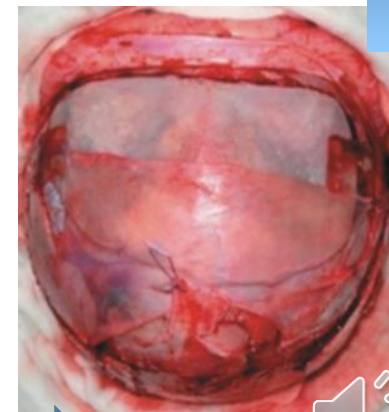
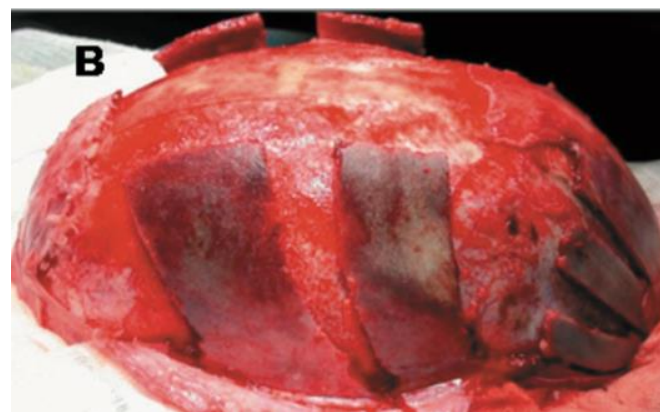
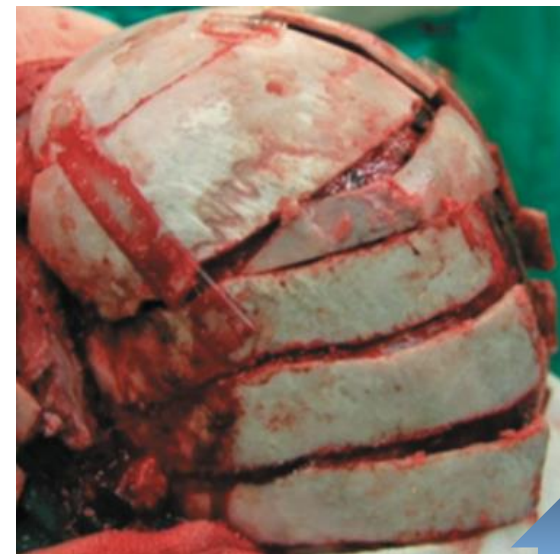


Avanç craniofacial

# Craniosinostosi: tractament quirúrgic (3)

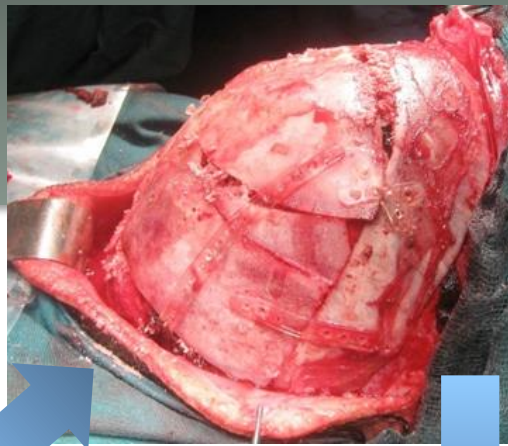


- Evitar retards = ↓ agressivitat



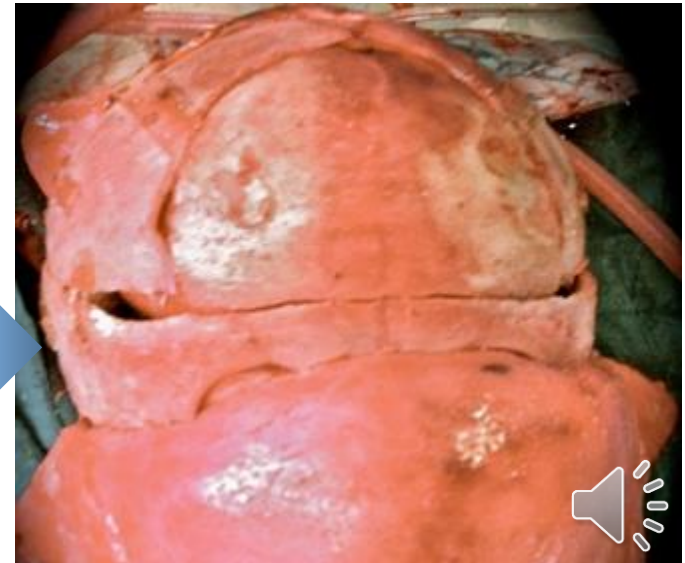
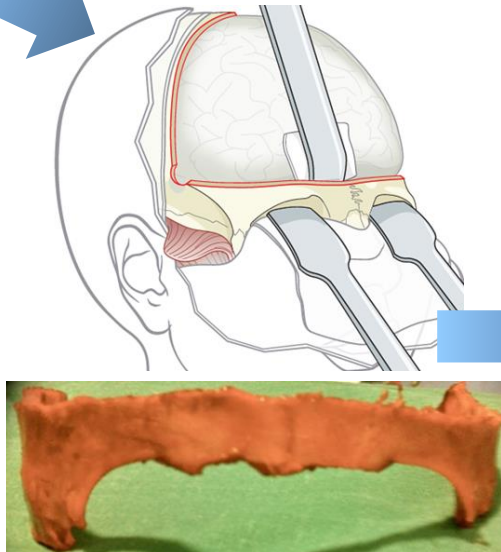
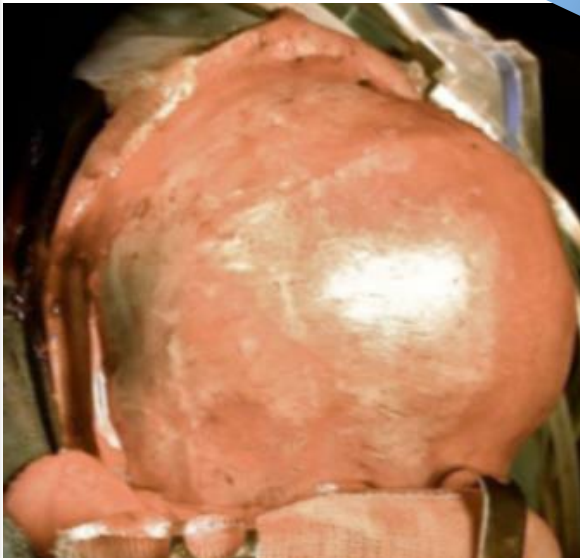
# Plagiocefàlia occipital veritable

- Pocs casos



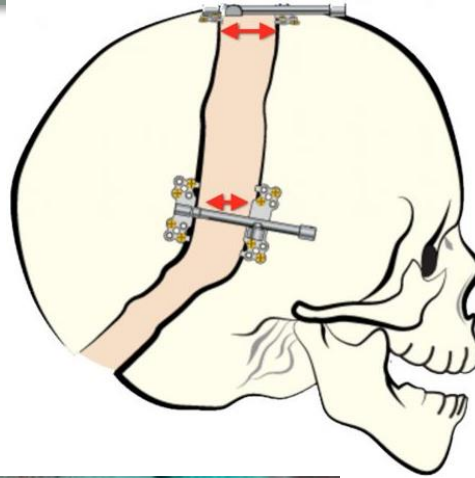
# Avanç craniofacial

- Típic en craniosinostosis associades amb síndromes



# Craniosinostosi: distracció cranial percutània

- Distracció cranial progressiva
- Risc d'infecció





# 2. CRANIÒSQUISI

• “Crani-squisi” = “crani dividit”

• Falta de tancament del neuròpor cranial

• Crani ± tub neural

• Severitat

• Meningocele cranial

• Només meninges

• Meningoencefalocèle

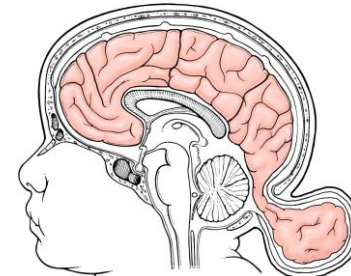
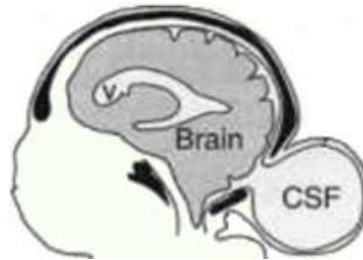
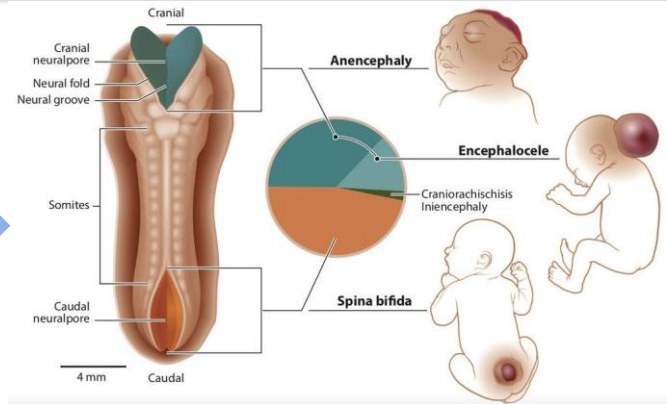
• Meninges & cervell

• Anencefàlia

• Meninges & cervell, oberts a líquid amniòtic

• No tancament del tub neural

• Falta formació cervell, però sí que es formen els ganglis de la base & tronc cerebral



Meningocele



Meningo-encefalocèle



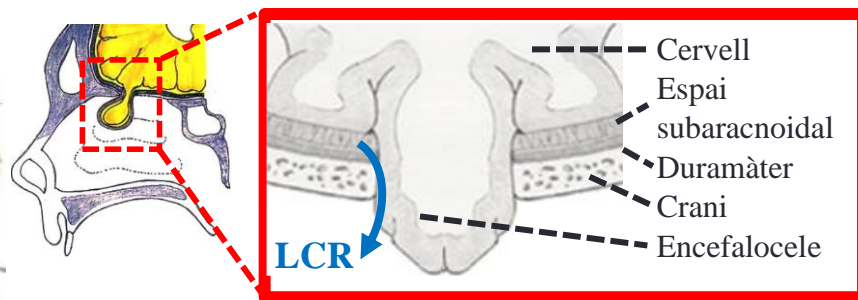
Anencefàlia

# Meningocele i meningoencefalocele

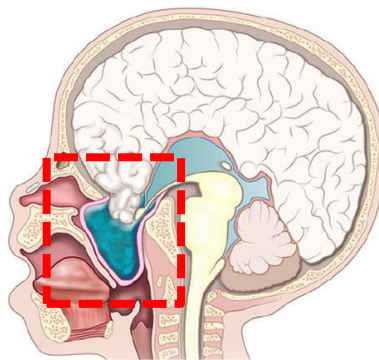
- **Ubicació:** qualsevol part del crani
  - ↑freqüent occipital o frontobasal
- **Mida:** variable
- **Cobertura i contingut:** variables
- **Pronòstic:** depèn de:
  - Grandària, localització, compromís estructures cerebrals, presència microcefàlia, associació amb síndromes
- **Mortalitat**
  - **Meningocele 11%**
    - Sense teixit cerebral → bon resultat després de reparació defecte
  - **Encefalocele > 70%**



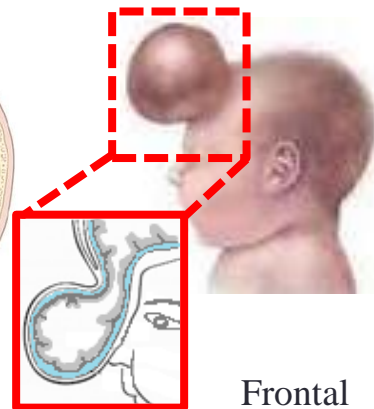
Fronto-etmoidal



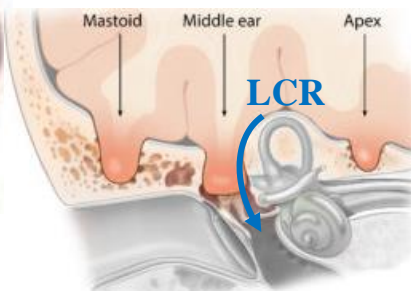
Etmoidal



Esfenoidal



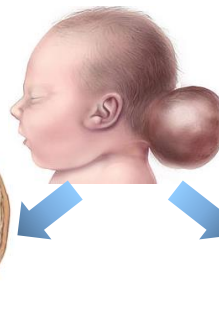
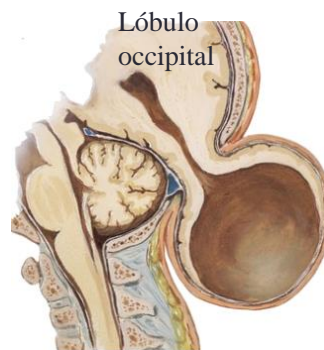
Frontal



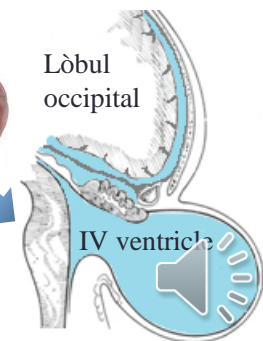
Fossa mitjana



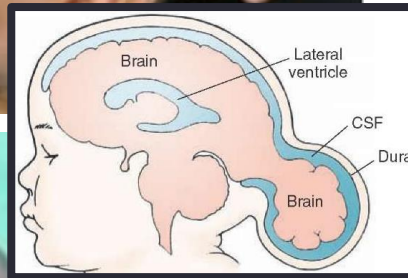
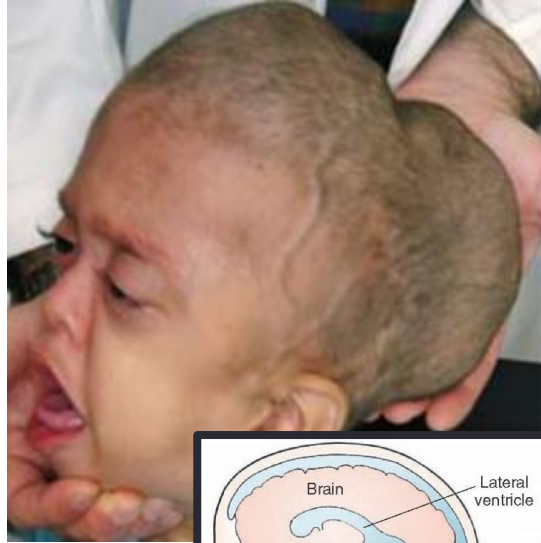
Parietal



Occipital



# Meningocele i meningoencefalocèle

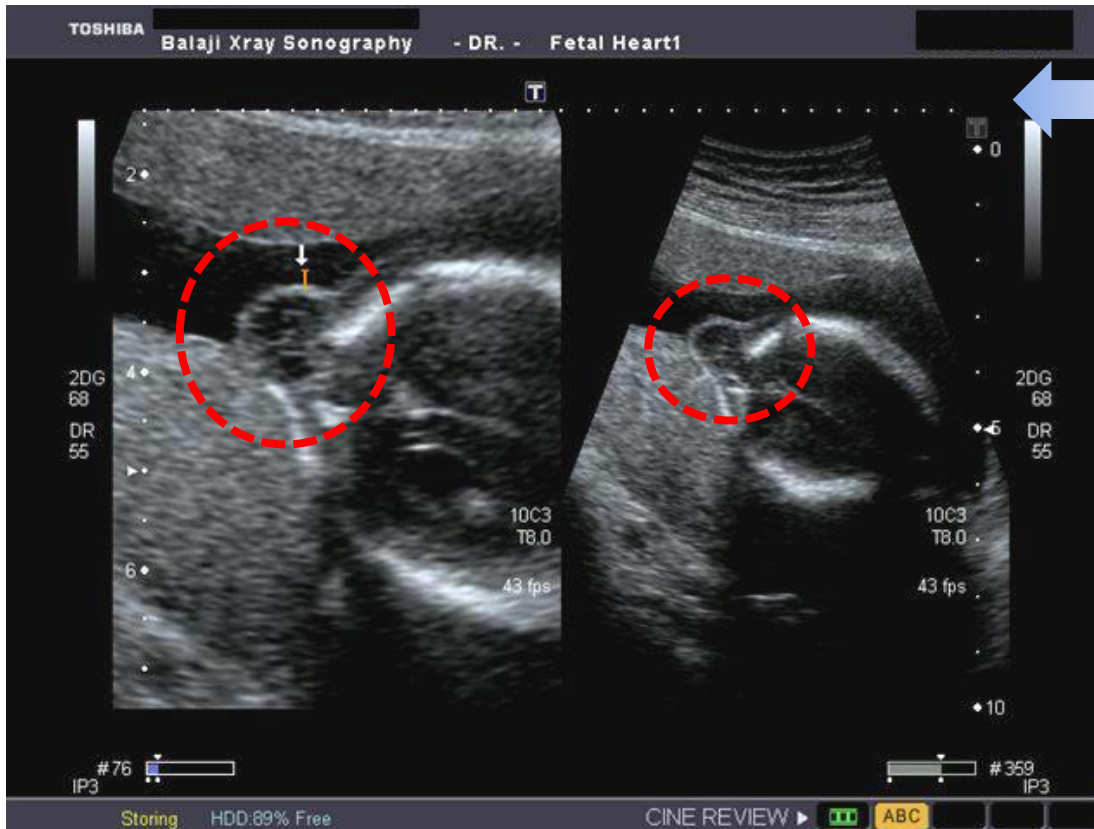


# Meningocele i meningoencefalocele

- Diagnòstic intrauterí
  - Ecografia prenatal → Avortament?
  - RM prenatal

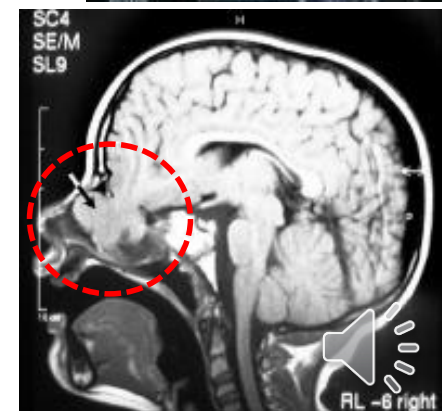
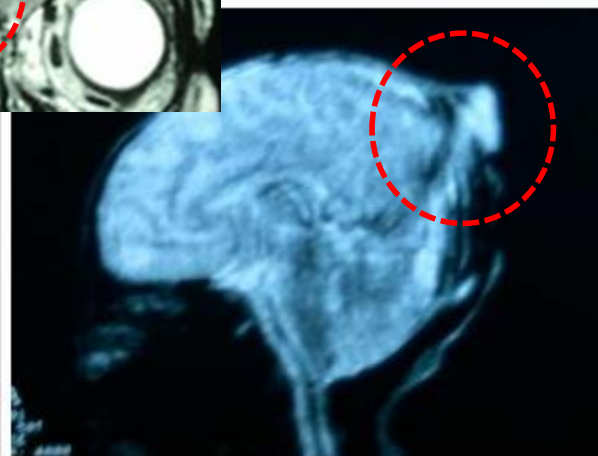
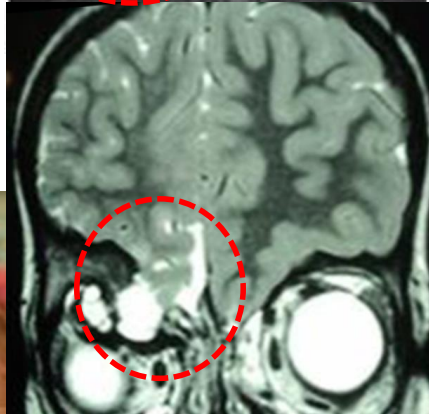


RM



# Meningocele i meningoencefalocèle

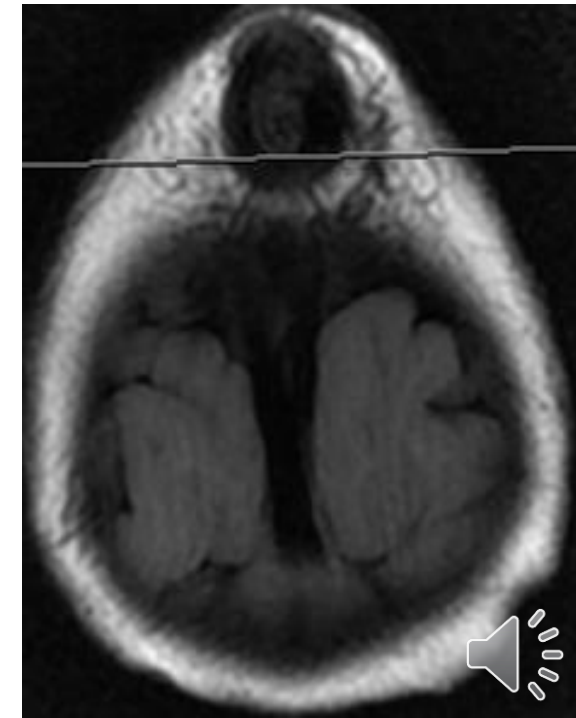
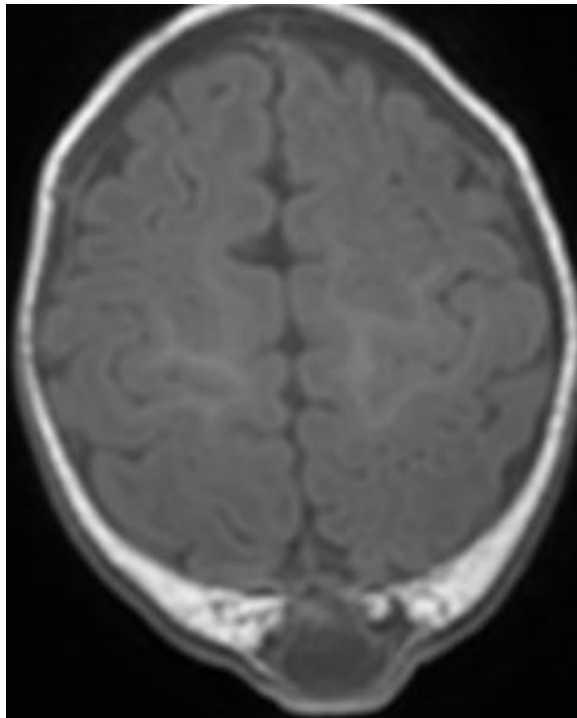
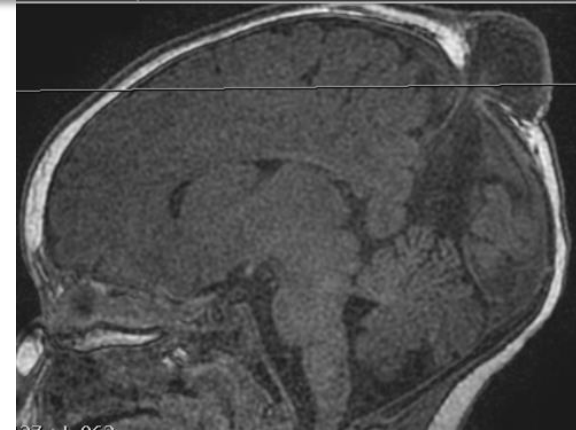
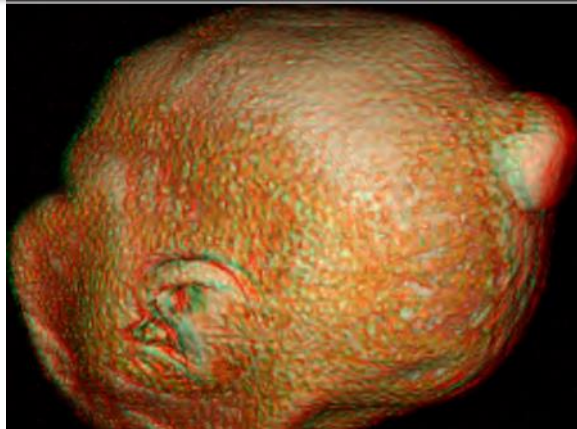
- Diagnòstic en néixer
  - Clínic
  - Ecografia cerebral
  - RM



Meningoencefalocèle parietal atrèsic

# Meningocele cranial: diagnòstic intrauterí

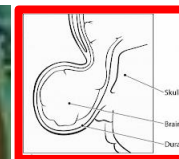
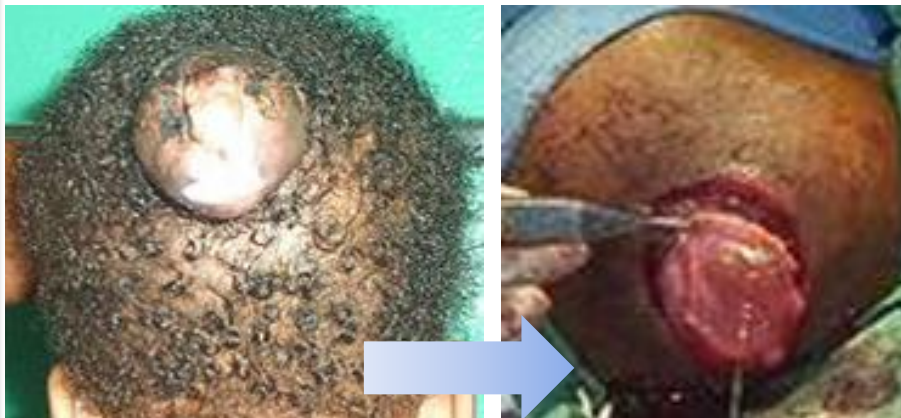
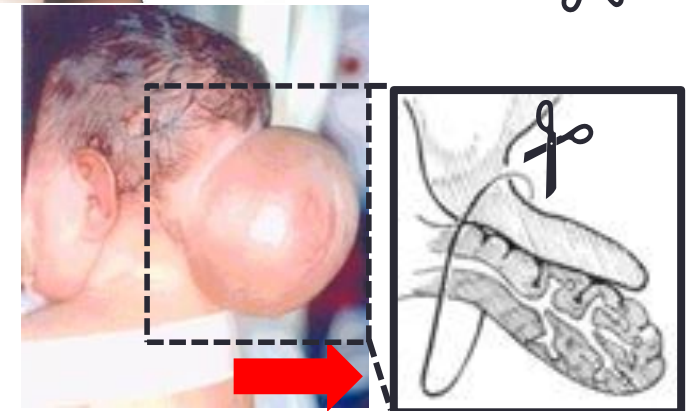
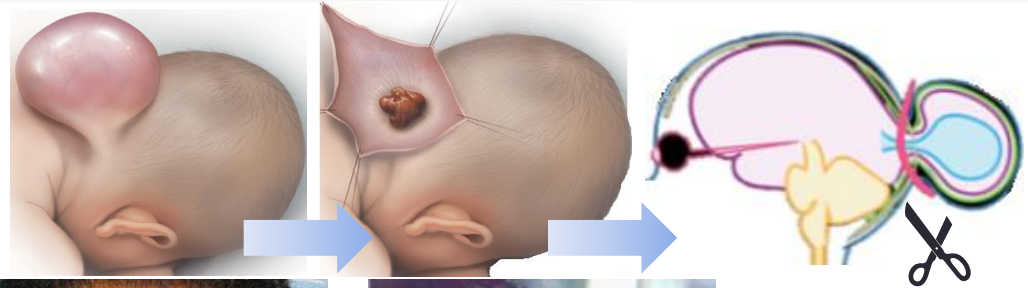
- Sosпита mitjançant ecografia
- Confirmació mitjançant ressonància magnètica



# Meningocele i meningoencefalocèle

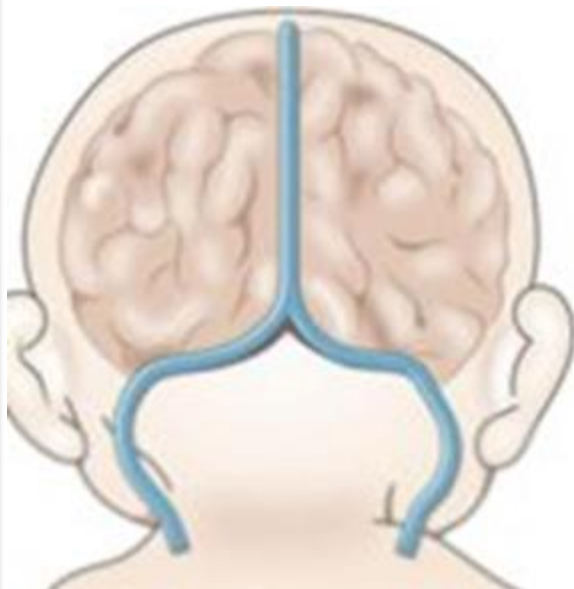
• Tractament = quirúrgic = **reparació i tancament del defecte**

- Objectiu: conservar teixit cerebral viable
- Resultats molt variables, mortalitat alta

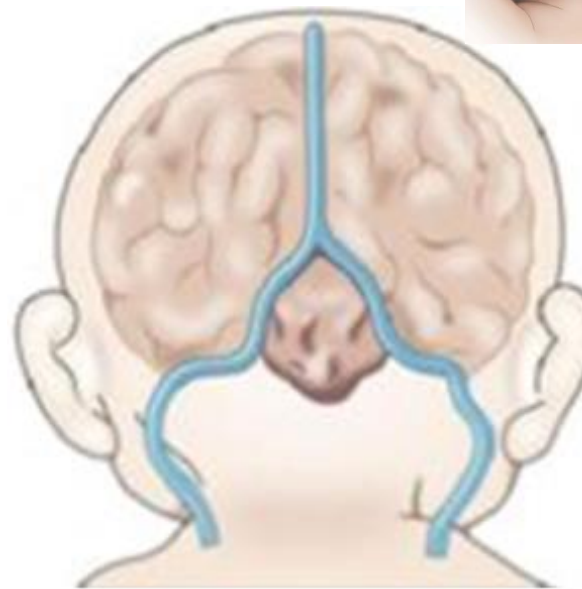


# Meningoencefalocèle occipital: sins venosos

- Sins venosos anòmals = impossibilitat d'expandir el crani per a introduir a nivell intracranial teixit nerviós herniat = necessitat extirpar aquest teixit = dèficits neurològics greus



Normal



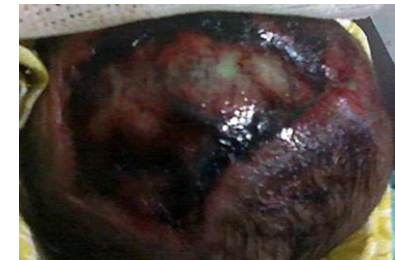
Meningo-encefalocèle occipital



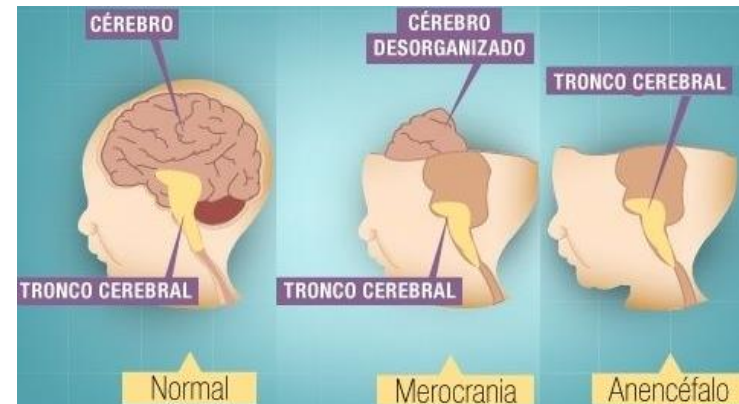


# Anencefàlia (1)

- **Definicions**
  - **Acrània** = absència volta cranial
    - Generalment associació amb alteració de la columna vertebral
  - **Meroanencefàlia** = no tancament de l'extrem cranial del tub neural (4a setmana) → no tancament de volta cranial
  - **Anencefàlia** = absència parcial d'encèfal
- **Incidència: 1 de cada 1000 naixements**
- **Incompatible amb la vida**
  - Depèn del cervell existent i el seu grau d'organització



Acrània



Meroanencefàlia



Anencefàlia

# Anencefàlia (2)

- Diagnòstic intrauterí
  - Ecografia (14 setmanes)  
→ Avortament?
- **Pronòstic**
  - Mort en néixer o al cap de poc de temps
  - Rares supervivències > 1 any

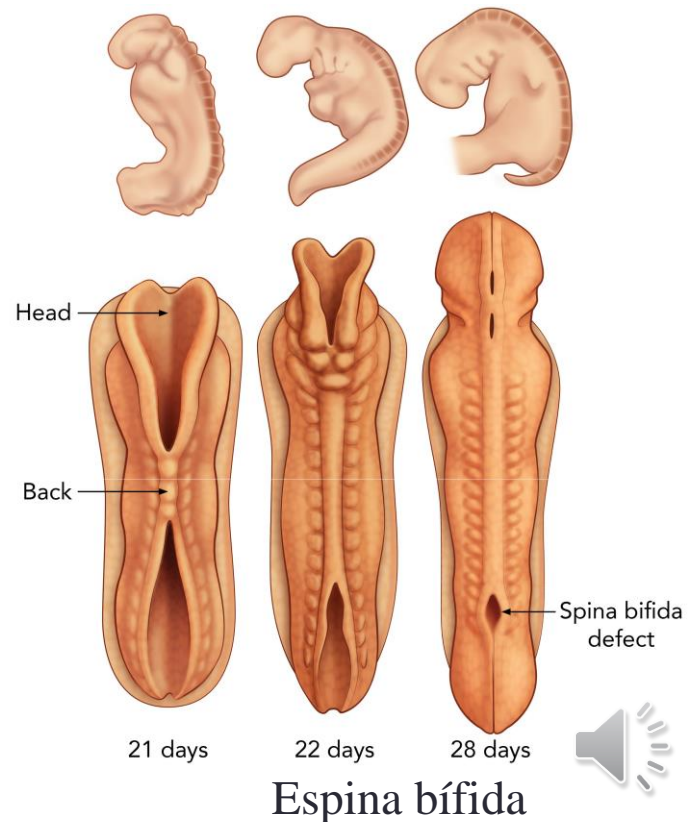
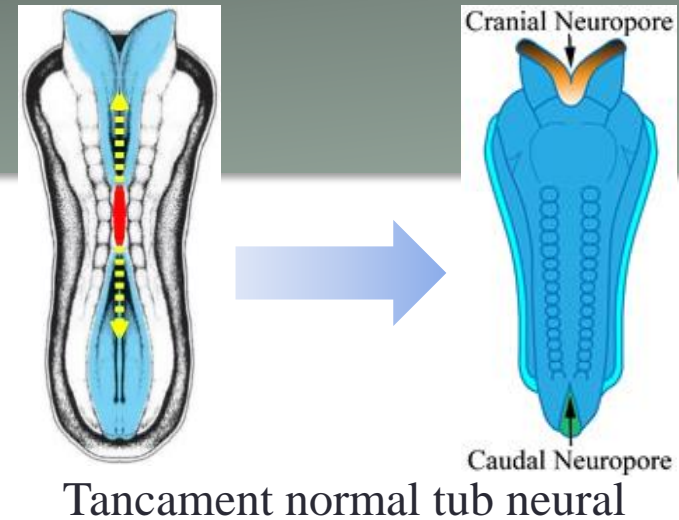


*Vitória do Cristo,  
2 ½ anys  
7 juliol 2012*



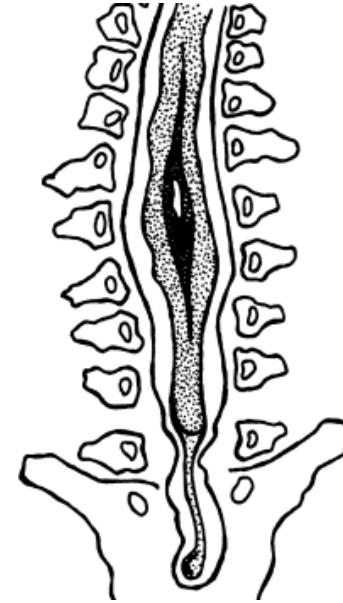
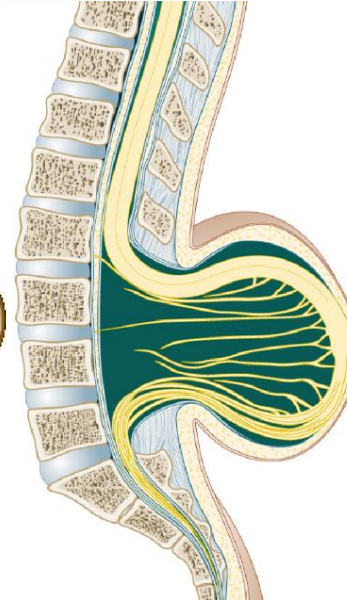
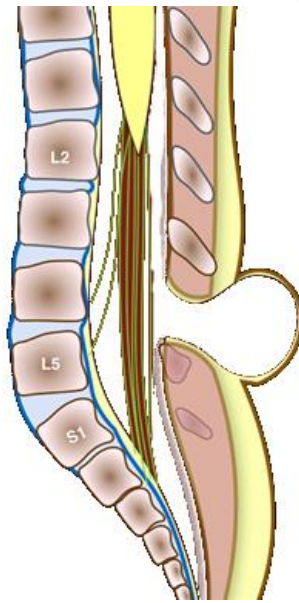
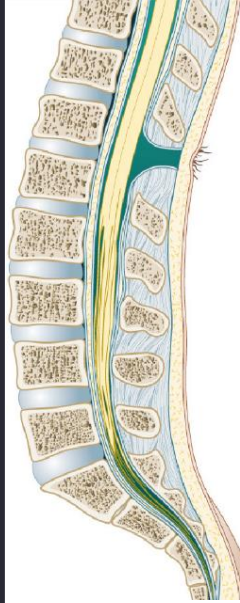
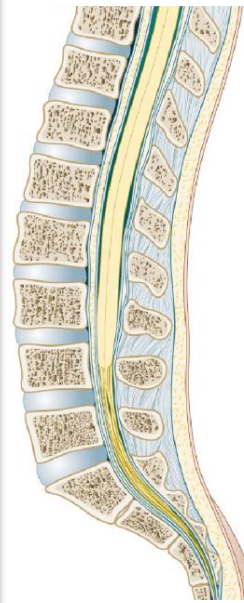
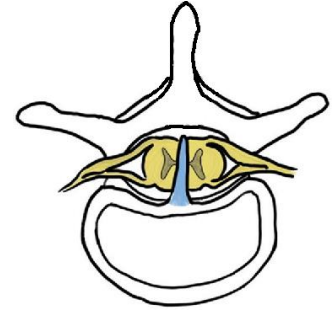
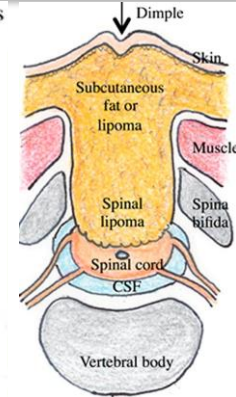
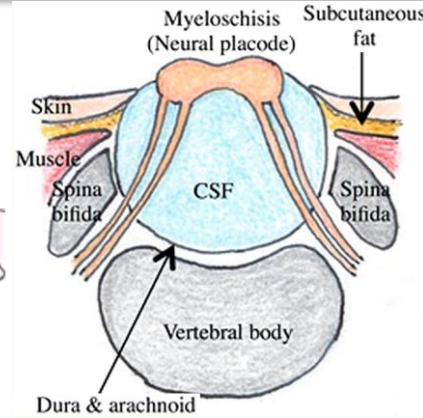
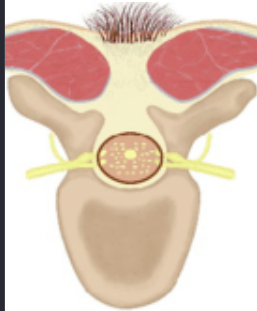
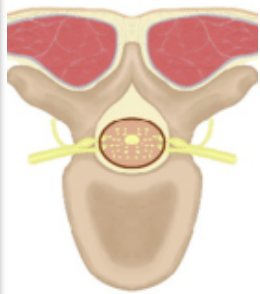
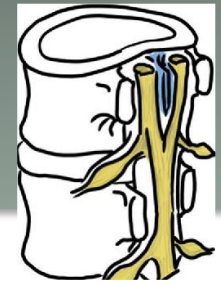
# 3. ESPINA BÍFIDA

- Defecte de tancament del tub neural a nivell medul·lar
- Pot afectar
  - Meninges = meningocele
  - Medul·la espinal = mielomeningocele
  - Teixit gras = lipomielomeningocele
  - Os = diastematomièlia
- Diagnòstic = clínic, confirmació TAC/RM
- Tractament = quirúrgic
  - Meningocele = reparació dura + teixits tous
  - Mielomeningocele = reparació medul·la + meninges + teixits tous
  - Lipomielomeningocele = desancoratge medul·la espinal seguit de reparació meninges + teixits tous
  - Diastematomièlia = extirpació espícula òssia



Espina bífida

# Disrafismes espinals (1)



Espina bífida oculta

Meningocele

Mielomeningocele

Lipomiomeningocele

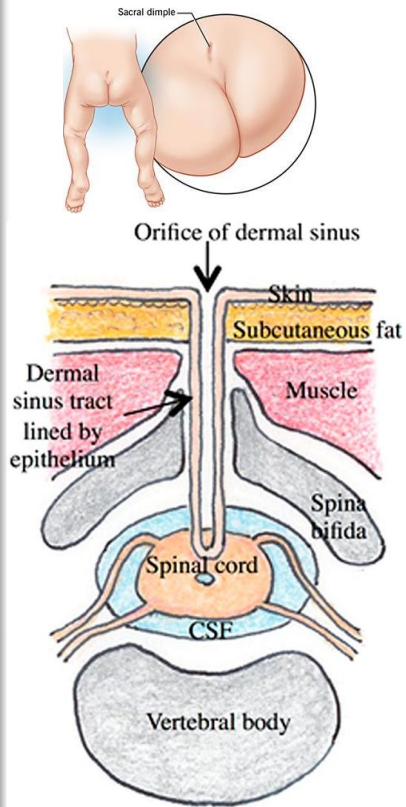
Diastematomyelia

**Normal**

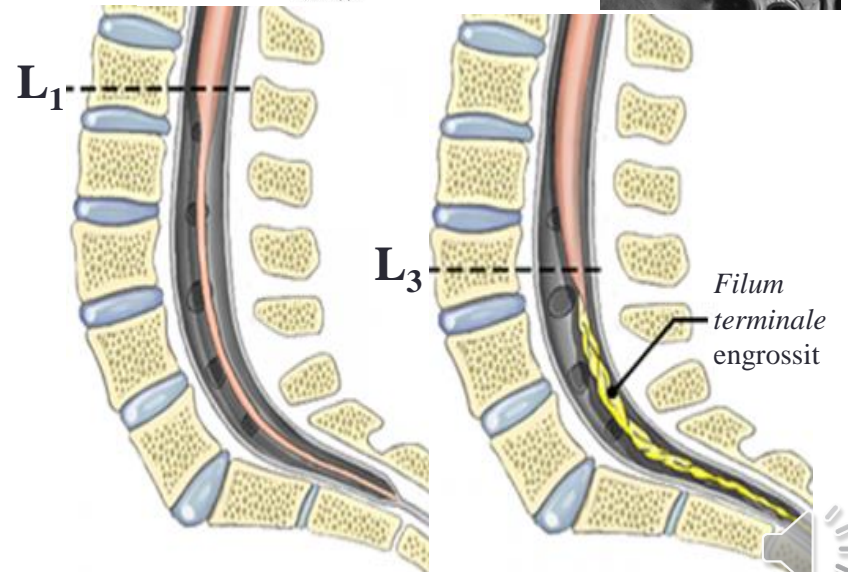
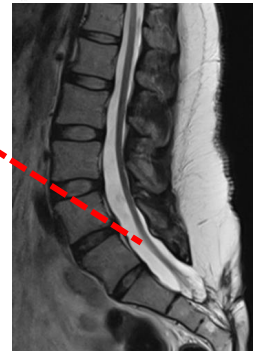
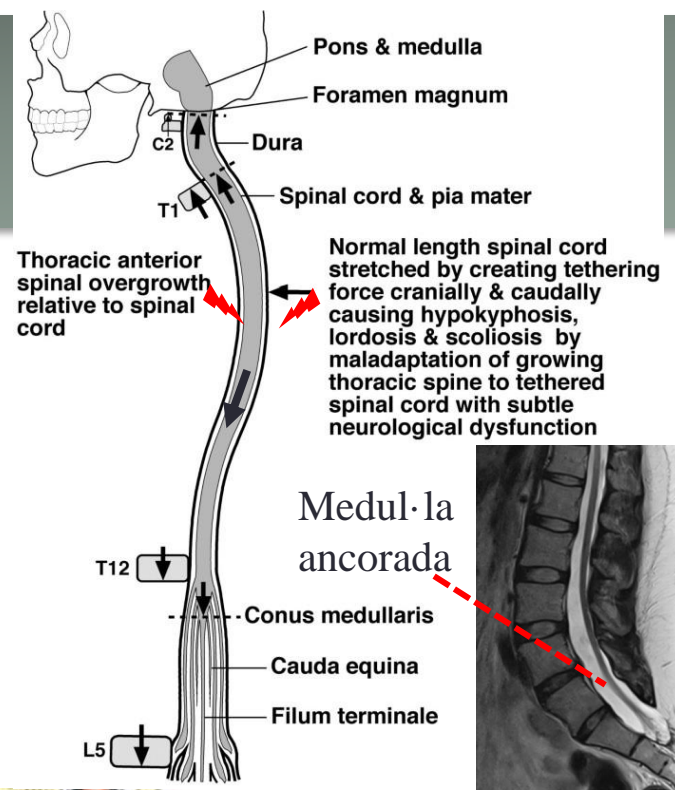
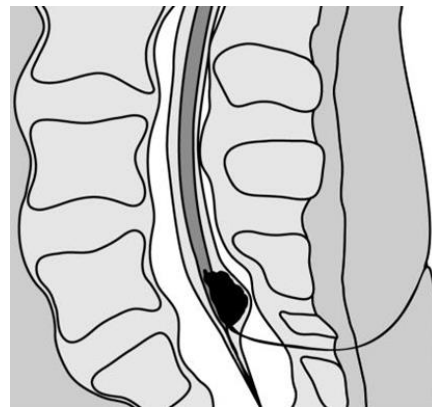
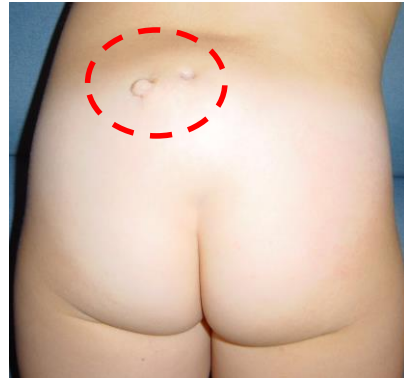
**Disrafismes**

# Disrafismes espinals (2)

- **Si dèrmic** = connexió cutània entre sac dural i exterior = risc de meningitis bacteriana
- **Filum terminale engrossit** = medul·la ancorada = tracció sobre medul·la dorsal amb creixement = dany medul·lar = paraparèsia membres inferiors



Si dèrmic



Normal

Medul·la ancorada

# Disrafismes espinals: mecanismes lesió teixit nerviós

- **Exposició teixit nerviós a l'exterior**

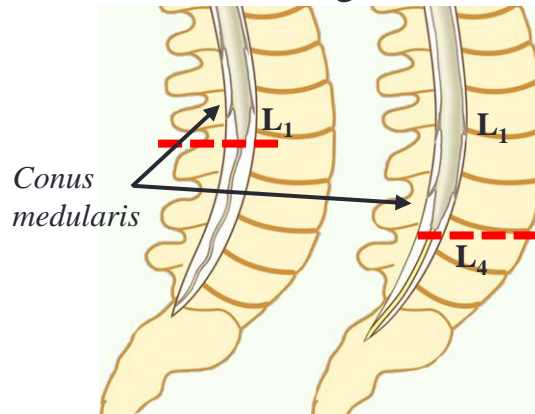
- Mielomeningocele



Mielomeningocele

- **Ancoratge medul·la espinal**

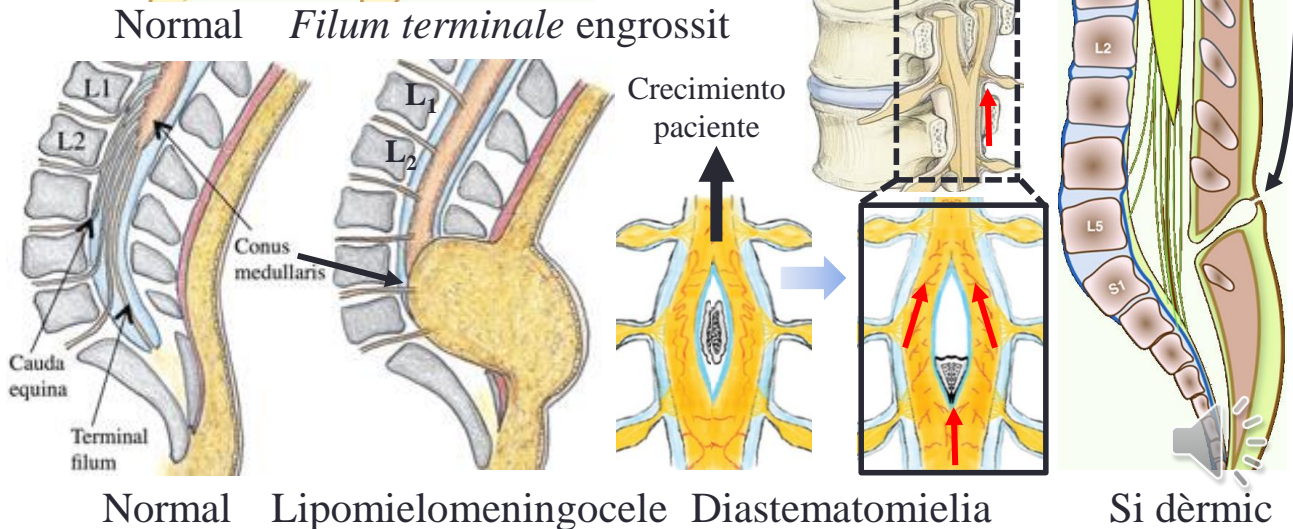
- Mielomeningocele
- Lipomielomeningocele
- Diastematomyèlia
- *Filum terminale* engrossit



Conus medullaris

- **Meningitis bacteriana**

- Mielomeningocele no reparat
- Si dèrmic

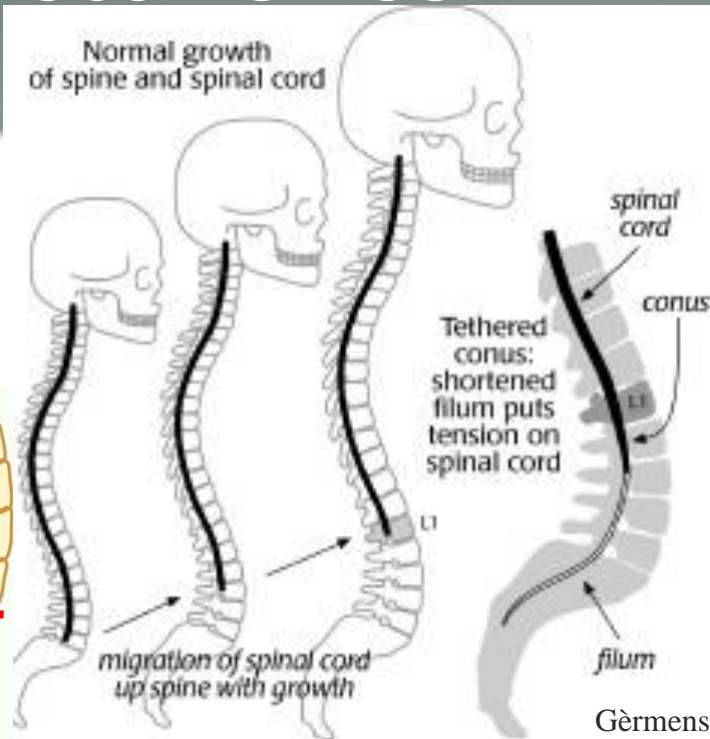


Normal *Filum terminale* engrossit

Crecimiento paciente

Normal Lipomielomeningocele Diastematomyelia

Si dèrmic



Normal growth of spine and spinal cord

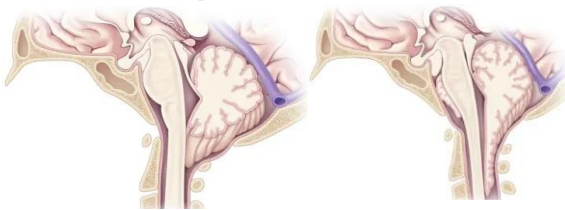
spinal cord  
 conus  
 Tethered conus: shortened filum puts tension on spinal cord  
 L1  
 L4  
 filum

migration of spinal cord up spine with growth

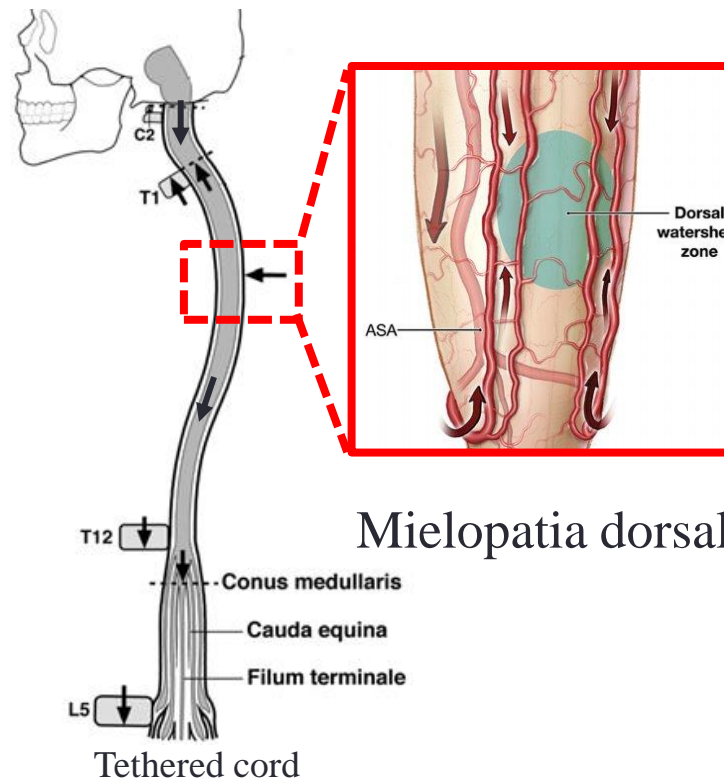
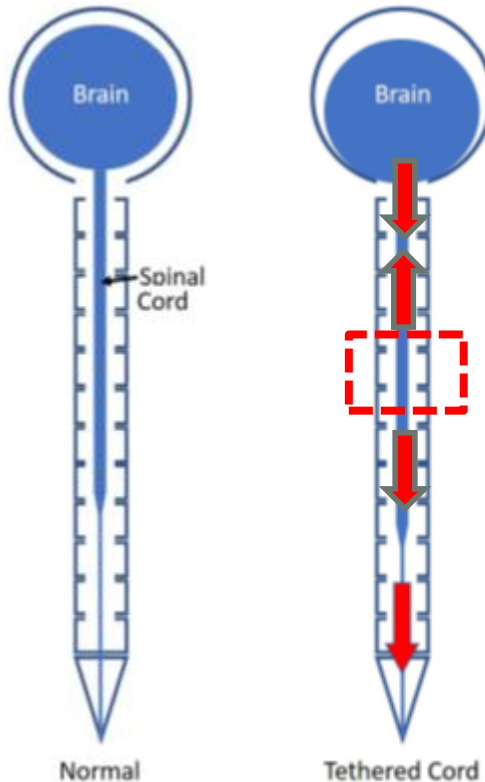
Gèrmens

# Ancoratge medul·lar i lesió teixit nerviós

- Malformació d'Arnold-Chiari II
- Mielopatia dorsal



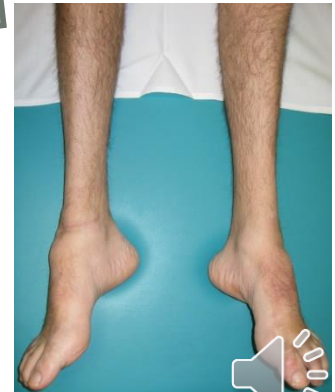
Malformació d'Arnold-Chiari II



Mielopatia dorsal

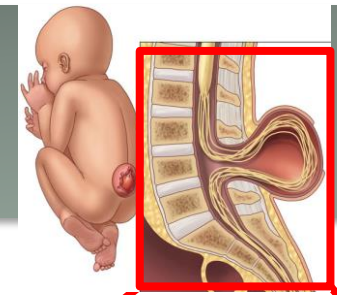


Marxa pareto-espàstica

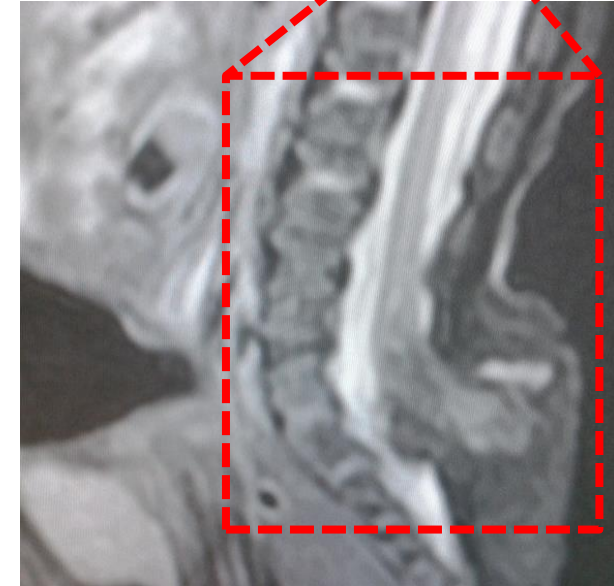
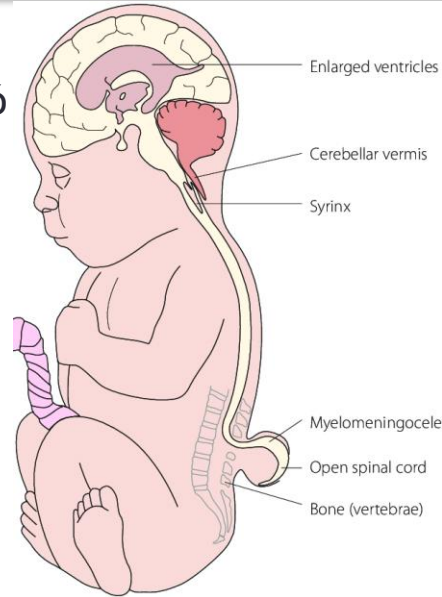


Atròfia membres inferiors

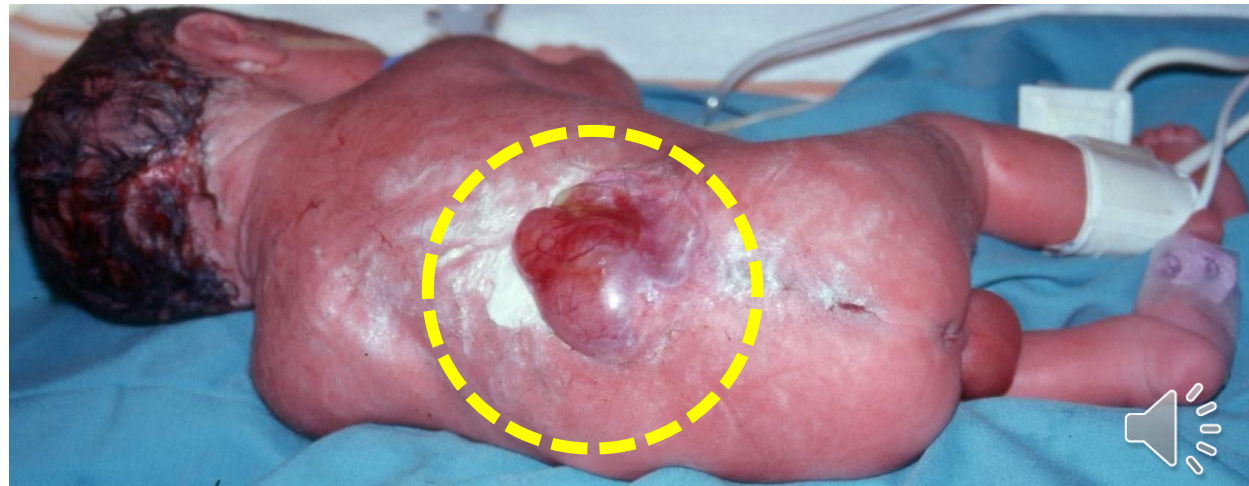
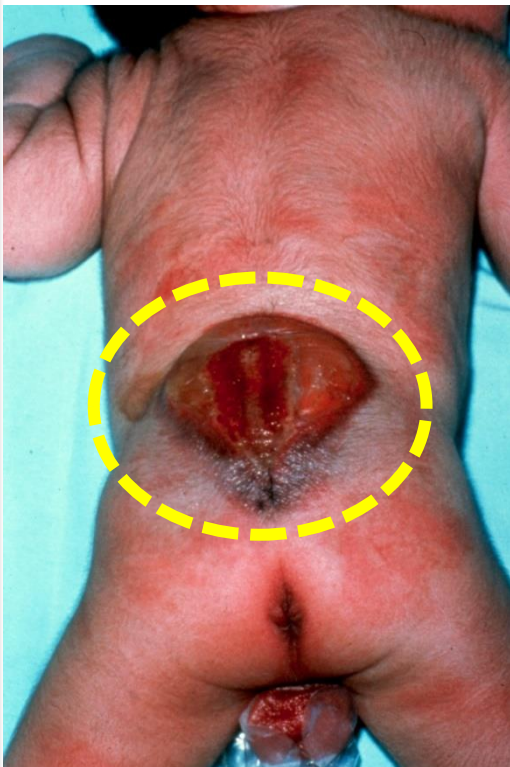
# Mielomeningocele



- **Dany medul-lar d'entrada**
  - Depèn del nivell on s'ubica la lesió
- La cicatriu ancora la medul-la després de la reparació quirúrgica
  - Malformació Arnold-Chiari II



Malformació d'Arnold-Chiari II





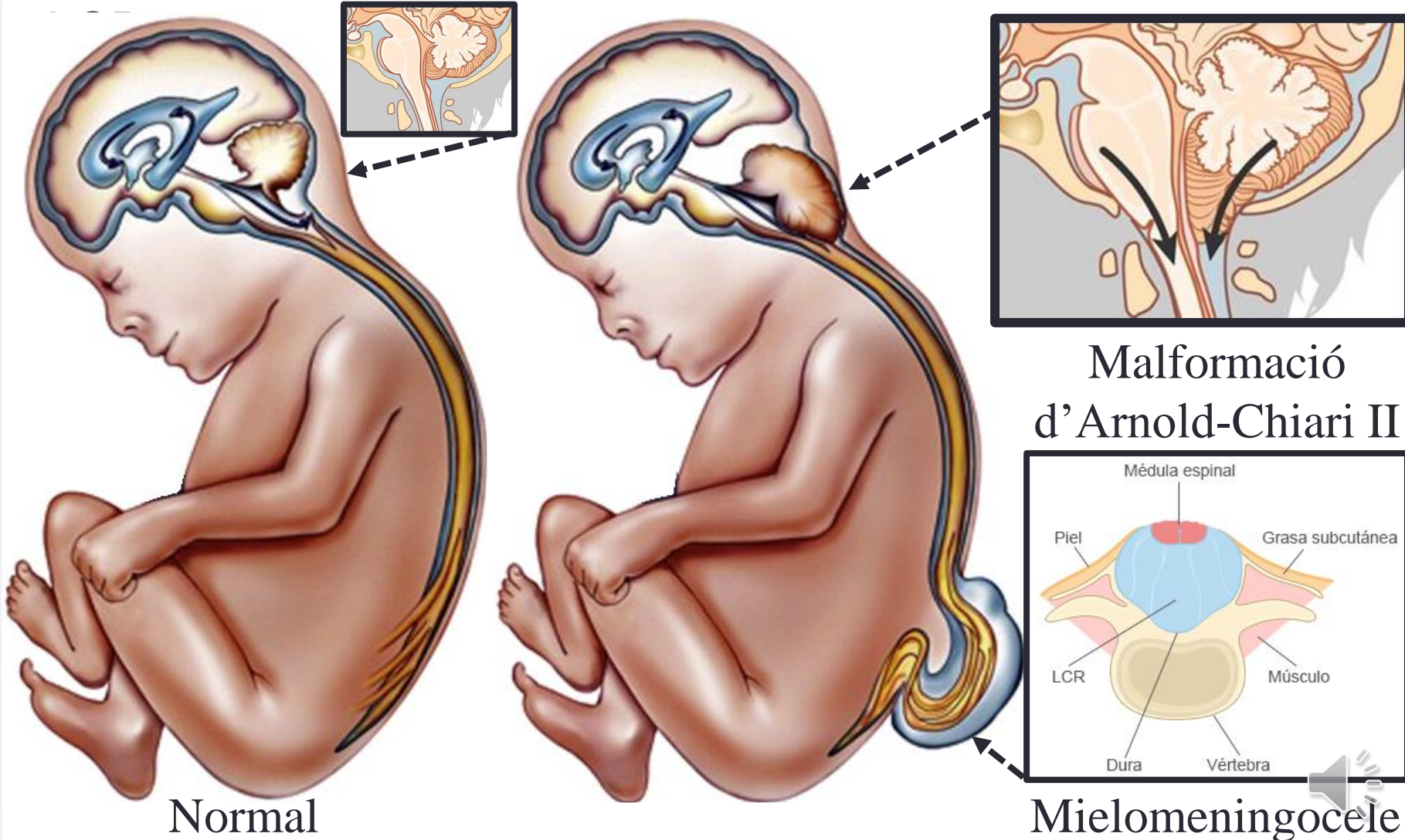
# Mielomeningocele & malformació d'Arnold-Chiari II: fisiopatologia

- A causa de l'ancoratge medul·lar per la mielomeningocele
- Tracció de la medul·la espinal cap avall = hèrnia amígdals cerebel·loses
- Hidrocefàlia
  - En part per fuita del LCR al líquid amniòtic = mal desenvolupament sistemes drenatge LCR en sinus venosos



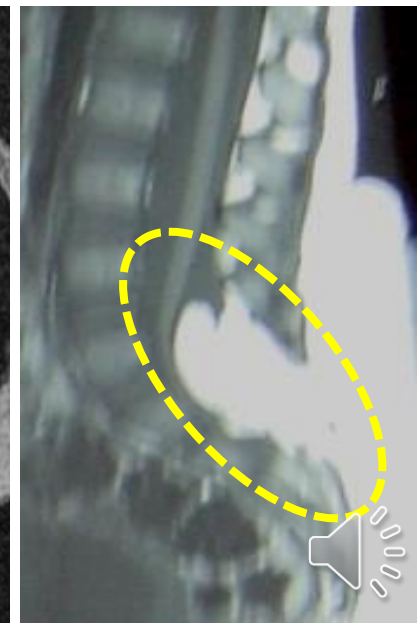
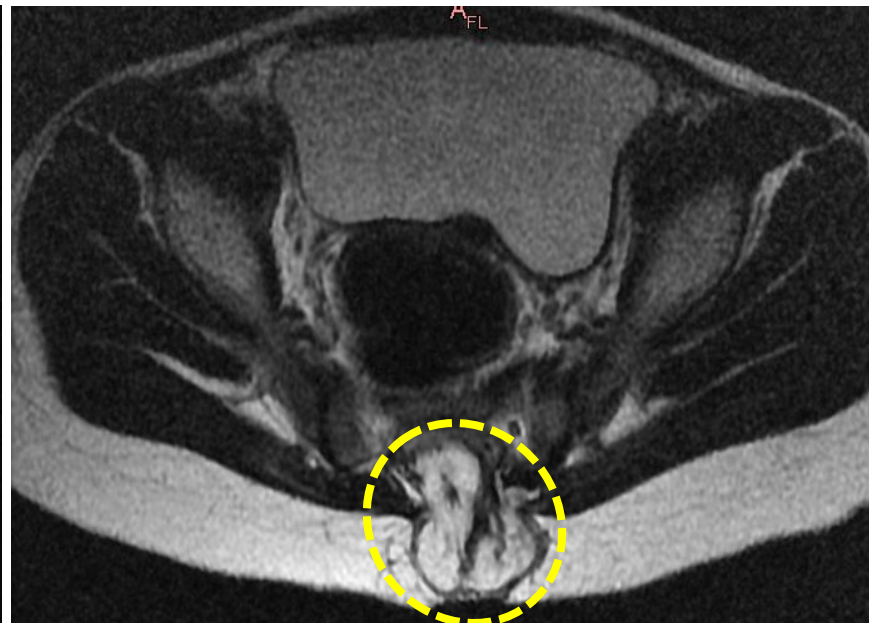
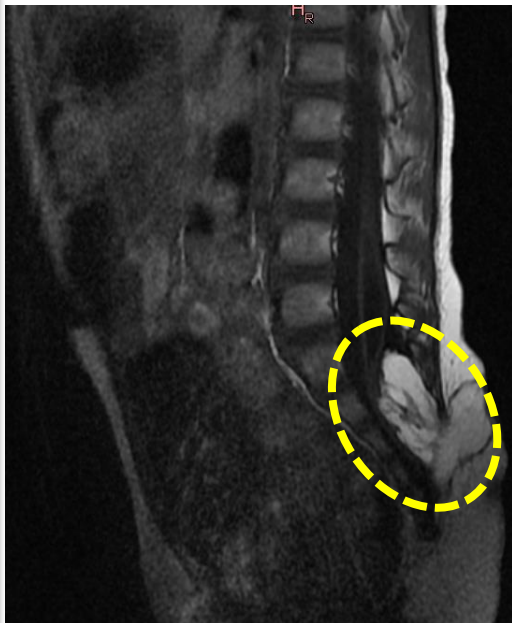
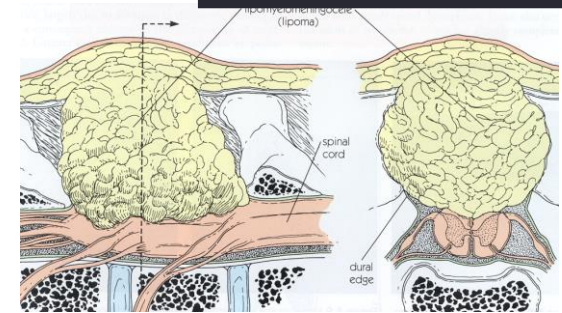
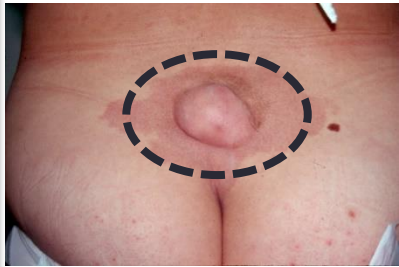
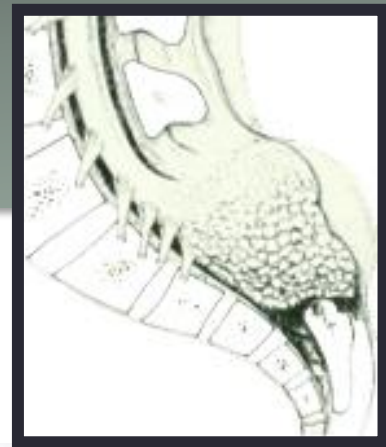
# Mielomeningocele & malformació d'Arnold-Chiari II: tractament

- Tractament: desancoratge de medul·la espinal + derivació



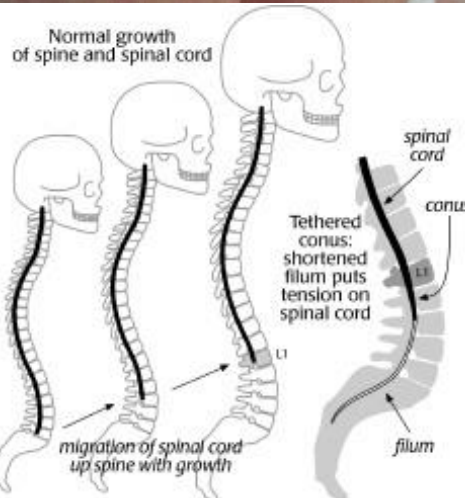
# Lipomielomeningocele (1)

- Teixit lipomatós **NORMAL** que **ancora la medul·la espinal**
  - El problema és l'ancoratge



# Lipomielomeningocele (2)

- Bona cobertura cutània
  - No risc meningitis
  - No urgència reparació quirúrgica
- Dany medul·lar a termini mitjà i llarg per ancoratge medul·lar
  - La medul·la espinal dorsal pateix tracció i isquèmia amb el creixement de l'infant

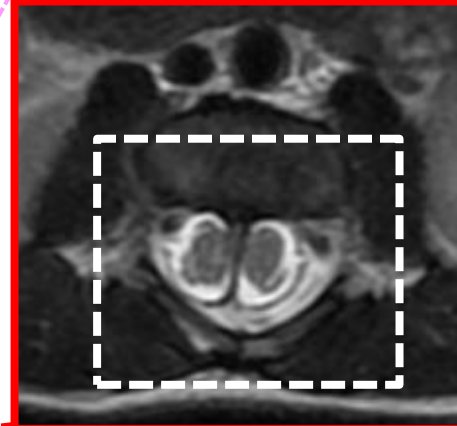
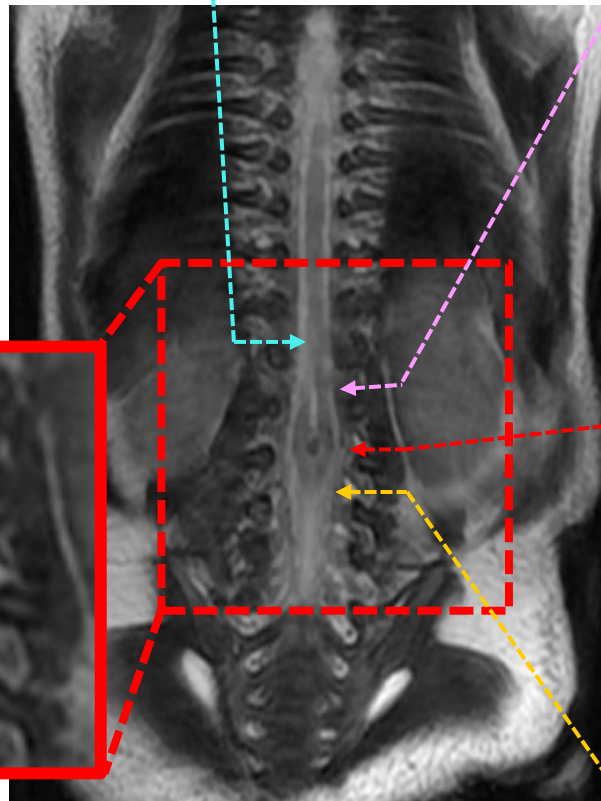
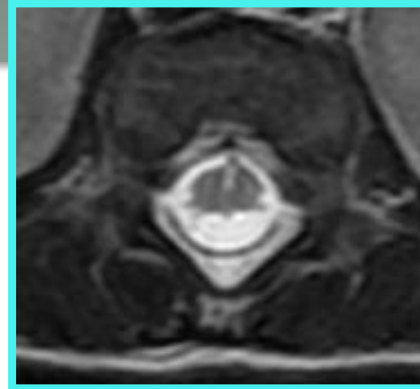
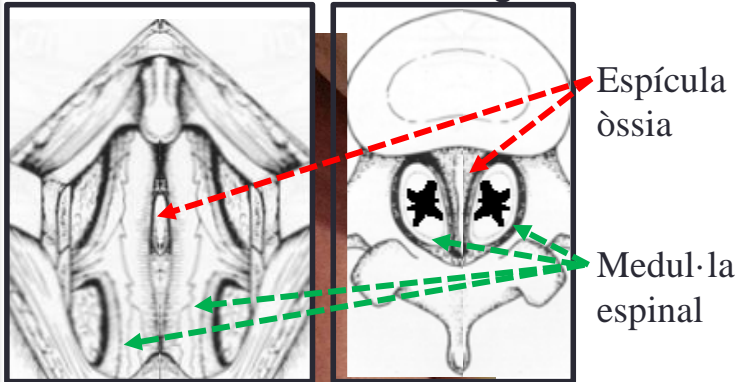


Medul·la espinal



# Diastematomielia

- Espícula òssia que envaeix canal i separa en dos la medul·la espinal
  - Signe cutani = mussol de pèl = Barbes del faune
  - Problema = ancoratge medul·la espinal



Barbes del faune



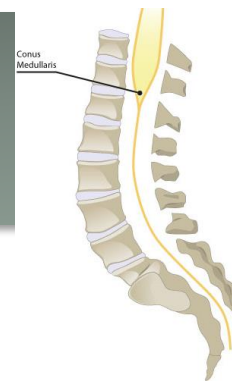
# Si dèrmic

- Consulta freqüent
- Rarament simptomàtic
- Requereix RM lumbar
- Risc de meningitis bacteriana

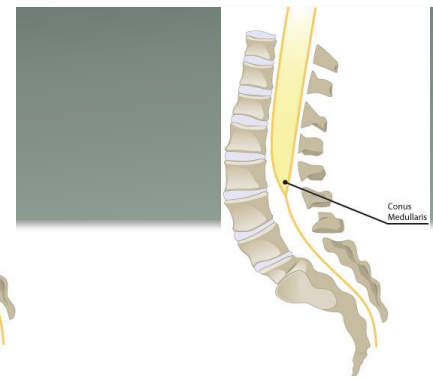


# Medul·la ancorada per *filum terminale* (1)

- Molt infreqüent
- Possibilitat escoliosi
- No relació amb siringomièlia



Normal

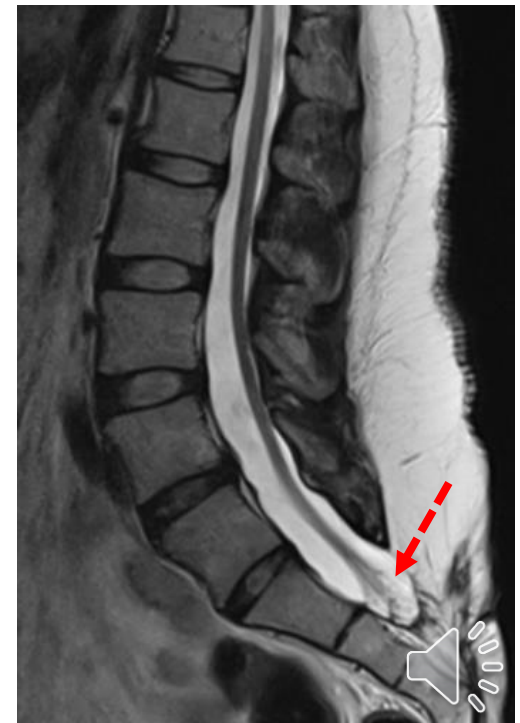
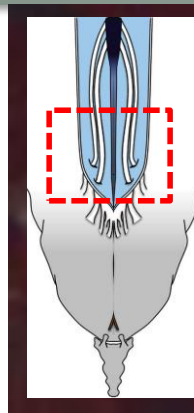


Medul·la ancorada



# Medul·la ancorada per *filum terminale* (2)

- Dolor lumbar i membres inferiors que augmenta en la posició de lotus





# Disrrafismes espinals: cirurgia (1)

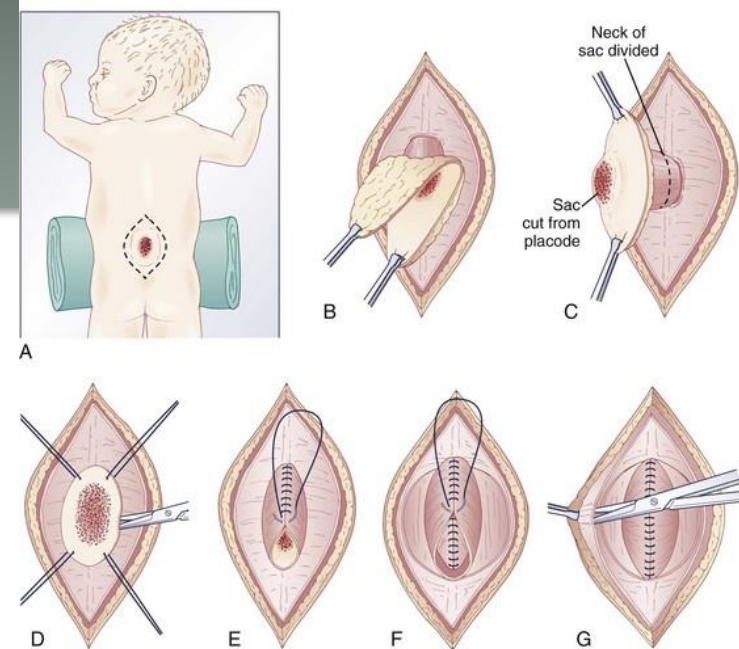
## • Objectius

- Desancorar medul·la espinal
- Cobertura de pell
- Evitar reancloratge medul·lar per cicatriu

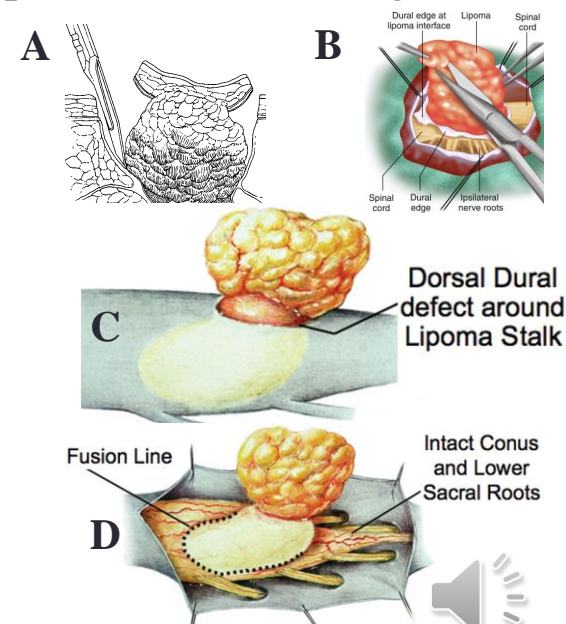
## • Tècnica microquirúrgica acurada

## • Resultats

- Mielomeningocele: proporcionar cobertura pell = cicatriu reancloratge medul·la espinal = malformació Arnold-Chiari II
- Lipomielomeningocele: resta lipoma adherit a medul·la espinal = reancloratge medul·la = necessitat reintervenció en l'adolescència
- Diastematomièlia: laminectomia = cifosi
- Si dèrmic & medul·la ancorada per *filum terminale* = no recidives



## Reparació mielomeningocele



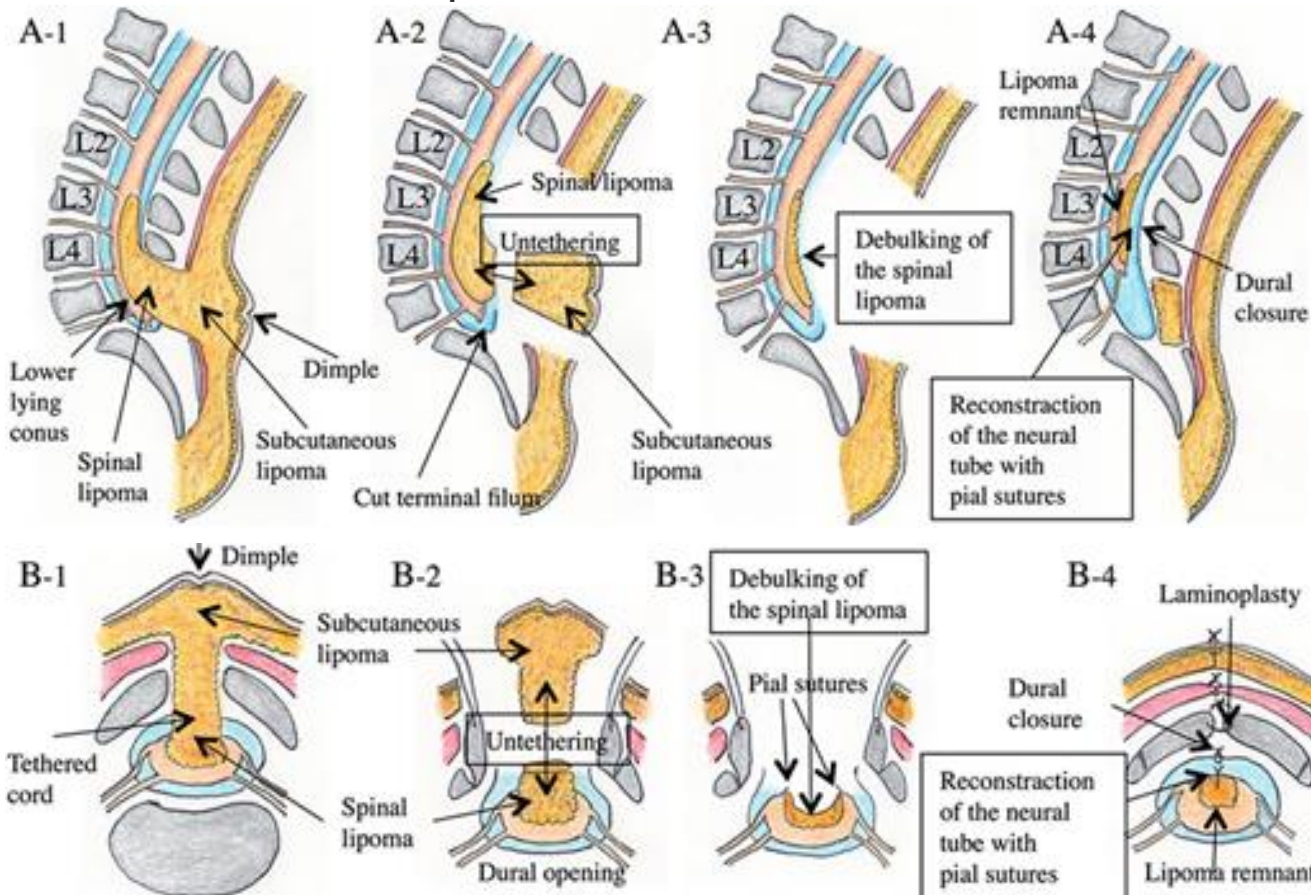
## Reparació lipomielomeningocele

# Lipomiomeningocele: cirurgia

## • Problema: ancoratge medul·la espinal

- La medul·la queda ancorada després de la cirurgia
- Les reintervencions són la norma
- Possibilitat mielopatia dorsal

Resta lipoma lumbosacre després de la cirurgia



Membres inferiors amb mielopatia dorsal en lipoma lumbosacre extirpat en la infantesa

# Disrrafismes espinals: cirurgia (2)

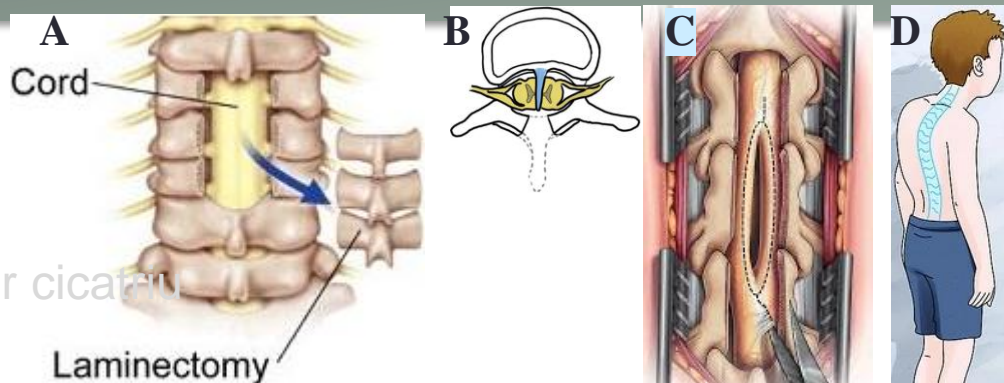
## • Objectius

- Desancorar medul·la espinal
- Cobertura de pell
- Evitar reancoratge medul·lar per cicatriu

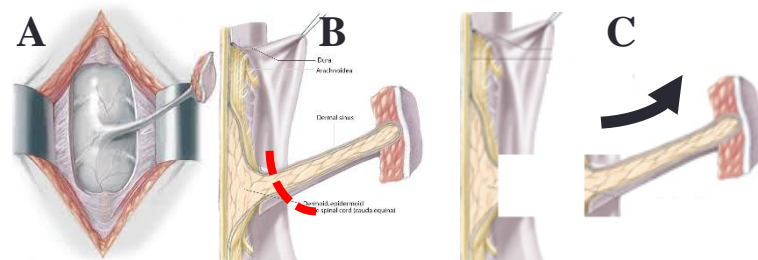
## • Tècnica microquirúrgica

## • Resultats

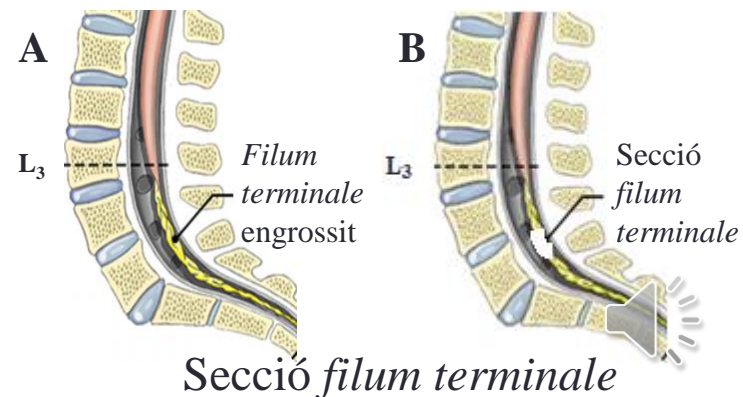
- Mielomeningocele: cobertura pell = cicatriu reancoratge medul·la = malformació d'Arnold-Chiari II
- Lipomielomeningocele: resta lipoma adherit a medul·la espinal = reancoratge medul·la = necessitat reintervenció en adolescència
- Diastematomièlia: laminectomia = cifosi
- Si dèrmic & medul·la ancorada per *filum terminale* engrossit = no recidives



Reparació diastematomièlia



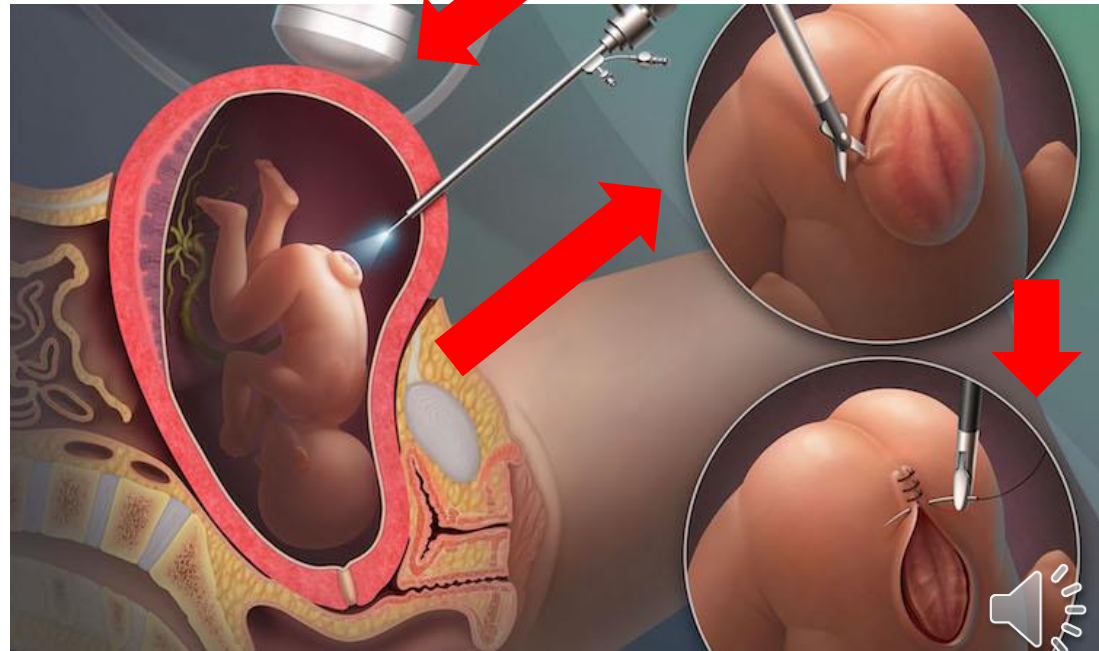
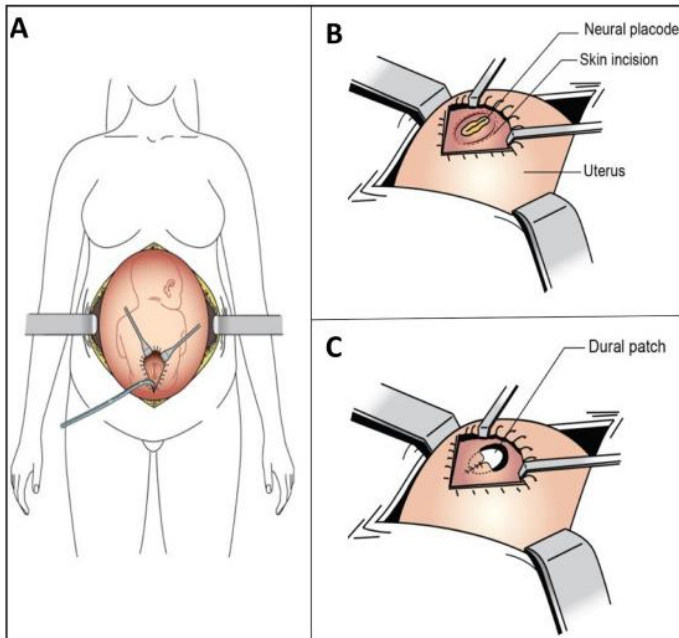
Reparació si dèrmic



Secció *filum terminale*

# Mielomeningocele: cirurgia intrauterina (1)

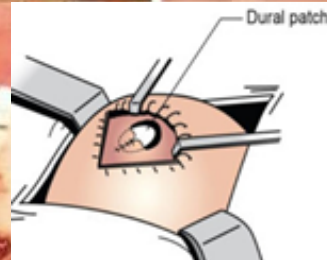
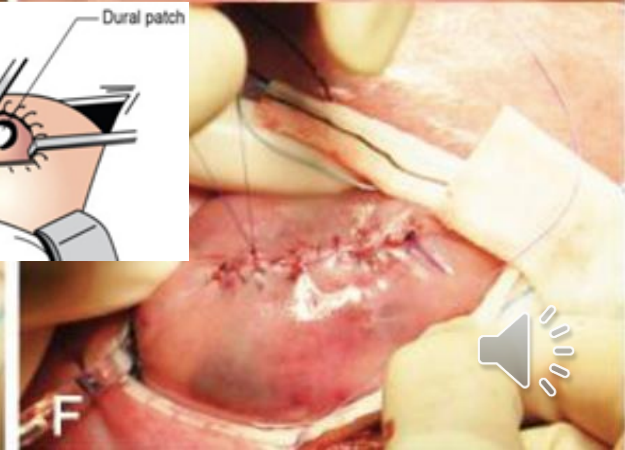
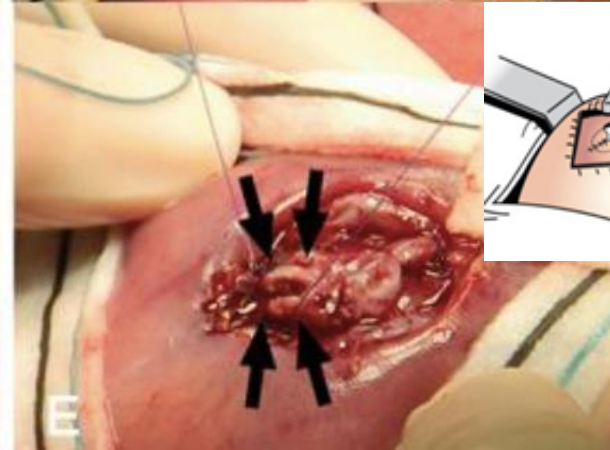
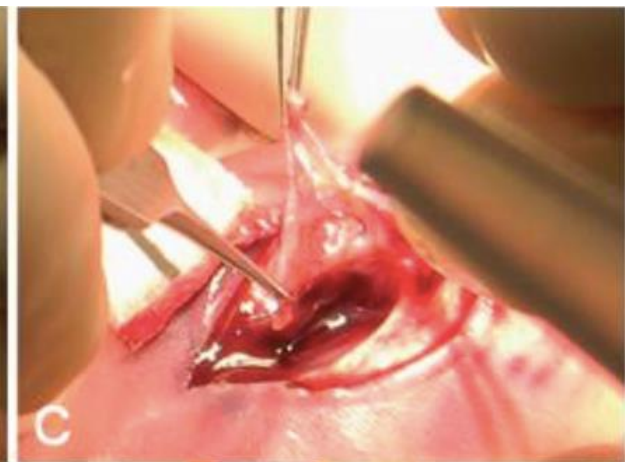
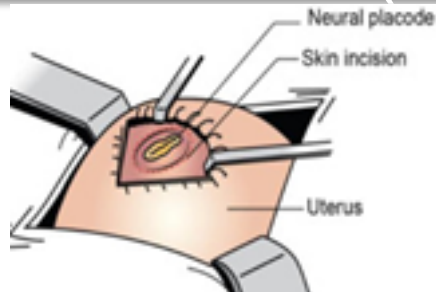
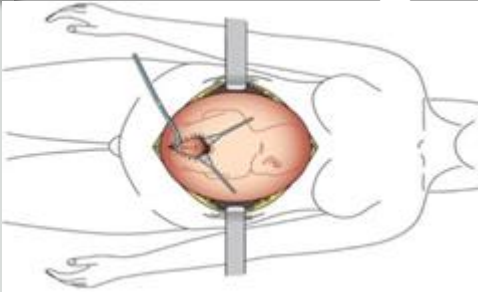
- Possible però  $\uparrow$  complexitat tècnica
  - Obrir l'úter = evitar contraccions uterines & evitar avortament
- **Resultats en avaluació**
  - $\downarrow$  dany teixit nerviós?
  - $\downarrow$  incidència hidrocefàlia?
  - $\downarrow$  reancoratge medul·la espinal?



# Mielomeningocele: cirurgia intrauterina (1)

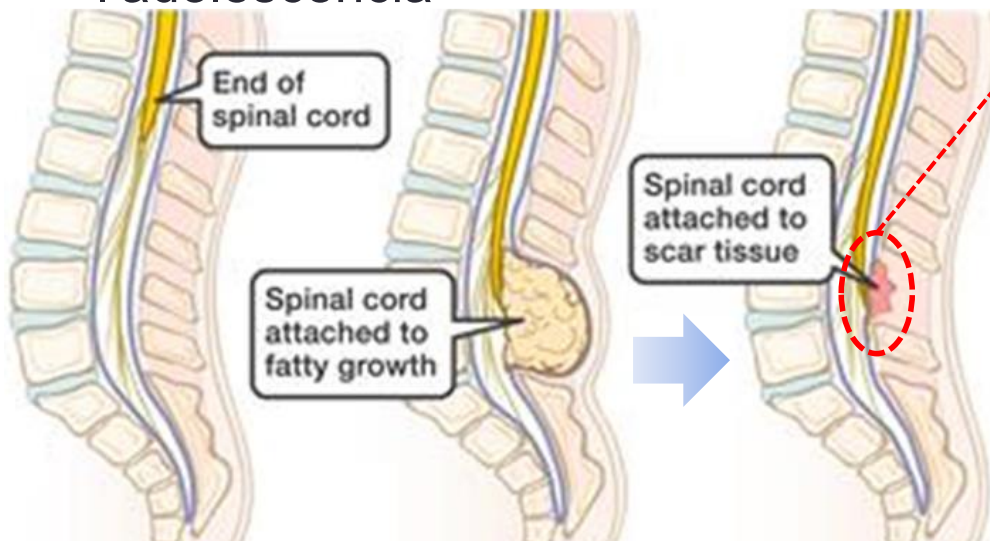
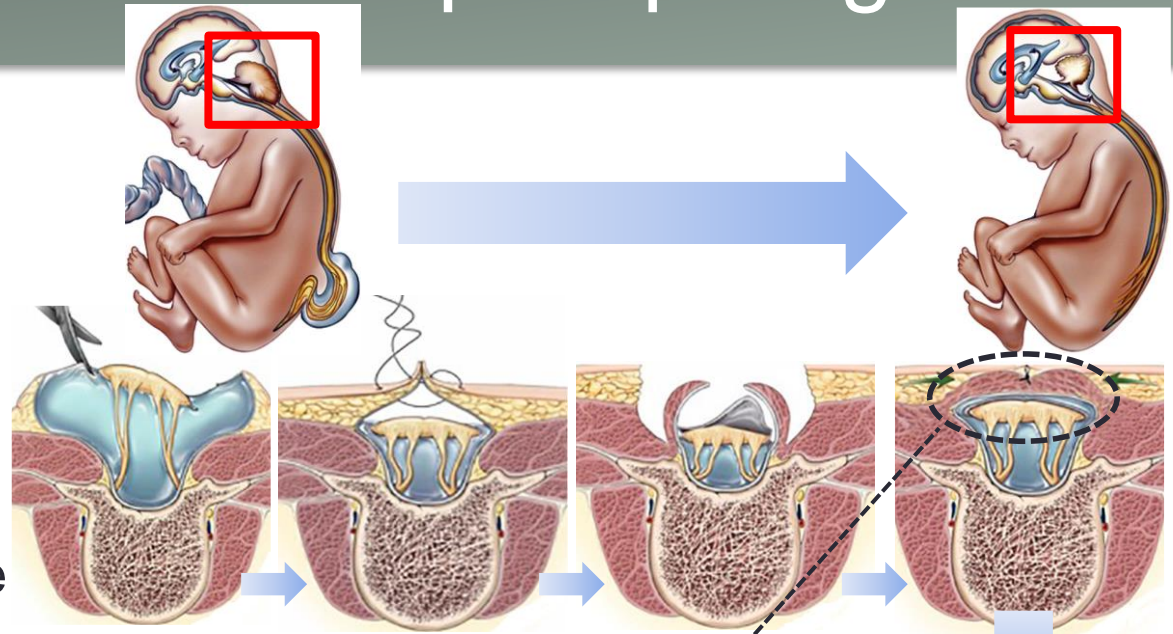


Ecografia embaràs

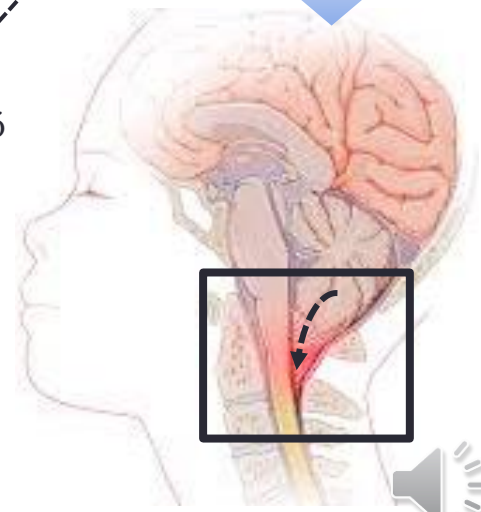


# Disrafismes: evolució postquirúrgica

- Cicatriu lilit quirúrgic = reancoratge medul·la espinal = necessitat reintervenció
- Particularment en el brot de creixement de l'adolescència



Cicatriu ancorant medul·la espinal i impedit migració cranial amb el creixement en alçada

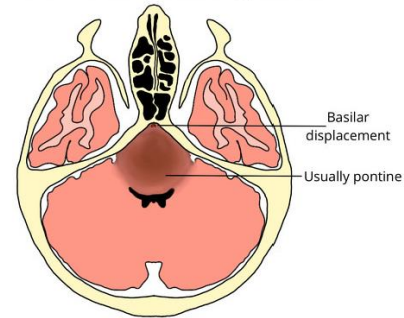
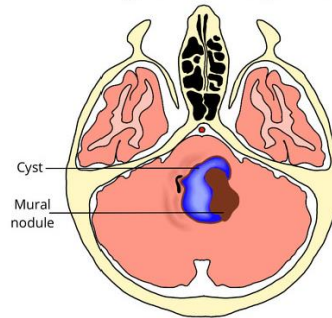


Normal    Evolució després de cirurgia lipomielenocele    Evolució després de cirurgia mielomenocele

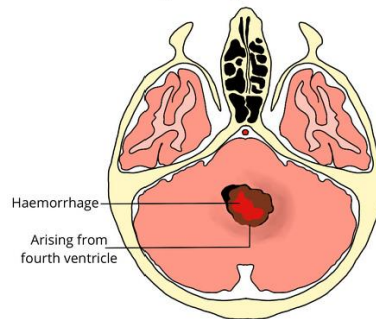
# TUMORS CEREBRALS EN EDAT PEDIÀTRICA

- Medul·loblastoma
- Ependimoma
- Astrocitoma quístic cerebel
- Glioma infiltrant tronc cerebral
- Craniofaringioma
- Tumors de regió pineal

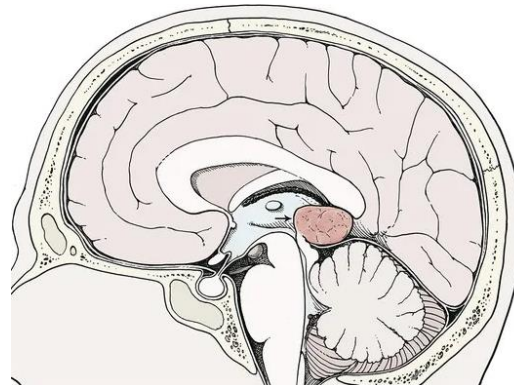
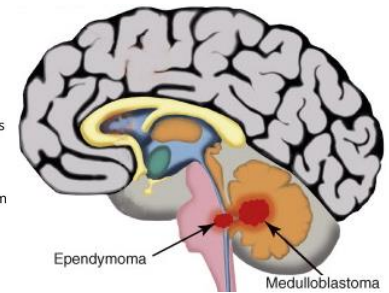
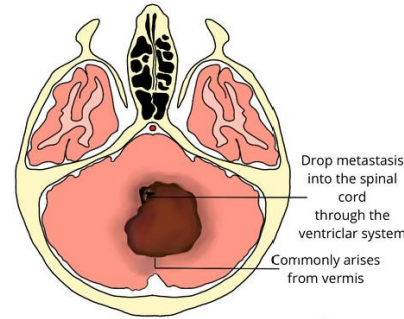
Pilocytic astrocytoma Diffuse brainstem glioma



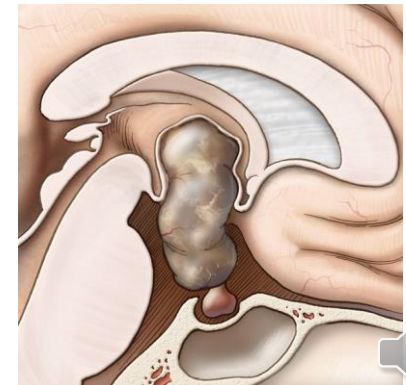
Ependymoma



Medulloblastoma



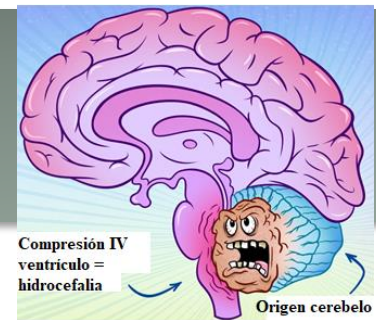
Tumor regió pineal



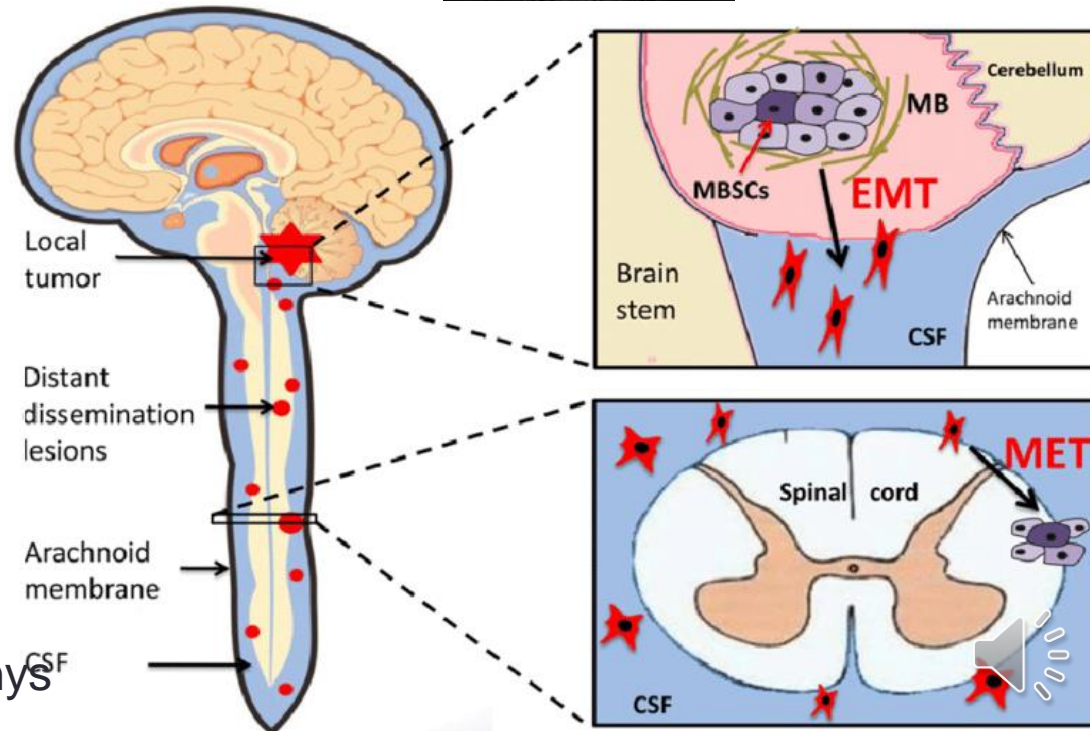
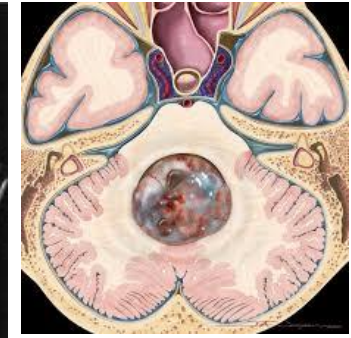
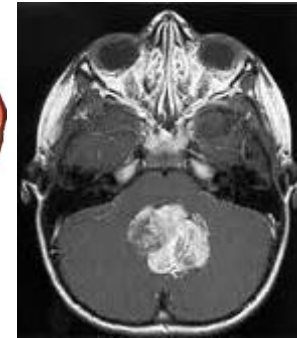
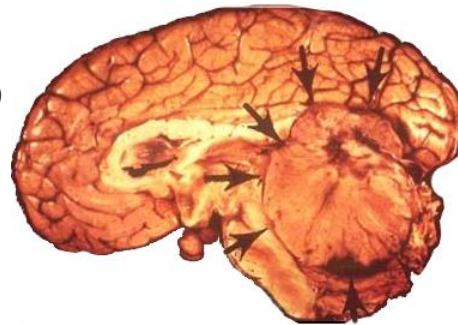
Craniofaringioma



# Medul·loblastoma en infants



- 20-25% tumors cerebrals infantils
- Edat 5-7 anys
- Origen sotre IV ventricle = no envaeix nuclis parells cranials
- Clínica = hidrocefàlia + compressió tronc cerebral + cerebel
  - Cefalea
  - Mareig, nàusea & vòmits
  - Alteracions visuals
  - Atàxia troncular
  - Dèficits sensitius

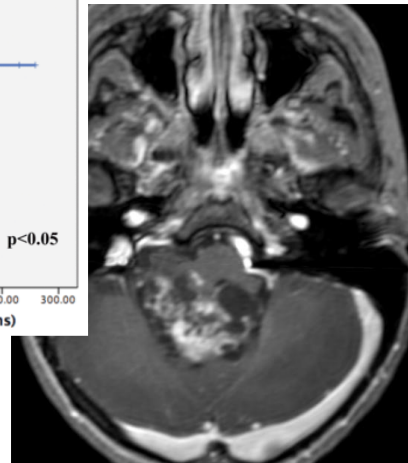
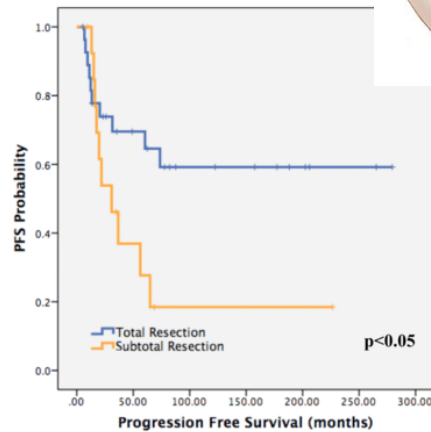
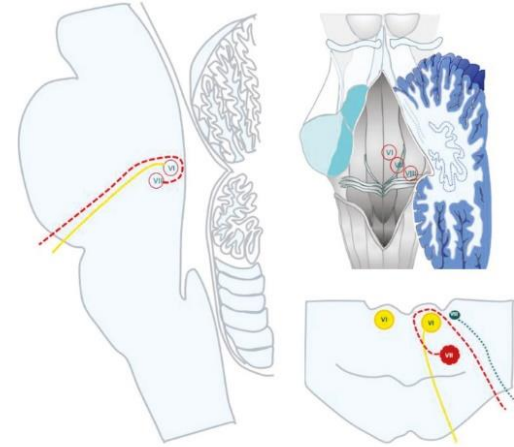
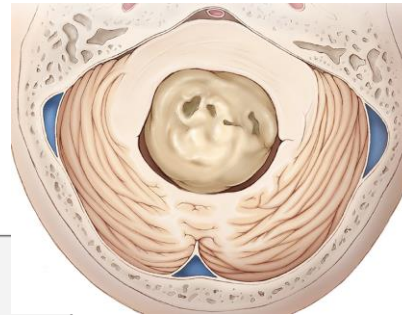
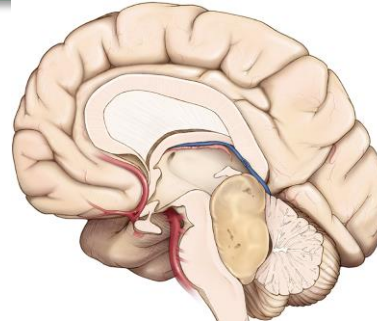


- Diagnòstic: RM
  - Descartar disseminació leptomeníngia
- Tractament: cirurgia + quimio + radioteràpia (sols si infant >5 anys edat)



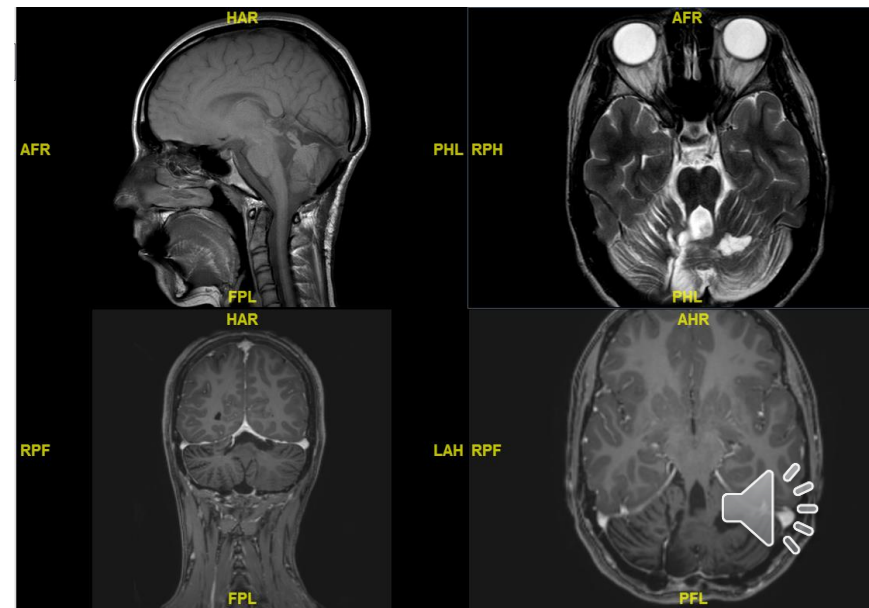
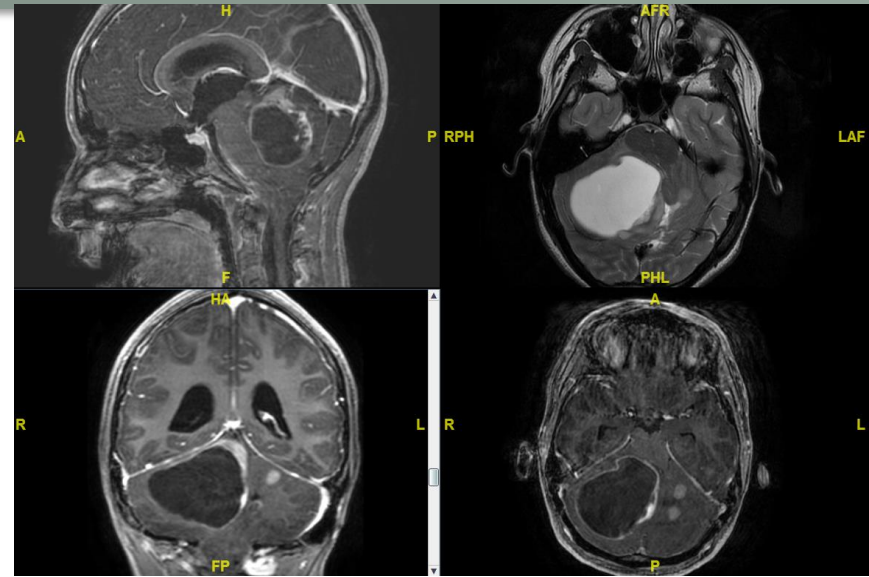
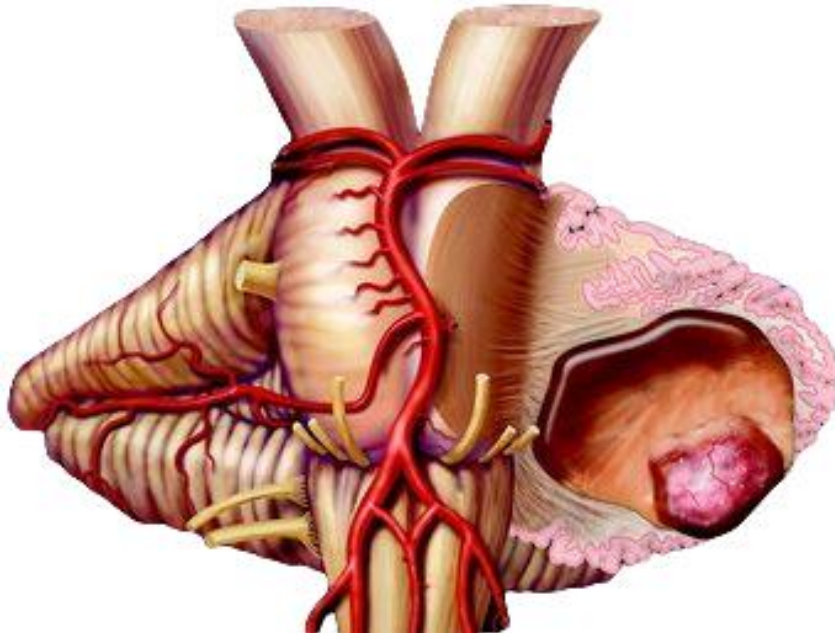
# Ependimoma en infants

- 90% d'ells són intracranials
  - ↑fossa posterior
- Origen: sòl IV ventricle = dèficits parells cranials
- Diagnòstic: RM
  - Descartar disseminació leptomeníngia
- Tractament:
  - Cirurgia + quimio + ràdio (sols si infant >5 anys)



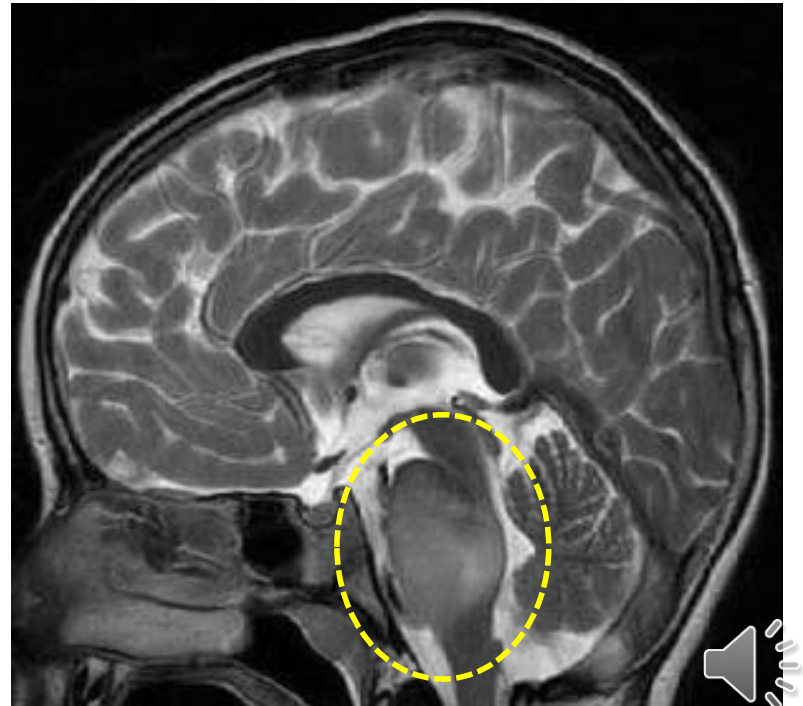
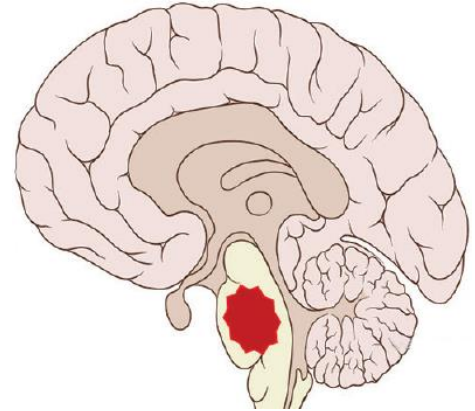
# Astrocitoma quístic de cerebel

- El tumor glial més freqüent en infants
- Benigne
- Només el nòdul és tumoral
  - L'extirpació del nòdul cura el tumor



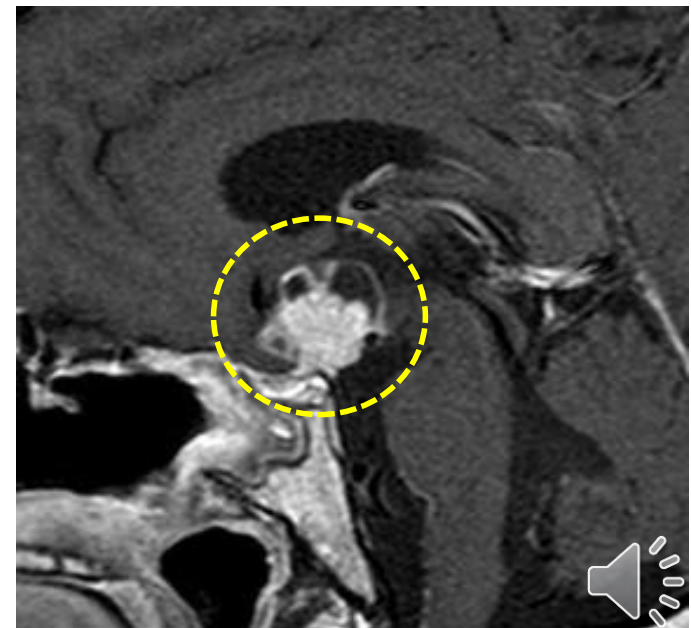
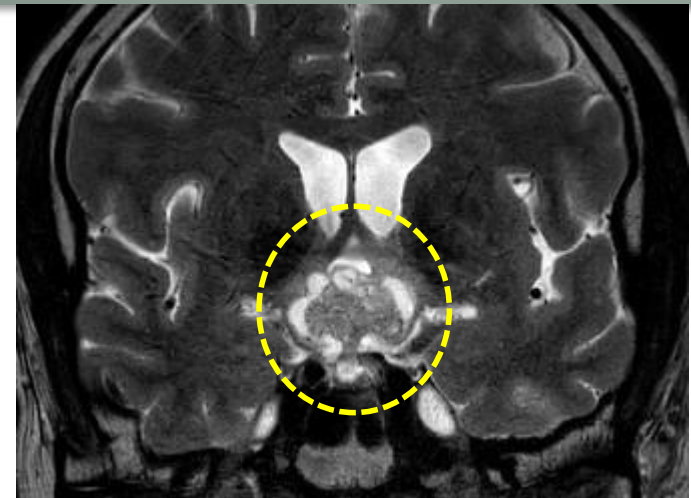
# Glioma infiltrant del tronc cerebral

- 10% gliomes en infants
- Infiltrant
- Clínica
  - Dèficit parells cranials
- Tractament: radioteràpia pal·liativa
- Pronòstic: fosc



# Craniofaringioma

- 2.5 - 4 % tumors cerebrals
- 60 % malalts < 16 anys d'edat
- ↑ freqüent en ♂
- Localització: generalment sellar/parasellar
  - 75 % suprasellars
- Clínica
  - Alteracions visuals
  - Disfunció de l'eix hipotàlem-hipofisari
  - Hipertensió intracranial
  - Hidrocefàlia
  - Alteracions cognitives



# Craniofaringioma

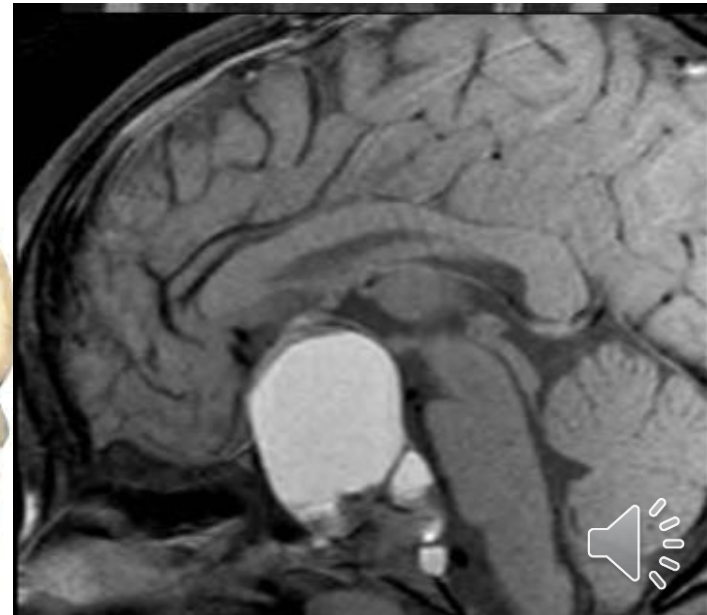
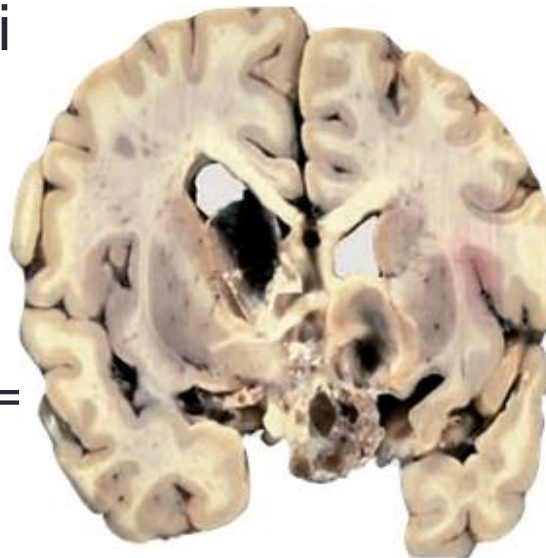
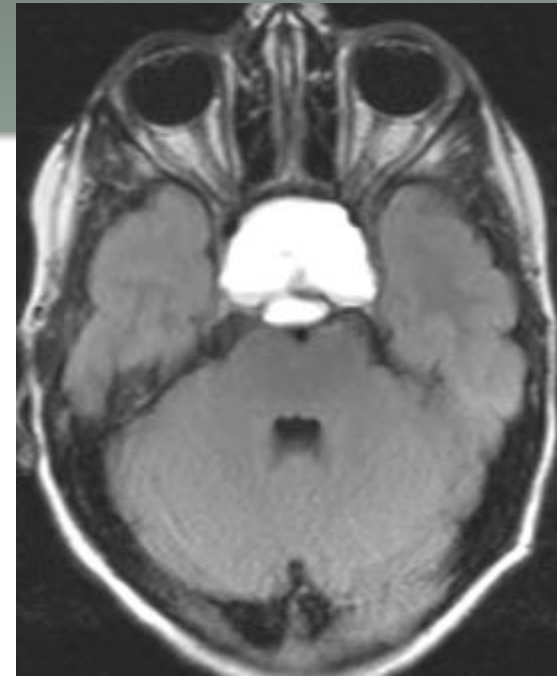
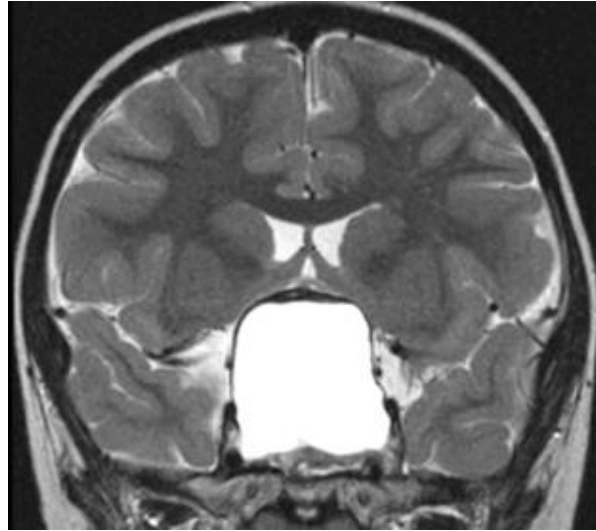
- **Clínica**

- Talla baixa
- Hipopituïtarisme
- Pèrdua aguda visual/camps visuals

- Quists de colesterol

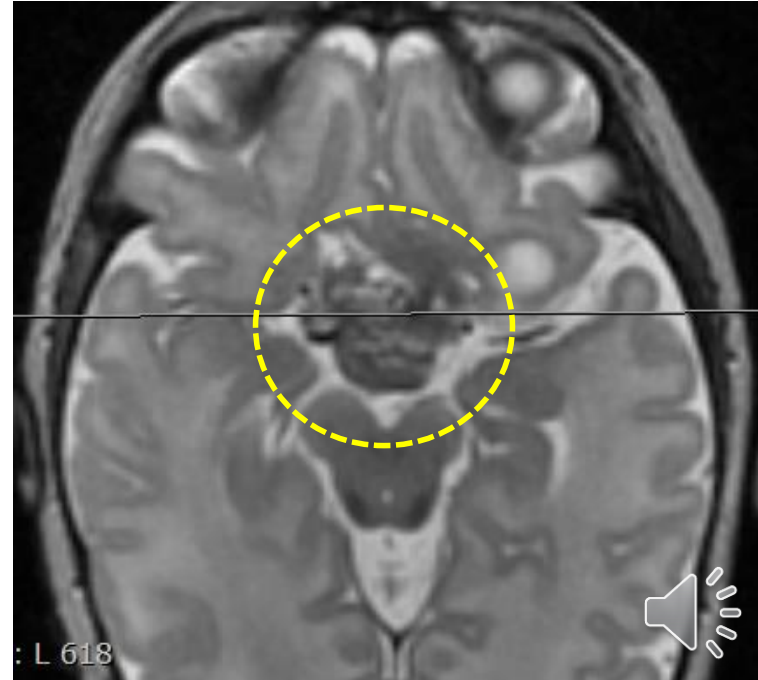
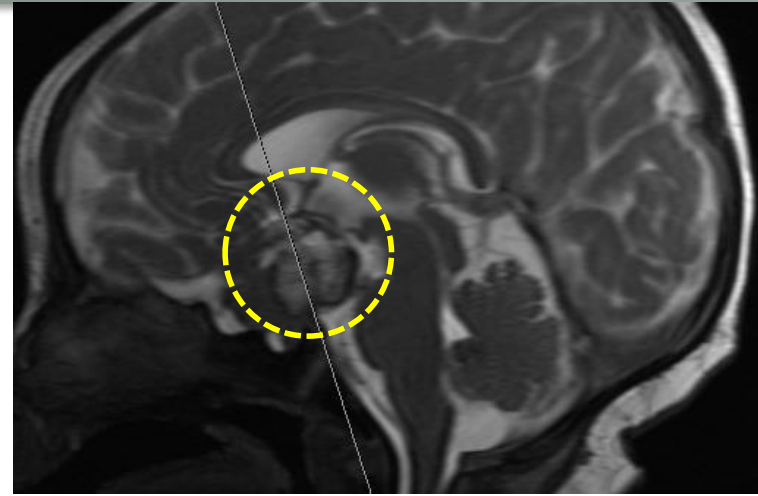
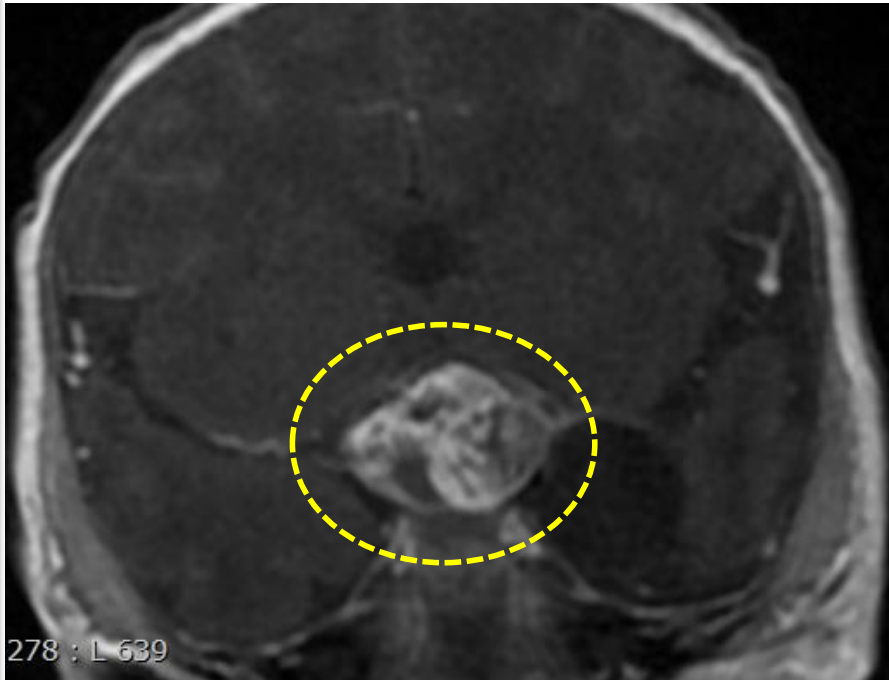
- Tumor benigne però adherit a quiasma i vasos i infiltra hipotàlem

- Reseccions incompletes = recidives freqüents = necessitat de radioteràpia



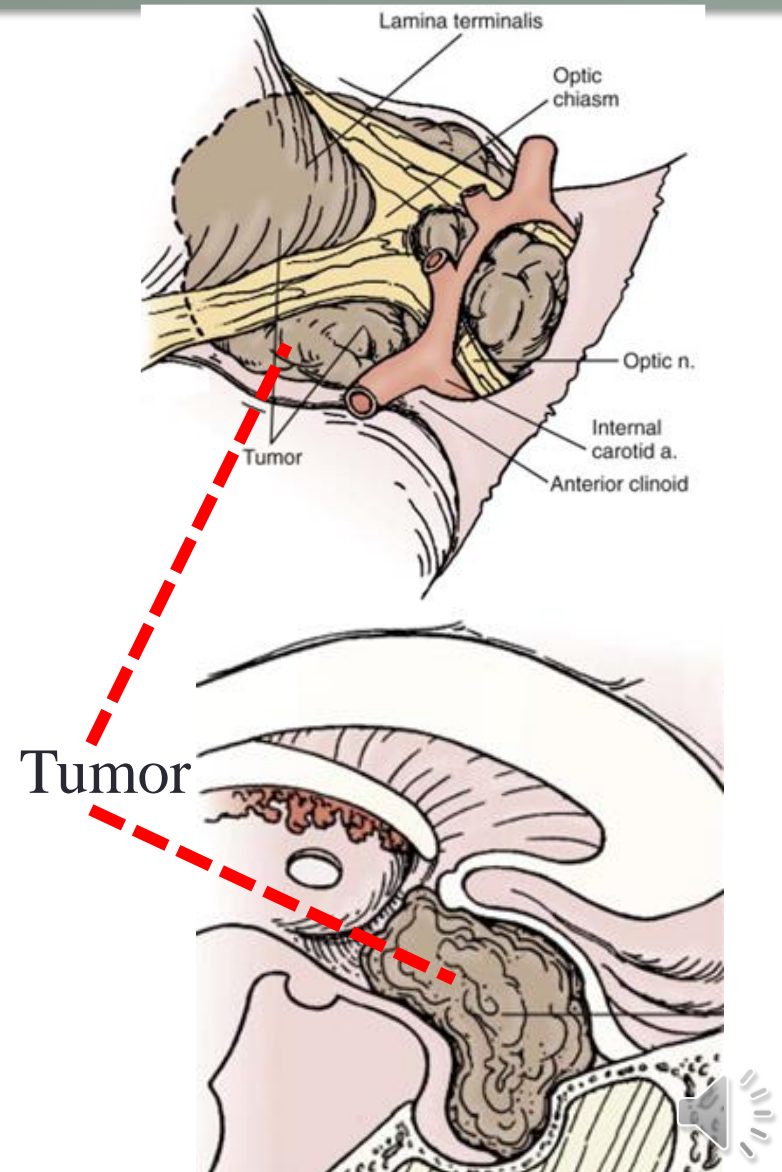
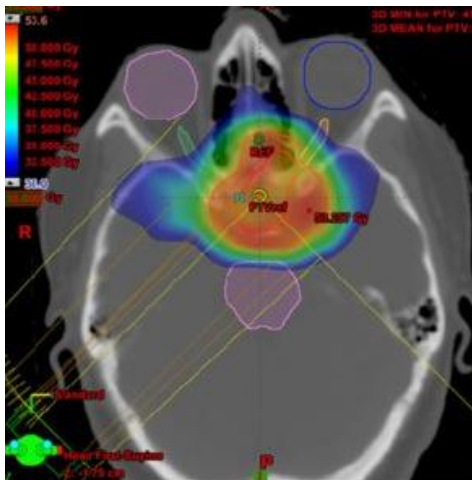
# Craniofaringioma suprasellar

- Nounat 39 setmanes
- Alteracions visuals
- Lesió quística suprasellar



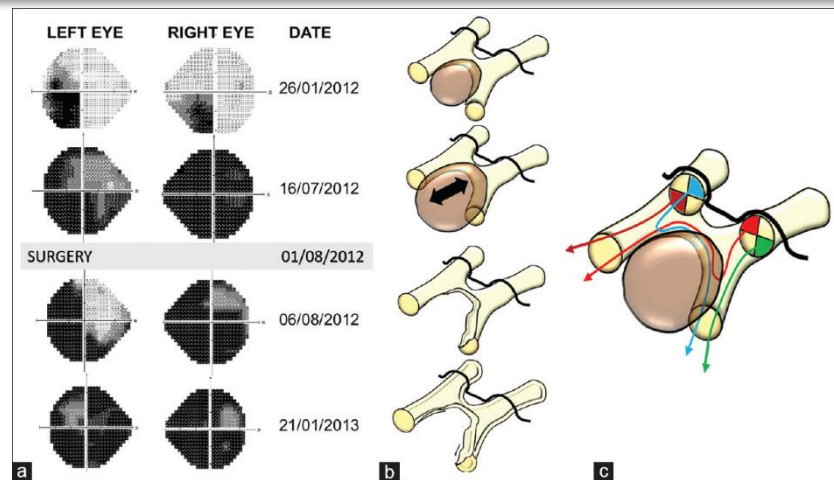
# Craniofaringioma

- Tractament
  - Extirpació radical
  - Radioteràpia?
    - Edat pacient > 5 anys
    - Radiocirurgia
  - Quimioteràpia intratumoral?



# Craniofaringioma: qualitat de vida

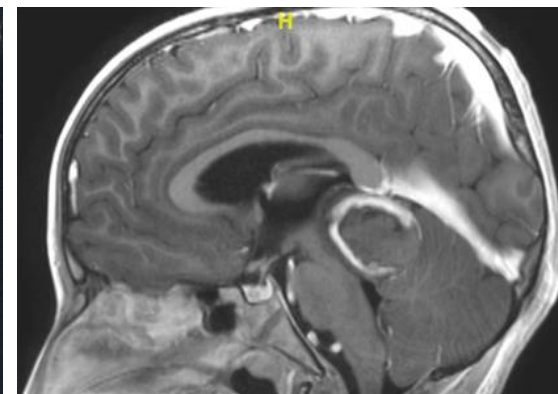
- Pèrdua de visió
- Dèficits endocrinològics  
= talla baixa
- Dèficits neurocognitius  
(memòria)
- Dèficits motors
- Epilèpsia
- Resultat: alta supervivència però ↑ morbilitat a llarg termini = ↑ reducció qualitat de vida



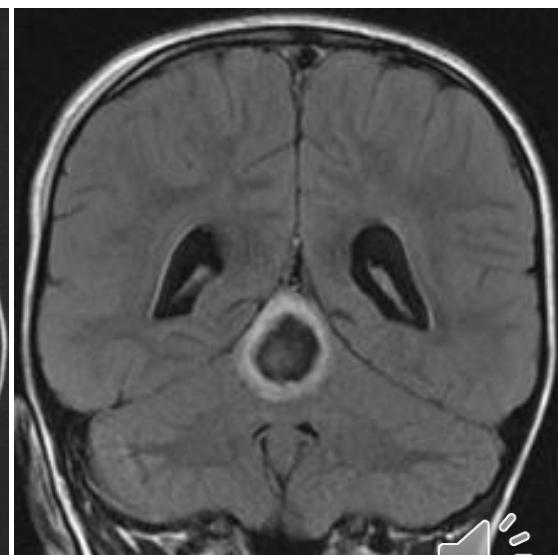
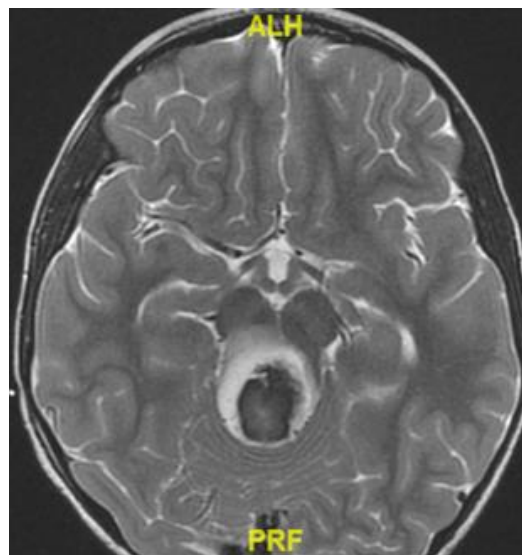


# Germinoma regi3 pineal (1)

- ♂ 7 anys d'edat
- Pubertat precoç 6 mesos evoluci3
- 126cm & 30kg (percentil 72)
- ↑ Testosterona
- ↑  $\beta$  hCG sang & LCR
- RM t3rac-  
abdomino-pelviana  
NO troballes



Ulls en sol ponent

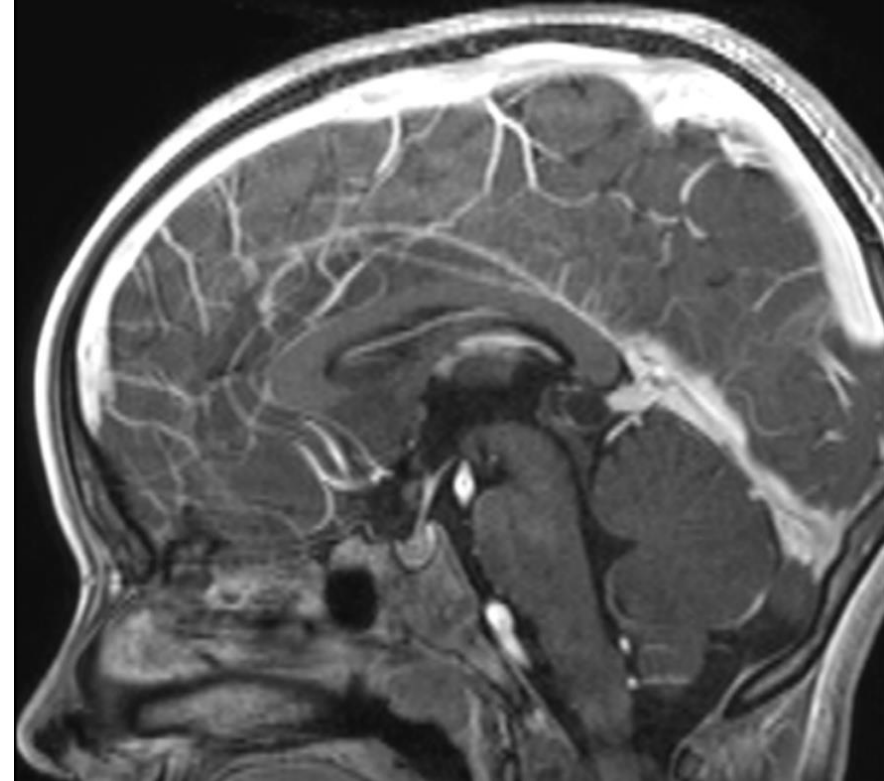


RM pre-op



# Germinoma regió pineal (2)

- Tractament
  - ↓ Testosterona amb ketoconazol
  - Radioteràpia holocranial
  - Quimioteràpia

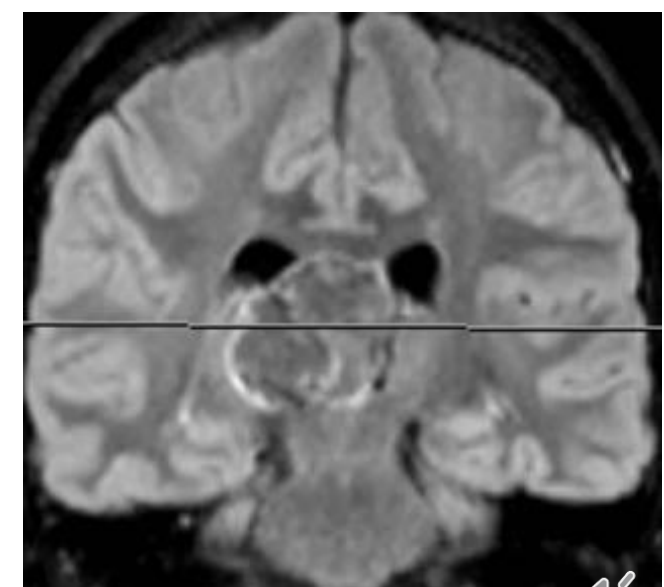
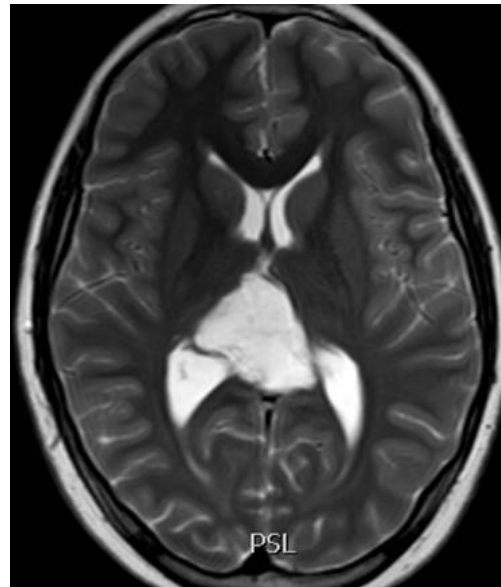
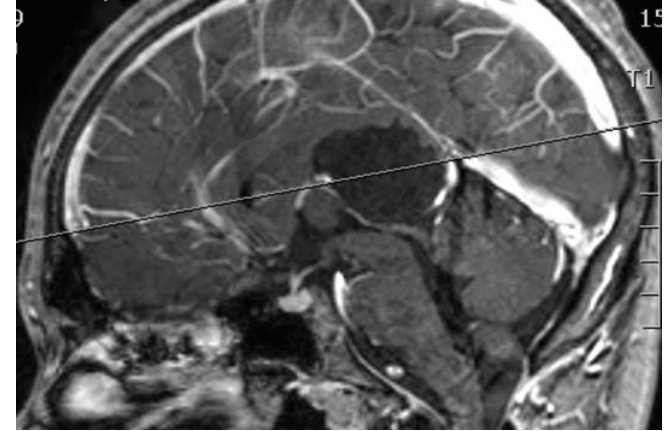
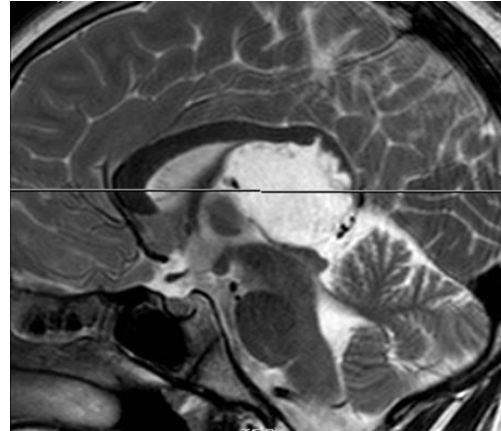


RM post-tractament



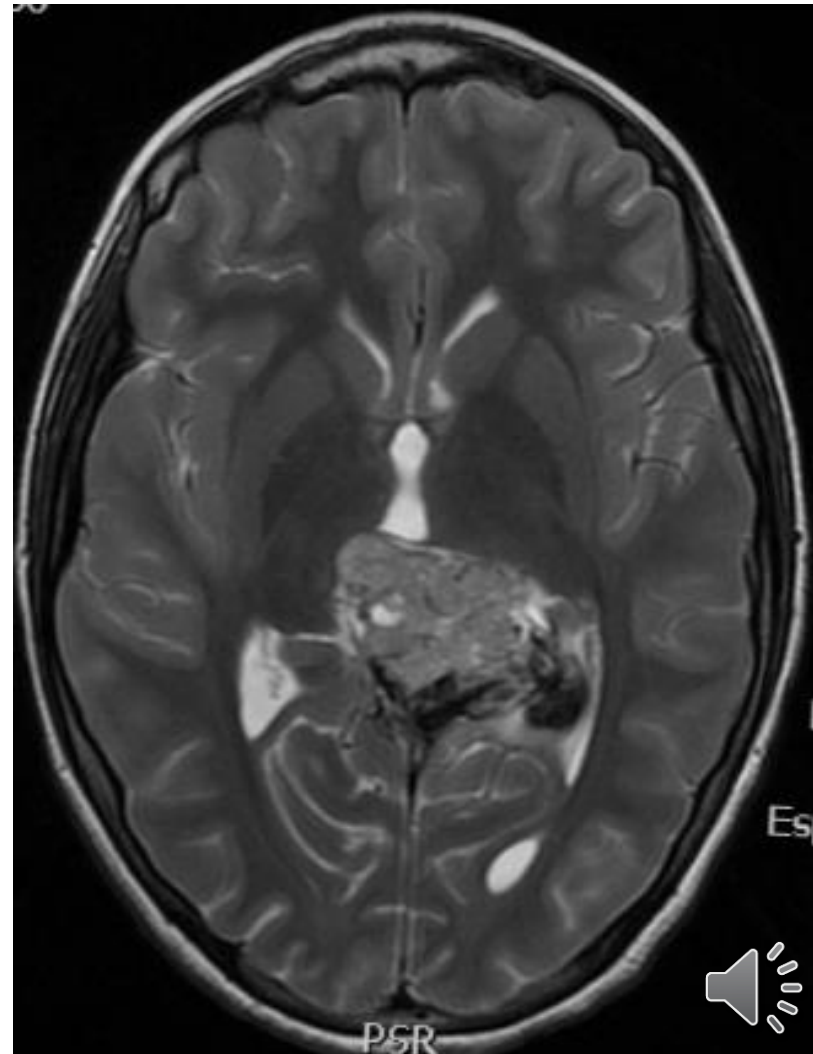
# Tumor de regió pineal NO germinoma

- Radioresistents
- Tractament quirúrgic
- 10 anys ♀  
pubertat precoç  
+ cefalea 2  
mesos evolució



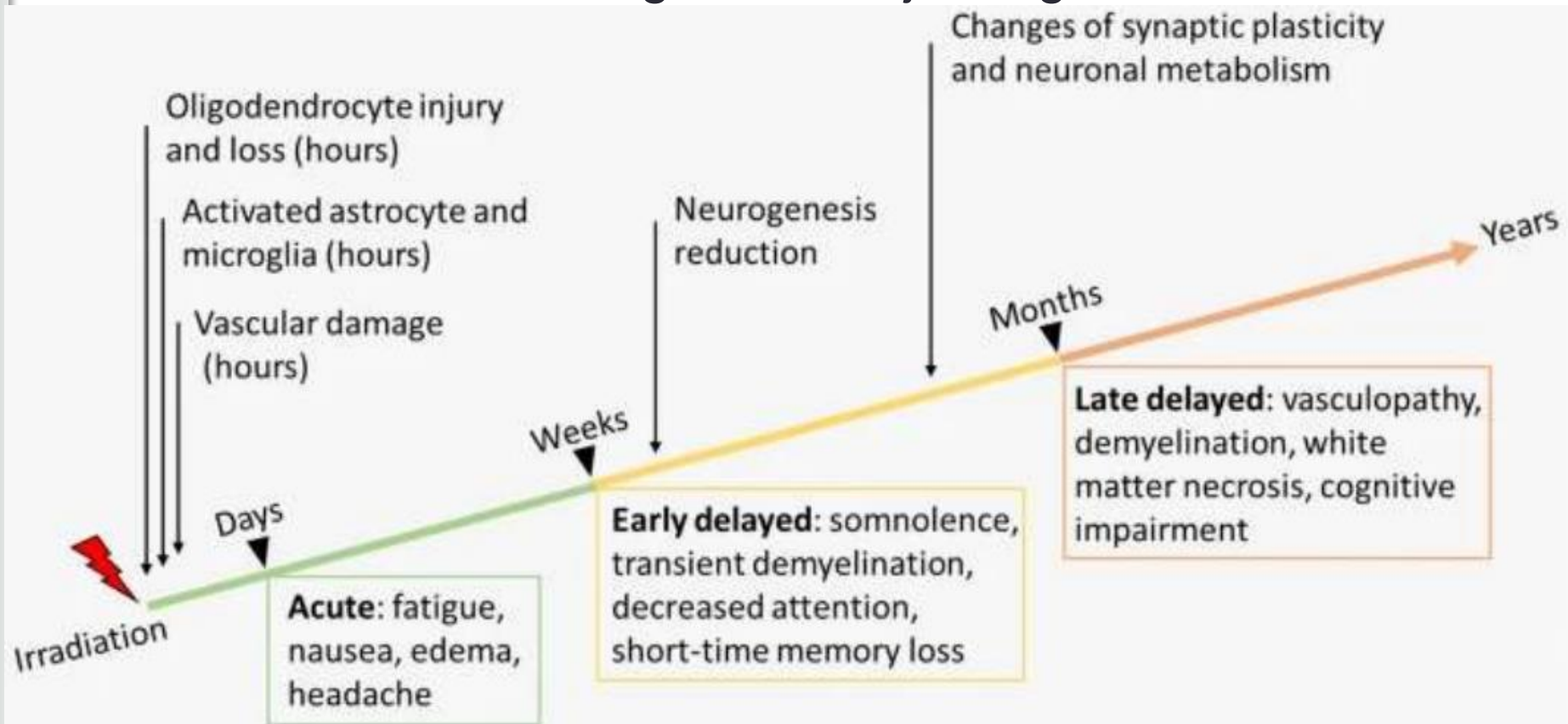
# Tumor de regió pineal NO germinoma

- Multitud de tipus
- Tractament quirúrgic complex
- 12 anys ♂, 2 setmanes cefalea + vòmits



# EFECTES DE LA RADIOTERÀPIA

- Dany progressiu als diferents tipus cel·lulars = deteriorament neurocognitiu a mitjà-llarg termini

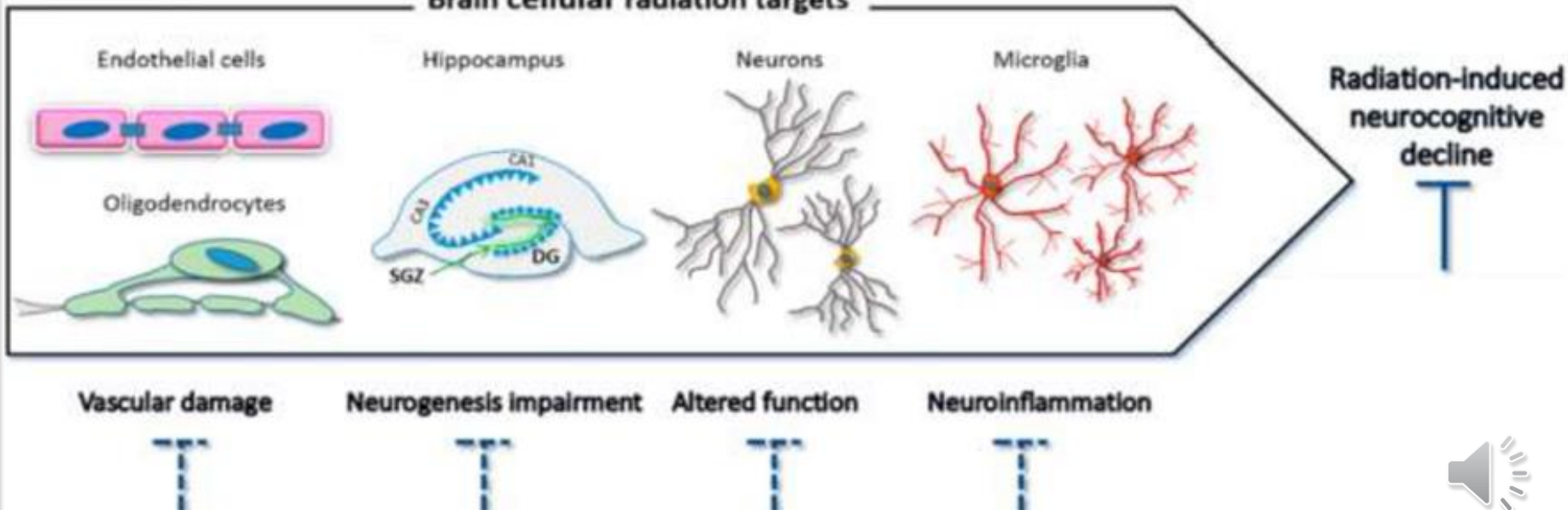


# EFFECTES DE LA RADIOTERÀPIA CRANIAL EN SUPERVIVIENTES EN EDAT PEDIÀTRICA

- A ↓edat ↑↑deteriorament progressiu en lectura, atenció & comportament
  - No en tasques executives (planificació, organització, memòria de treball)

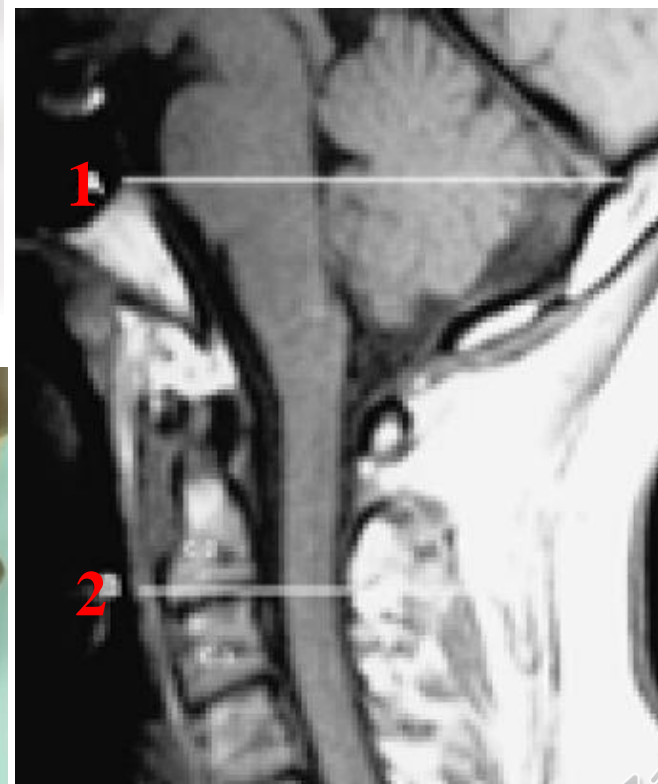
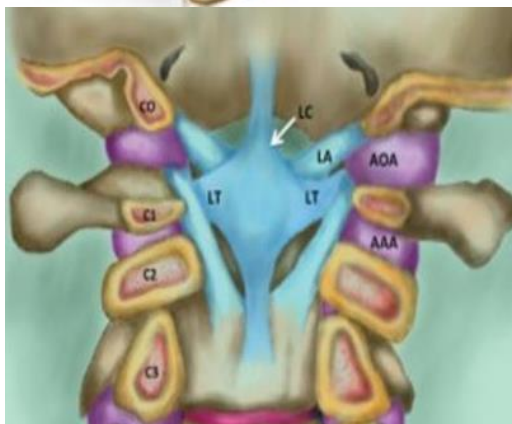
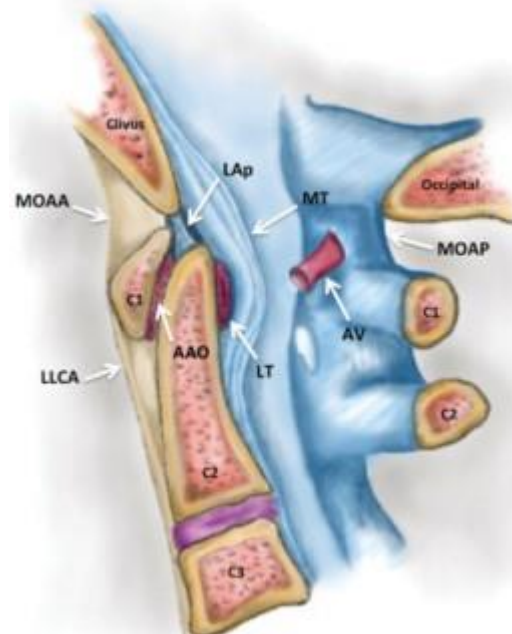


## Brain cellular radiation targets



# 4. MALFORMACIONS XARNEL-LA CRANIOCERVICAL

- Xarnel-la craniocervical
  - Àrea entre (1) porció inferior os occipital al voltant del forat magne i (2) primeres dues vèrtebres cervicals
  - Embut on la medul·la espinal s'uneix al bulb i descansa el cerebel



# Malformacions unió craniocervical

## • Malformacions òssies

- Platibàsia
- Invaginació basilar
- Anomalies xarrel·la
- Síndrome Klippel-Feil

## • Malformacions neurològiques

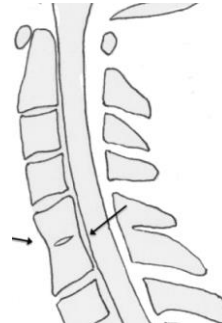
- Malformació d'Arnold-Chiari
- Siringomièlia



Platibàsia



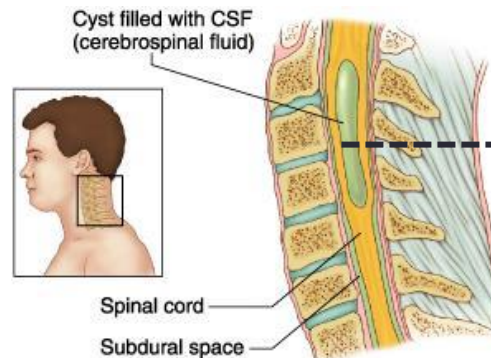
Invaginació basilar



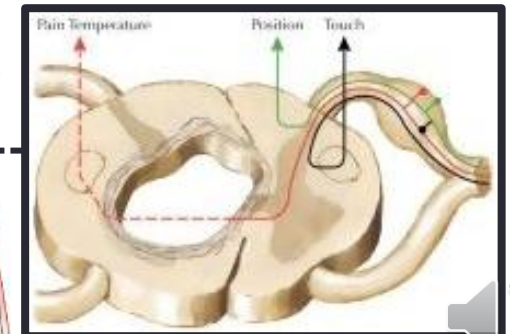
Síndrome Klippel-Feil



Malformació de Chiari I



Siringomièlia





# Malformacions òssies

## • Platibàsia

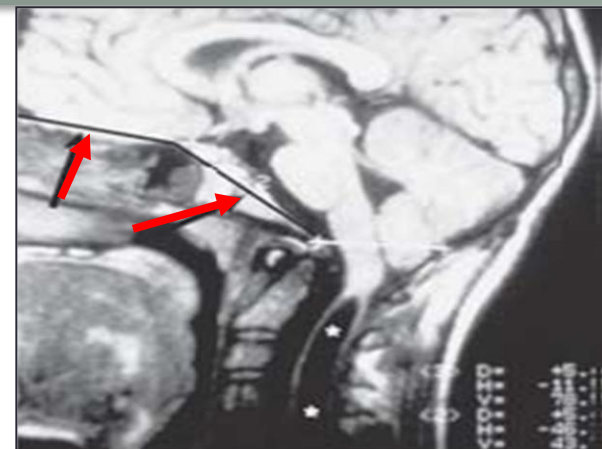
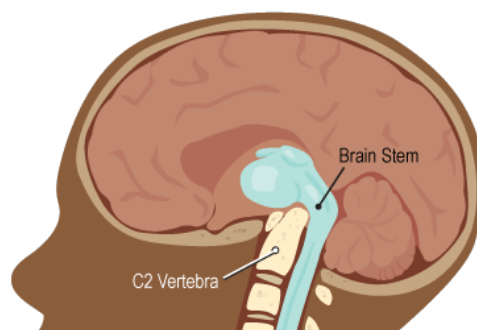
- Aplanament de la base del crani (obertura angle basal o de Welcher  $> 145^\circ$ )
- Pot ser asimptomàtica, però hi pot haver altres malformacions



Platibàsia

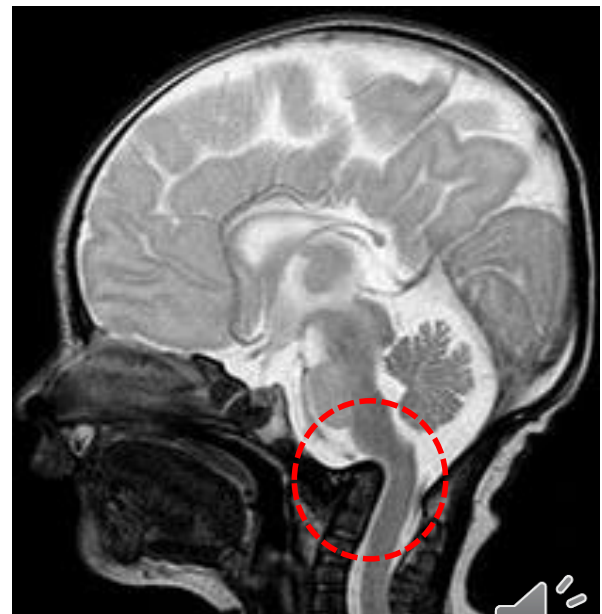


Normal



## • Invaginació basilar

- Enfonsament del crani sobre el raquis cervical
- Congènita o adquirida (malaltia de Paget, tumors)
- Clínica:
  - Dolor occipito-cervical
  - Compressió medul·lar alta amb tetraparèsia

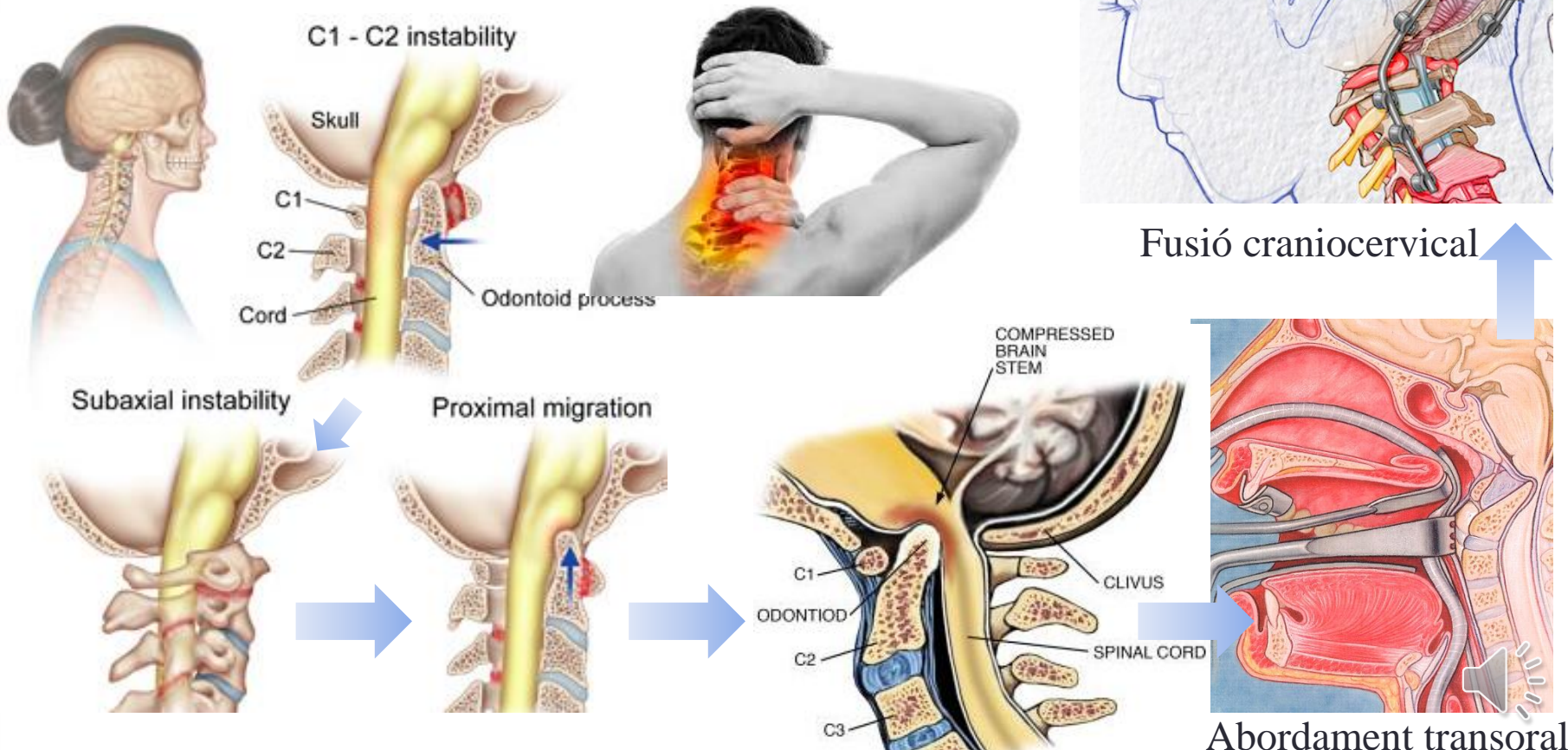


Invaginació basilar



# Malformacions òssies: invaginació basilar

- Deguda a inestabilitat lligamentària i/o mala qualitat de l'os a nivell de la xarrel·la craniocervical
- Tractament quirúrgic amb doble abordament: descompressió transoral + fusió posterior

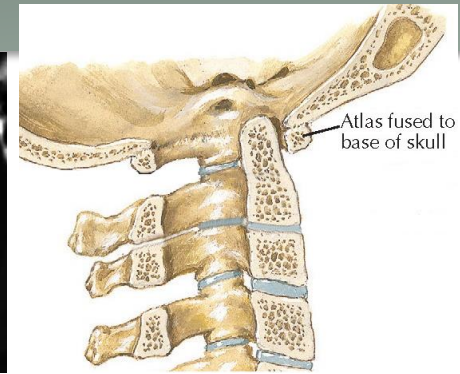


# Malformacions òssies: anomalies en la xarrel·la-cranio-cervical

## • Anomalies en la xarrel·la

- Malformacions atlas o odontoides
- Luxació atloaxoidal
- Tractament fixació occipitocervical

## • Sdr. Klippel-Feil



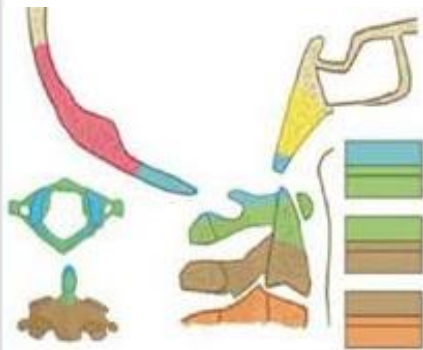
Occipitalització de l'atlas



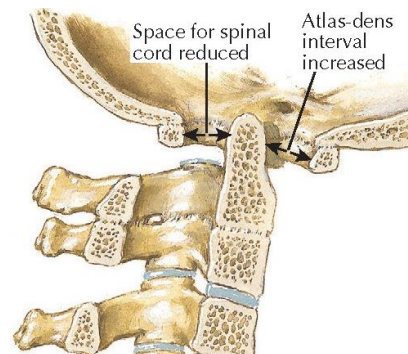
Malformació odontoides



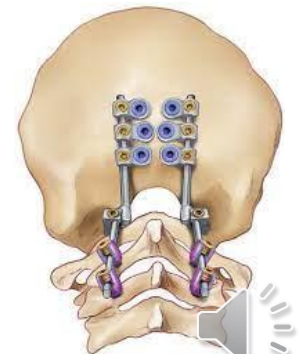
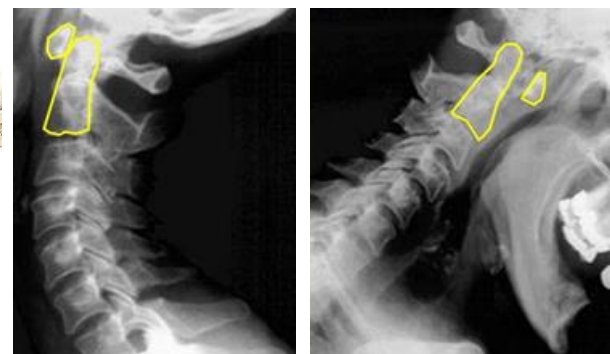
Fusió C<sub>1</sub>-C<sub>2</sub>



Ossificació de la xarrel·la



Luxació atloaxoidal



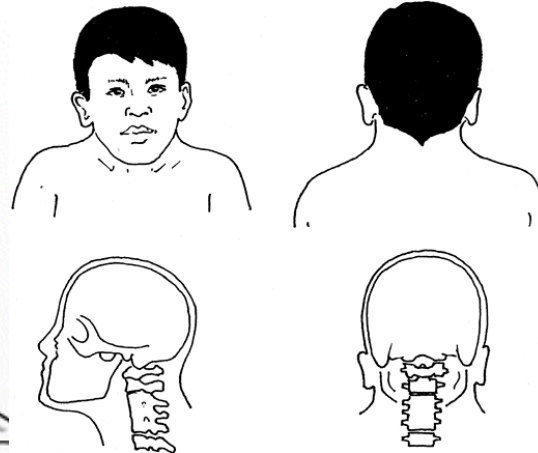
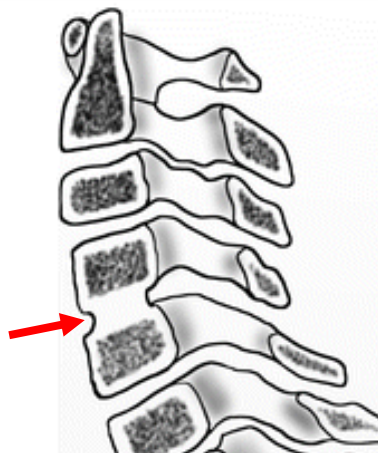
Fusió occipuci-C<sub>1</sub>-C<sub>2</sub>

# Malformacions òssies: sdr. Klippel-Feil

- Anomalies xarnel·la

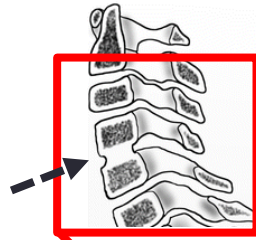
- Síndrome de Klippel-Feil

- Fusió congènita 2/+ vèrtebres cervicals (metàmeres no segmentades)
- Implantació baixa dels cabells, coll curt, limitació moviments raquis cervical
- Associat a anomalies òssies, renals, cardíques

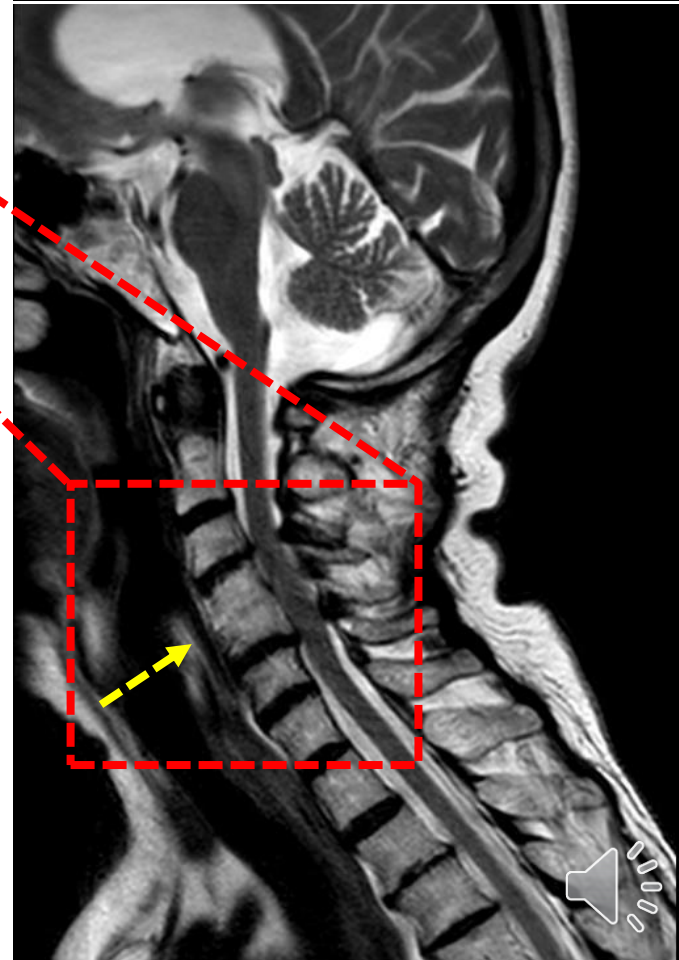
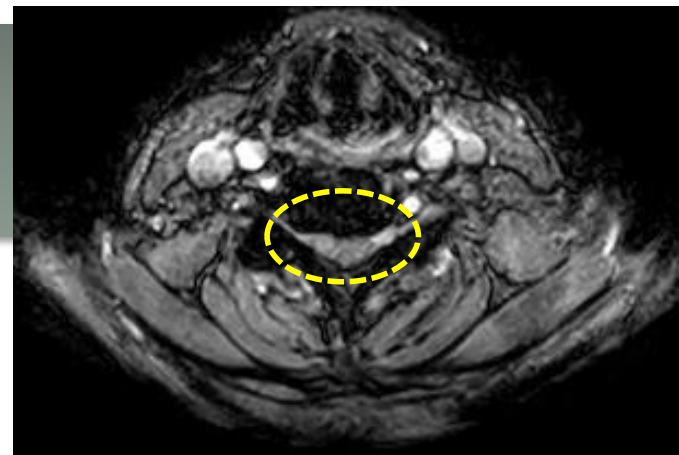


# Síndrome de Klippel-Feil

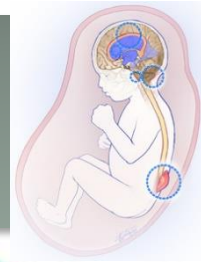
- Generalment asimptomàtic
- De vegades retard mental lleuger



♀ 53 anys,  
mielopatia  
cervical



# Malformacions neurològiques



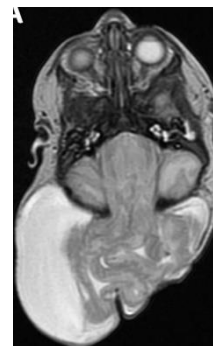
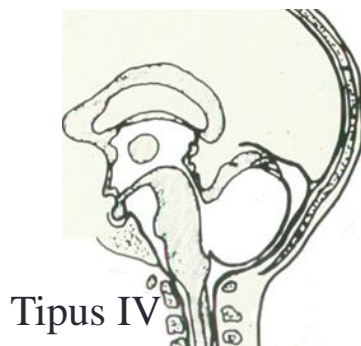
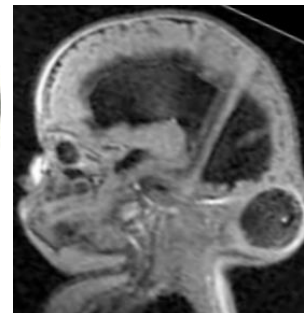
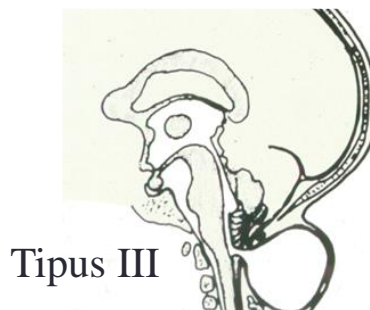
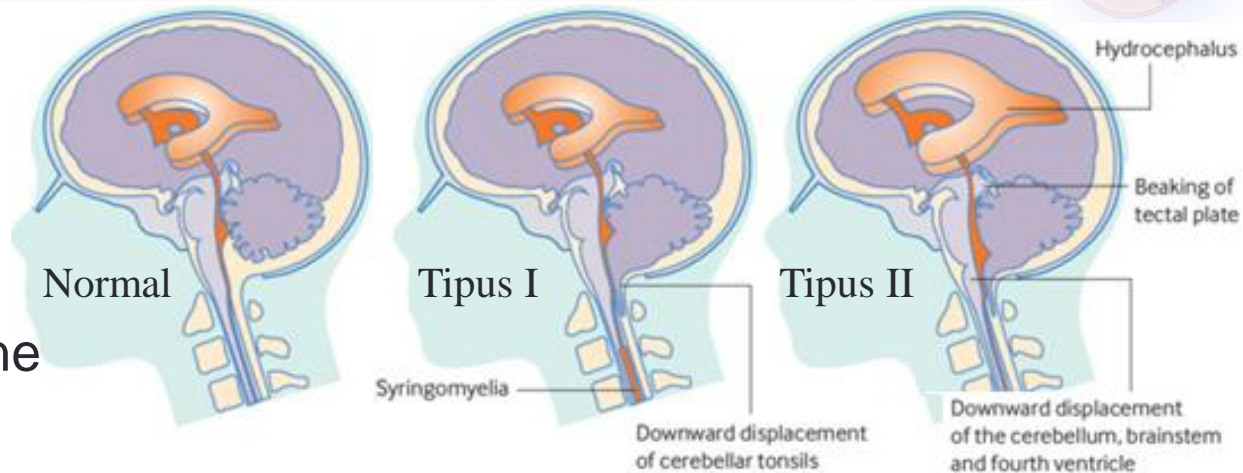
## • Malformacions d'Arnold-Chiari

– Lliscament d'amígdales a través del forat magne

– Tipus

- Tipus I = adults
- Tipus II = infants, associat a espina bífida i hidrocefàlia
- Tipus III
- Tipus IV

– Associat a altres malformacions òssies de la base del crani i neurològiques (siringomièlia, siringobúlbria)



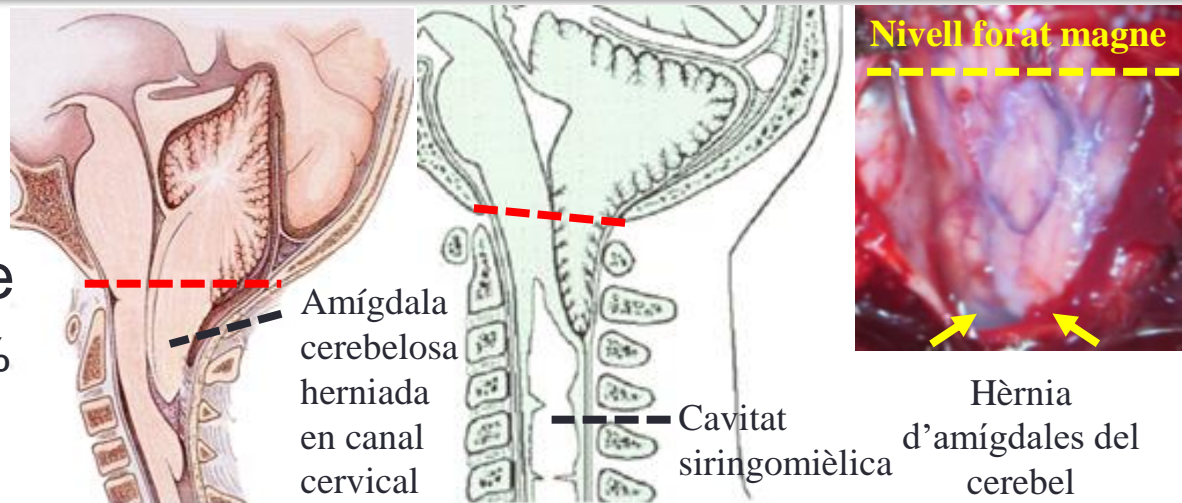
# Malformacions neurològiques: malformació de Chiari I

- Desplaçament amígdal del cerebel  $> 3$  mm per sota del forat magne

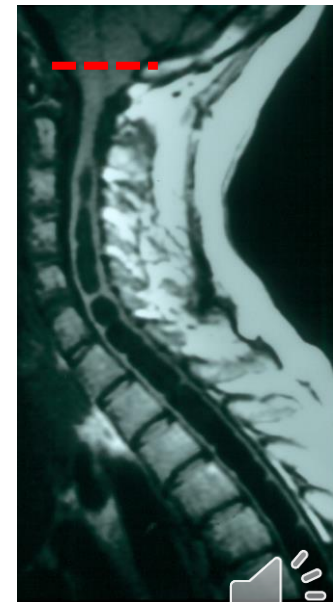
- 5-10 mm  $\rightarrow$  clínica 30 %
  - Associació amb siringomièlia  $> 20\%$
- $>12$  mm “sempre” clínica

## • Clínica (1)

- Síntomes inespecífics per compressió de parells cranials baixos
- Cefalea de clatell que  $\uparrow$ tos, esternuts, Valsalva & coit
- Hidrocefàlia
- Siringomièlia



Malformació de Chiari I



Malf. Chiari I + siringomièlia

# Malformació de Chiari I: clínica (2)

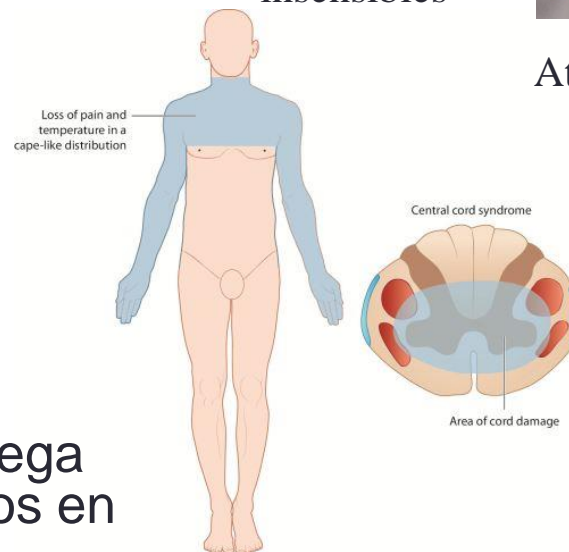
- Apnea del son, "poca traça"
- **Síndrome siringomièlica**
  - Parestèsies & anestèsia termoalgèsica en esclavina
  - Atròfia & dèficit motor mans & braços
  - Abolició reflexos miotàtics
    - Degut a lesió 2a motoneurona
  - Compromís de vies llargues
    - Degut a quists intramedul·lars i/o malformació de la xarrel·la
- Compromís parells cranials
  - **Diplopia, disfàgia, disfonia**
- Tronco-encèfal: **nistagmus**
- Cerebel
  - Síndrome cerebel·lós (11%)
  - Atàxia troncular
- **Signe de Lhermitte** = descàrrega elèctrica des del clatell als braços en flexionar el coll



Cremades en zones insensibles



Atròfia musculatura mans



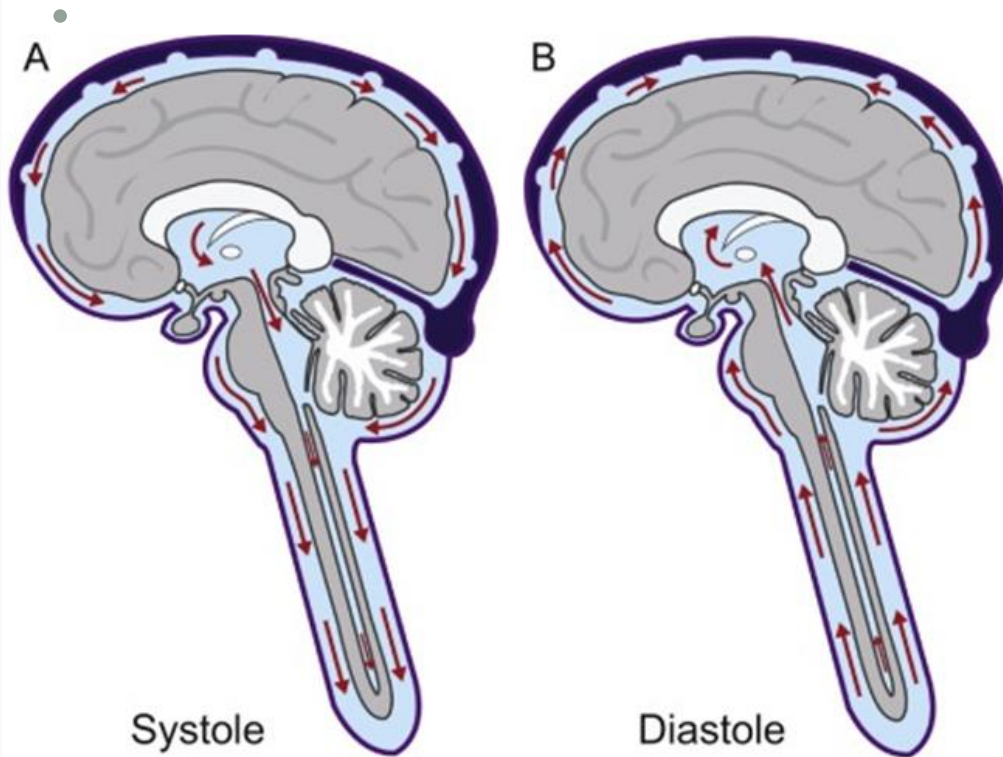
Anestèsia en esclavina

Signe Lhermitte

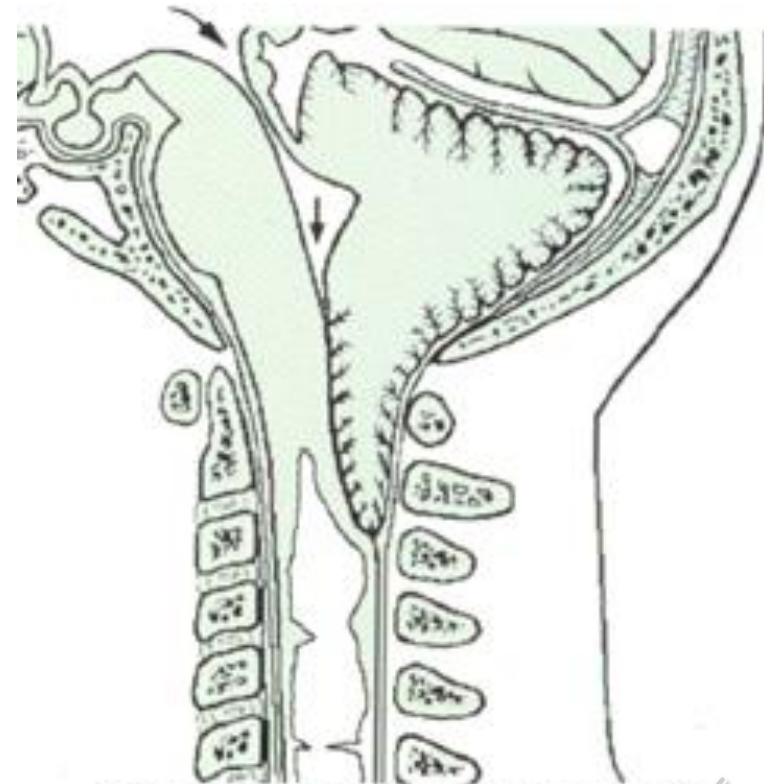


# Malformació de Chiari I: fisiopatologia

- El LCR no pot circular adequadament pel "tap" que provoquen les amígdales cerebel·loses

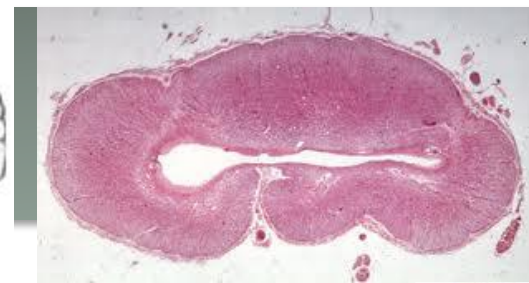


Normal



Chiari I malformation + syringomyelia

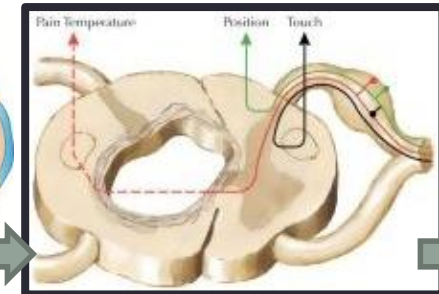
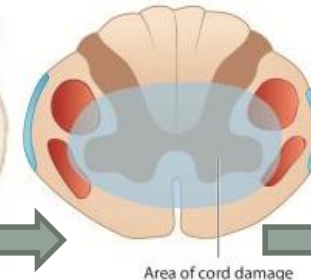
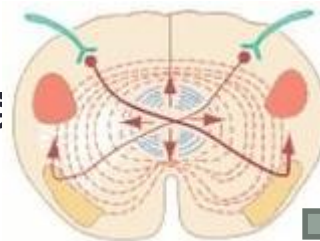
# Siringomièlia



Quist intramedular siringomièlic

- Dilatació quística intramedular
- Edat presentació 30-40

- **Dissociació termoalgèica en esclavina**
- **Atròfia musculatura mans i membres superiors**



Dissociació termoalgèica en esclavina

- *Paraparèsia espàstica si llarga evolució*

- Localització
  - *Cervical-dorsal*
  - *Bulb: siringobúlbria*
    - *Afectació parells IX a XII*
- **Progressiva, els dèficits neurològics no milloren MAI**



Mans siringomièlia



Siringomièlia cervicodorsal

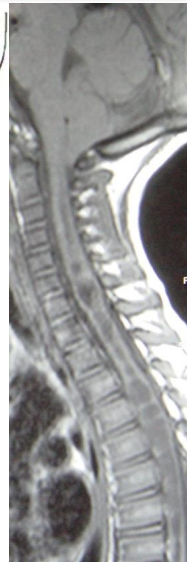
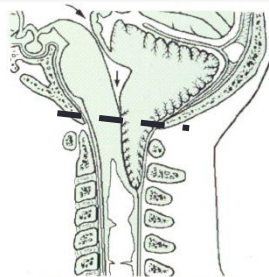


Siringobúlbria

# Siringomièlia: causes

## • Alteracions de la xarrel·la craniocervical

- Malformació de Chiari I, invaginació basilar o altres malformacions de la xarrel·la (80%)
- Tumors forat magne
- Meningitis, hemorràgies

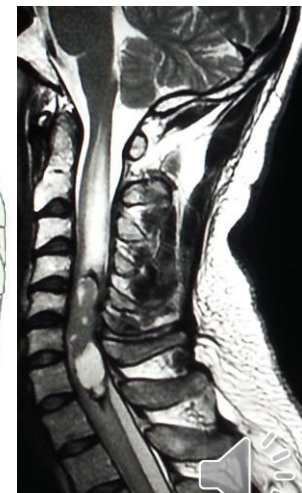
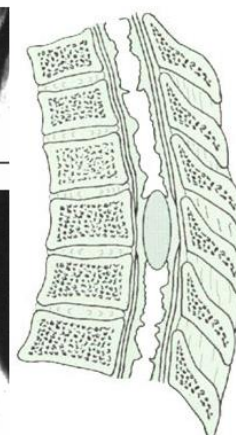
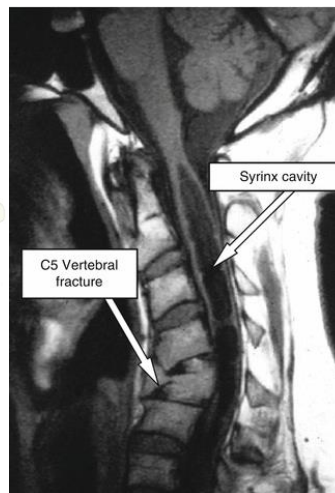


Malformació de Chiari I

Invaginació basilar

## • Lesions raquimedul·lars

- Traumatismes raquimedul·lars (5%)
- Hemorràgia intramedul·lar
- Tumors, malformacions vasculars
- Aracnoïditis medul·lar
  - Meningitis tuberculosa



Traumatisme raquimedul·lar

Tumor medul·lar

## • Hidrocefàlia 1%

# Siringomièlia: diagnòstic

## • Clínica

- El pacient no nota, en dutxar-se, l'aigua calenta i freda en els membres superiors



Malformació de Chiari I



Invaginació basilar

## • RM

- Malformacions de la xarrel·la craniocervical

- Neurològiques (Malformació de Chiari I)
- Òssies (invaginació basilar...)



Traumatisme medul·lar

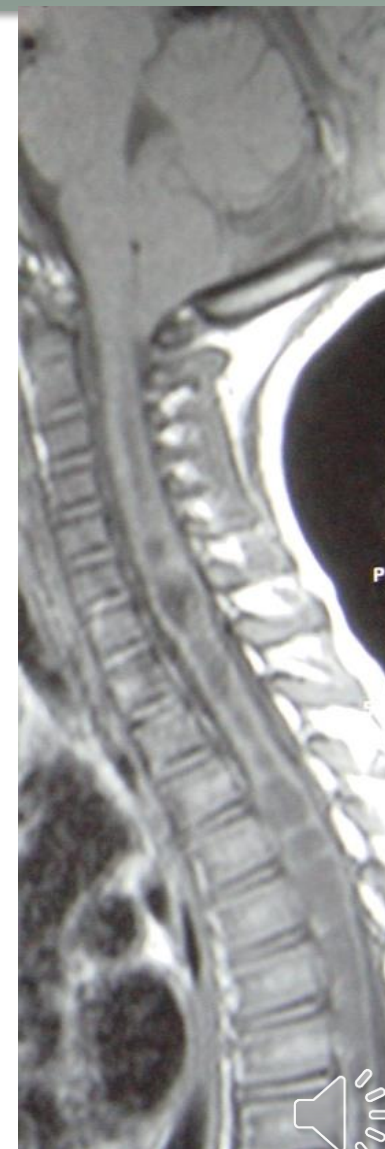
- Tumors, traumatismes raquimedul·lars
- Ajuda a esbrinar l'extensió de la cavitat siringomièlica



Tumor intramedul·lar



Hidrocefàlia + malf. Chiari I



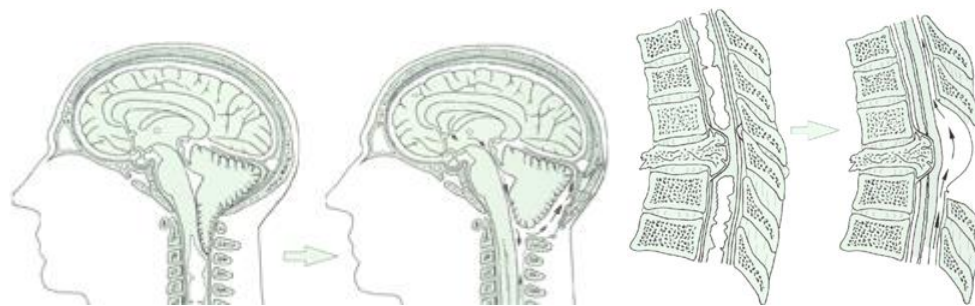
Extensió cervicodorsal



# Siringomièlia: tractament

## • Tractament

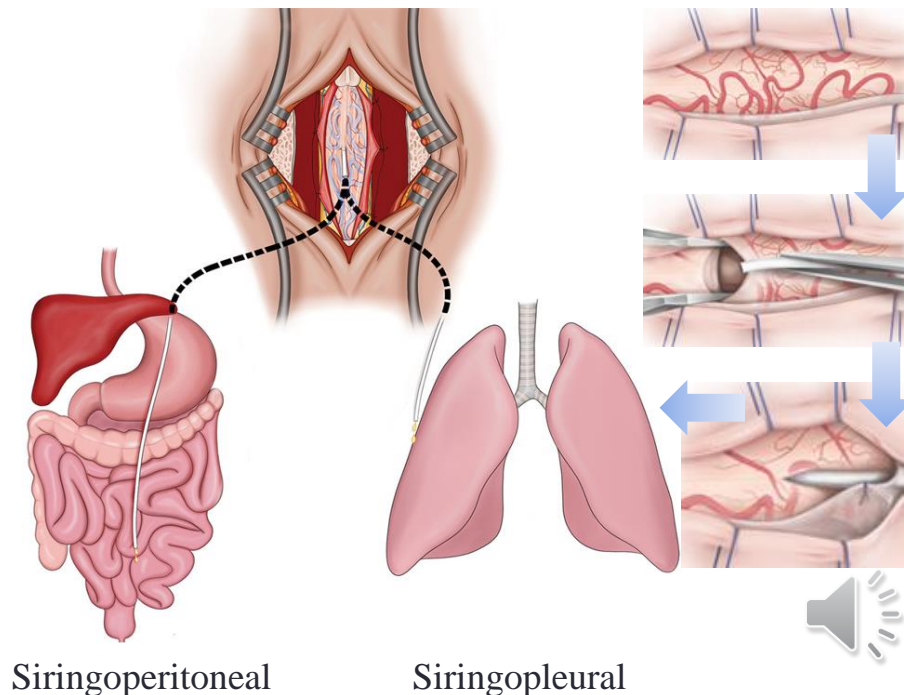
- Malformació de Chiari I = descompressió fossa posterior
- Tumoral = extirpació tumor
- Posttraumàtica = descompressió + duraplàstia
- Aracnoïditis = derivació siringopleural / peritoneal
- Hidrocefàlia = derivació ventriculo-peritoneal



Descompressió malformació de Chiari I Posttraumàtica

## • Pronòstic

- Només s'atura la malaltia però no es reverteixen els dèficits neurològics
- Descompressió fossa posterior = bons resultats
- Derivació siringo-pleural / peritoneal = obstrucció catèter = reintervencions freqüents



Siringoperitoneal

Siringopleural



# RESUM CONCEPTES SEMINARI PATOLOGIA PEDIÀTRICA

- **Hidrocefàlia**

- Augment del LCR intracranial
- Perill d'atròfia parènquima cerebral, retard psicomotor & ceguesa
- Selecció de vàlvula adequada a les necessitats del malalt

- **Craniosinostosis**

- Simples = defecte estètic
- Sindròmiques = altres malformacions
  - Tractament complex

- **Espina bífida**

- Necessitat de reparació quirúrgica
- Pronòstic segons si el teixit nerviós hi està involucrat o no
- Evolució: vigilar lesió medul·lar per ancoratge de la cicatriu post-reparació

- **Malformacions de la xarnel·la**

- Chari I simptomàtica ⇒ descompressió de la xarnel·la
- Siringomièlia ⇒ tractament de la causa



# DUBTES?



[vivava@uv.es](mailto:vivava@uv.es)  
[pedro.roldan@uv.es](mailto:pedro.roldan@uv.es)