

- Juvonen, V., Hietala, M., Paivarinta, M., et al. 2000, Clinical and genetic findings in Finnish ataxia patients with the spinocerebellar ataxia 8 repeat extension, *Ann Neurol*, vol. 48, pp. 354-361
- Karthikeyan, G., Lewis, L. K., & Resnick, M. A. 2002, The mitochondrial protein frataxin prevents nuclear damage, *Hum Mol Genet*, vol. 11, pp. 1351-1362
- Karthikeyan, G., Santos, J. H., Graziewicz, M. A. et al. 2003, Reduction in frataxin causes progressive accumulation of mitochondrial damage, *Hum Mol Genet*, vol. 12, pp. 3331-3342
- Kawai, Y., Takeda, A., Abe, Y., et al. 2004, Cognitive impairments in Machado-Joseph disease, *Arch Neurol*, vol. 61, pp. 1757-1760
- Klebe, S., Durr, A., Rentschler, A., et al. 2005, New mutations on protein kinase Cgamma associated with spinocerebellar ataxia type 14, *Ann Neurol*, vol. 58, pp. 720-729
- Klockgether, T., Skalej, M., Wedekind, D., et al. 1998, Autosomal dominant cerebellar ataxia type 1. MRI-based coulometry of posterior fossa structures and basal ganglia in spinocerebellar ataxia types 1, 2, and 3, *Brain*, vol. 121, pp. 1687-1693
- Koide, R., Kobayashi, S., Shimohata, T., et al. 1999, A neurological disease caused by an expanded CAG trinucleotide repeat in the TATA-binding protein gene: a new polyglutamine disease? *Hum Mol Genet*, vol. 8, pp. 2047-2053
- Koob, M. D., Moseley, M. L., Schut, L. J., et al. 1999, An untranslated CTG expansion causes a novel form of spinocerebellar ataxia (SCA 8), *Nat Genet*, vol. 21, p. 379
- Land, R., Carter, J., Houghton, R., et al. 2005, Gynaecology meets neurology: araneoplastic cerebellar degeneration, *Aust NZ J Obstet Gynecol*, vol. 45, pp. 79-81
- Lavin, M. F., Birell, G., Chen, R., et al. 2005, ATM signaling and genomic stability in response to DNA damage, *Mutat Res*, vol. 569, pp. 123-132
- Le Ber, I., Moreira, M. C., Rivaud-Pechoux, S., et al. 2003, Cerebellar ataxia with oculomotor apraxia type 1: clinical and genetic studies, *Brain*, vol. 126, pp. 2761-2772
- Le Ber, I., Bouslam, N., Rivaud-Pechoux, S., et al. 2004, Frequency and phenotypic spectrum of ataxia with oculomotor apraxia 2: clinical and genetic study in 18 patients, *Brain*, vol. 127, pp. 759-767
- Lima, M., Costa, M. C., Montiel, R., et al. 2005, Population genetics of wild-type CAG repeats in the Machado-Joseph disease gene in Portugal, *Hum Hered*, vol. 60, pp. 156-163
- Lin, X., & Ashizawa, T. 2004, Recent progress in spinocerebellar ataxia 10 (SCA 10), *Cerebellum*, vol. 4, pp. 37-42
- Lodi, R., Hart, P. E., Rajagopalan, B., et al. 2001a, Antioxidant treatment improves *in vivo* cardiac and skeletal muscle bioenergetics in patients with Friedreich's ataxia, *Ann Neurol*, vol. 49, pp. 590-596
- Lodi, R., Taylor, D.J., & Schapira, A. V. 2001b, Mitochondrial dysfunction in Friedreich's ataxia, *Biol Signals Recept*, vol. 10, pp. 263-270
- Mariotti, C., Solari, A., Torta, D., et al. 2003, Idebenone treatment in Friedreich patients: 1 year-long randomized placebo-controlled trial, *Neurology*, vol. 60, pp. 167-679
- Maschalchi, M., Salvi, F., & Piacentini, S. 1994, Friedreich's ataxia: MR findings involving the cervical portion of the spinal cord, *AJR Am J Roentgenol*, vol. 163, pp. 187-190
- Mathews, B. R., Jones, L. K., Saad, D. A., et al. 2005, Cerebellar ataxia and central nervous system Whipple disease, *Arch Neurol*, vol. 62, pp. 618-620
- Matsuura, T., Yamagata, T., Burgess, D. L., et al. 2000, Large expansion of the ATTCT pentanucleotide repeat in spinocerebellar ataxia type 10, *Nat Genet*, vol. 26, pp. 191-194
- Matsuyama, Z., Wakamori, M., Mori, Y., et al. 1999, Direct alteration of the P/Q-type Ca²⁺ channel property by polyglutamine expansion in spinocerebellar ataxia 6, *J Neurosci*, vol. 19, p. RC14
- Montermini, L., Richter, A., Morgan K., et al. 1997, Phenotypic variability in Friedreich's ataxia: the role of the associated FAA repeat expansion, *Ann Neurol*, vol. 41, pp. 675-682
- Moreira, M.-C., Barbot, C., Tachi, N., et al. 2001, The gene mutated in ataxia-oculomotor apraxia 1 encodes the new HIT/Zn-finger protein aprataxin, *Nat Genet*, vol. 29, pp. 189-193
- Moreira, M. C., Klur, S., Watanabe, M., et al. 2004, Senataxin, the ortholog of a yeast RNA helicase, is mutant in ataxia-oculomotor apraxia 2, *Nat Gen*, vol. 36, pp. 225-227
- Moseley, M. L., Zu, T., Ikeda, Y., et al. 2006, Bidirectional expression of CUG and CAG expansion transcripts and intranuclear polyglutamine inclusions in spinocerebellar ataxia 8, *Nat Genet*, vol. 38, pp. 758-769
- Nikali, K., Isosomppi J., Lonnqvist, T., et al. 1997, Toward cloning of a novel gene: refined assignment of and physical map of the IOSCA locus on 10q24, *Genomics*, vol. 39, pp. 185-191
- Ophoff, R. A., Terwindt, G. M., Vergouwe, M. N., et al. 1996, Familial hemiplegic migraine and episodic ataxia type 2 are caused by mutations in the Ca²⁺ channel gene *CACNL1A4*, *Cell*, vol. 87, p. 543
- Otto, M., Wiltfand, J., Cepek, L., et al. 2002, Tau protein and 14-3-3 protein in the differential diagnosis of Creutzfeldt-Jakob disease, *Neurology*, vol. 58, pp. 192-197
- Ouahchi, K., Arita, M., Kayden, H., et al. 1995, Ataxia with isolated vitamin E deficiency is caused by mutations in the α -tocopherol transfer protein, *Nature Genet*, vol. 9, pp. 141-145
- Padiath, Q. S., Srivastava, A. K., Roy, S., et al. 2005, Identification of a novel 45 repeat unstable allele associated with a disease phenotype at the MJD/SCA 3 locus, *Am J Med Genetics*, vol. 133, pp. 124-126
- Pandolfo, M. 2001, Molecular basis of Friedreich ataxia, *Mov Disord*, vol. 16, pp. 815-821
- Pandolfo, M. 2003, Friedreich's ataxia, *Sem Ped Neurol*, vol. 10, pp. 163-172
- Pellechia, M. T., Scala, R., Filia, A., et al. 1999, Idiopathic cerebellar ataxia associated with celiac disease: lack of distinctive neurologic features, *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, vol. 66, pp. 32-35
- Pennachio, L. A., Lebesjoki, A. E., Stone, N. E., et al. 1996, Mutations in the gene encoding cystatin B in progressive myoclonus epilepsy (EPM 1), *Science*, vol. 271, pp. 1731-1734
- Posner, J. B. 1995, *Neurologic Complications of Cancer*, Contemporary Neurology Series, Vol. 45, FA Davis, Philadelphia, pp. 353-385
- Posner, J. B., & Dalmau, J. O. 2000, Paraneoplastic syndromes of the nervous system, *Clin Chem Lab Med*, vol. 38, pp. 117-222
- Puccio, H., & Koenig, M. 2000, Recent advances in the molecular pathogenesis of Friedreich's ataxia, *Hum Mol Genet*, vol. 9, pp. 887-892
- Pulst, S. M., & Nechiporuk, T. 1996, Moderate expansion of a normally biallelic trinucleotide repeat in spinocerebellar ataxia type 2, *Nat Genet*, vol. 14, p. 269
- Ranum, L. P., & Cooper, T. A. 2006, RNA-mediated neuromuscular disorders, *Annu Rev Neurosci*, vol. 29, pp. 259-277
- Robitaille, Y., Lopes-Cendes, I., Becher, M., et al. 1997, The neuropathology of CAG repeat diseases: review and update of genetic and molecular features, *Brain Pathol*, vol. 7, pp. 901-926
- Rolf, A., Koeppen, A. H., Bauer, I., et al. 2003, Clinical features and neuropathology of autosomal dominant spinocerebellar ataxia (SCA17), *Ann Neurol*, vol. 54, pp. 367-375
- Ross, C. A., & Poirier, M. A. 2004, Protein aggregation and neurodegenerative disease, *Nat Med*, vol. 10, pp. S10-S17
- Rotig, A., de Lonlay, P., Chretien, D., et al. 1997, Aconitase and mitochondrial iron-sulphur protein deficiency in Friedreich ataxia, *Nat Genet*, vol. 17, pp. 215-217
- Said, A., Arpa, J., Sagasta, A., et al. 1997, Autoantibodies to glutamic acid decarboxylase in three patients with cerebellar ataxia, late-onset insulin-dependent diabetes mellitus, and polyendocrine autoimmunity, *Neurology*, vol. 49, pp. 1026-1030
- Sakamoto, N., Chastain, P. D., Pamiewski, P., et al. 1999, Sticky DNA: self-association properties of long GAA-TTC repeats in R.R.Y. triplex structures from Friedreich's ataxia, *Mol Cell*, vol. 3, pp. 465-475
- Savitsky, K., Bar-Shira, A., Gilad, S., et al. 1995, A single ataxia telangiectasia gene with a product similar to PI-3 kinase, *Science*, vol. 268, pp. 1749-1753
- Schapira, A., & Lodi, R. 2004, Assessment of *in vitro* and *in vivo* mitochondrial function in Friedreich's ataxia and Huntington's disease, *Meth Mol Biol*, vol. 277, pp. 293-307
- Schols, L., Amoiridis, G., Epplen, J. T. 1996, Relations between genotype and phenotype in German patients with the Machado-Joseph disease mutation, *J Neurol Neurosurg Psychiatry*, vol. 61, pp. 466-470
- Schols, L., Amoroides, G., Buttner, T., et al. 1997, Autosomal dominant cerebellar ataxia: phenotypic differences in genetically determined subtypes? *Ann Neurol*, vol. 42, pp. 924-932

- Schols, L., Bauer, P., Schmidt, T., et al. 2004, Autosomal dominant cerebellar ataxias: clinical features, genetics and pathogenesis, *Lancet Neurol*, vol. 3, pp. 291-304
- Senderk, J., Krieger, M., Stendel, C., et al. 2005, Mutations in *SIL 1* cause Marinesco-Sjogren syndrome, a cerebellar ataxia with cataracts and myopathy, *Nat Genet*, vol. 37 pp. 1312-1314
- Serra, H. G., Byam, C. E., Lande, J. D., et al. 2004, Gene profiling links SCA 1 pathophysiology to glutamate signaling in Purkinje cells of transgenic mice, *Hum Mol Genet*, vol. 13, pp. 2535-2543
- Srivastava, A. K., Choudhry, S., Gopinath, M. S., et al. 2001, Molecular and clinical correlation in five Indian families with spinocerebellar ataxia 12, *Ann Neurol*, vol. 50, pp. 796-800
- Stevanin, G., Herman, A., Durr, A., et al. 2000, Are (CTG) expansions at the SCA 8 locus rare polymorphisms? *Nat Genet*, vol. 24, p. 213
- Stewart, G. S., Maser, R. S., Stankovic, T., et al. 1999, The DNA double-strand break repair gene *hMRE11* is mutated in individuals with an ataxia-telangiectasia-like disorder, *Cell*, vol. 6, pp. 577-587
- Sturm, B., Stupphann, D., Kaun, C., et al. 2005, Recombinant human erythropoietin: effects on frataxin expression in vitro, *Eur J Clin Invest*, vol. 35, pp. 711-717
- Subramony, S. H., & Filia, A. 2001, Autosomal dominant spinocerebellar ataxias ad infinitum? *Neurology*, vol. 56, pp. 287-289
- Subramony, S. H., Bock, H. G., & Smith, S. C. Presumed Machado-Joseph disease: four kindreds from Mississippi, in *Handbook of Cerebellar Diseases*, edited by R. Lechtenberg, New York, Marcel-Dekker, pp. 353-362
- Subramony, S. H., Hernandez, D., Adam, R., et al. 2002, Ethnic differences in the expression of neurodegenerative disease: Machado-Joseph disease in Africans and Caucasians, *Mov Disord*, vol. 17, pp. 1068-1071
- Subramony, S. H. 2005, Genetics of inherited ataxias, *Continuum*, vol. 11, pp. 115-142
- Tagliatti, M., Simpson, D., Morgello, S., et al. 1998, Cerebellar degeneration associated with human immuno-deficiency virus infection, *Neurology*, vol. 50, pp. 244-251
- Takashima, H., Boerkoel, C. F., John, J., et al. 2002, Mutation of *TDPI*, encoding a topoisomerase I-dependent DNA damage repair enzyme, in spinocerebellar ataxia with axonal neuropathy, *Nat Genet*, vol. 32, pp. 267-272
- Taroni, F., & Di Donato, S. 2004, Pathways to motor incoordination: the inherited ataxias, *Nat Rev Neurosci*, vol. 5, pp. 641-655
- Van Lierde, A., Righini, A., & Tremolati, E. 2004, Acute cerebellitis with tonsillar herniation and hydrocephalus in Epstein-Barr infection, *Eur J Pediatr*, vol. 163, pp. 689-691
- van Swieten, J. C., Brusse, E., de Graaf, B. M., et al. 2003, A mutation in the fibroblast growth factor 14 gene is associated with autosomal dominant cerebellar ataxia [corrected], *Am J Hum Genet*, vol. 72, pp. 191-199; erratum in *Am J Hum Genet*, vol. 72, p. 1078
- Wadia, N. H., Pang, J., Desai, J., et al. 1998, A clinicogenetic analysis of six Indian spinocerebellar ataxia 2 pedigrees. The significance of slow saccades in diagnosis, *Brain*, vol. 121, pp. 2341-2355
- Wadsworth, J. D., Asante, E. A., Desbruslais, M., et al. 2004, Human prion protein with valine 129 prevents expression of variant CJD phenotype, *Science*, vol. 306, pp. 1793-1796
- Waldvogel, D., van Gelderen, P., & Hallett, M. 1999, Increased iron in the dentate nucleus of patients with Friedreich's ataxia, *Ann Neurol*, vol. 46, pp. 123-125
- Waters, M. F., Fee, D., Figueroa, K. P., et al. 2005, An autosomal dominant ataxia maps to 19q13: allelic heterogeneity of SCA13 or novel locus? *Neurology*, vol. 65, pp. 1111-1113
- Waters, M. F., Minassian, N. A., Stevanin, G., et al. 2006, Mutations in voltage-gated potassium channel *KCNC3* cause degenerative and developmental central nervous system phenotype, *Nat Genet*, vol. 38, pp. 447-451
- Worth, P. F., Hulten, H., Guinti, P., et al. 2000, Large expanded repeats in SCA 8 are not confined to patients with cerebellar ataxia, *Nat Genet*, vol. 24, p. 214
- Xia, H., Mao, Q., Eliason, S. L., et al. 2004, RNAi suppresses polyglutamine-induced neurodegeneration in a model of spinocerebellar ataxia, *Nat Med*, vol. 10, pp. 816-820
- Yabe, I., Sasaki, H., Chen, D.-H., et al. Spinocerebellar ataxia type 14 caused by a mutation in protein kinase C gamma, *Arch Neurol*, vol. 60, pp. 1749-1751
- Yeh, T. H., Lu, C. S., Chou, Y. H., et al. 2005, Autonomic dysfunction in Machado-Joseph disease, *Arch Neurol*, vol. 62, pp. 630-636
- Yoon, T., & Cowan, J. A. 2003, Iron-sulfur cluster biosynthesis: characterization of frataxin as an iron donor for assembly of [2Fe-2S] clusters in ISU-type proteins, *J Am Chem Soc*, vol. 125, pp. 6078-6084
- Yoon, T., & Cowan, J. A. 2004, Frataxin-mediated iron delivery to ferrochelatase in the final step of heme biosynthesis, *J Biol Chem*, vol. 279, pp. 25943-25946
- Zeviani, M., & Di Donato, S. 2004, Mitochondrial disorders, *Brain*, vol. 127, pp. 2153-2172
- Zoghbi, H. Y., & Orr, H. T. 2000, Glutamine repeats and neurodegeneration, *Ann Rev Neurosci*, vol. 23, pp. 217-247
- Zuchenko, O., Bailey, J., Bonnen, P., et al. 1997, Autosomal dominant cerebellar ataxia (SCA 6) associated with small polyglutamine expansion in the 1A-voltage-dependent calcium channel, *Nat Genet*, vol. 15, pp. 62-68
- Zuhlke, C., Hellenbroich, Y., Dalski, A., et al. 2001, Different types of repeat expansion in the TATA-binding protein gene are associated with a new form of inherited ataxia, *Eur J Hum Genetics*, vol. 9, pp. 160-164
- Zuhlke, C. H., Dalski, A., Habeck, M., et al. 2004, Extension of the mutation spectrum in Friedreich's ataxia: detection of an exon deletion and novel missense mutations, *Eur J Hum Genet*, vol. 12, pp. 979-982

Se puede encontrar una lista de **lecturas recomendadas** para este capítulo en www.nicp.com.

TRASTORNOS DE LOS HUESOS, ARTICULACIONES, LIGAMENTOS Y MENINGES

Richard B. Rosenbaum y David P. Ciaverella

Trastornos de la columna vertebral congénitos y hereditarios 2163	Hiperostosis vertebral difusa idiopática 2177
Alteraciones de la unión craneocervical 2163	Osificación de los ligamentos longitudinales posteriores o del ligamento amarillo 2178
Occipitalización del atlas 2163	Patología degenerativa de la columna vertebral 2178
Impresión basilar 2164	Espondiloartrosis y espondilosis 2178
Síndrome de Klippel-Feil 2165	Espondilosis cervical 2179
Luxación atloaxoidea 2165	Radiculopatía cervical 2179
Malformación de Arnold-Chiari y siringomielia 2166	Mielopatía cervicoartrósica 2181
Malformación de Arnold-Chiari 2166	Ictus de la arteria vertebral producido por cervicoartrosis 2181
Hidromielia, siringomielia y siringobulbia 2167	Espondilosis dorsal 2181
Alteraciones de la unión cervicobulbar 2169	Espondilosis lumbar 2182
Siringe asociada a tumores medulares 2169	Radiculopatías lumbares 2184
Siringe asociada a traumatismo medular 2169	Espondilitis infecciosas 2188
Siringe asociada a otras patologías focales de la médula espinal 2170	Osteomielitis vertebral piógena y absceso epidural 2188
Acondroplasia 2170	Osteomielitis vertebral granulomatosa 2188
Mielodisrafia 2170	Patología articular inflamatoria 2190
Espina bífida oculta 2170	Artritis reumatoide 2190
Mielomeningocele 2170	Espondiloartropatías inflamatorias 2191
Síndromes de la médula anclada 2171	Lipomatosis epidural 2193
Alteraciones raquídeas y enfermedad ósea metabólica 2175	Meningitis crónica 2193
Osteoporosis 2175	Aracnoiditis adhesiva crónica 2193
Osteogénesis imperfecta 2175	Meningitis recidivante 2194
Osteomalacia y raquitismo 2176	Paquimeningitis 2194
Osteopetrosis 2176	Síndromes de uveomeningitis 2195
Enfermedad de Paget 2176	Hemosiderosis superficial 2196
Cifosis juvenil 2177	Fibromialgia 2196
Escoliosis 2177	

Debido a su proximidad con el sistema nervioso, los trastornos de huesos, articulaciones, ligamentos y meninges pueden producir varios síndromes mielopáticos y radiculopáticos y afectar a los pares craneales y al contenido intracraneal. En este capítulo se abordan muchos de estos trastornos, de tipo congénito y adquirido. Los capítulos relacionados de interés son el 26, 54C, 55F y 64.

TRASTORNOS DE LA COLUMNA VERTEBRAL CONGÉNITOS Y HEREDITARIOS

Los trastornos de la unión craneocervical incluyen alteraciones óseas del occipucio y el agujero occipital, alteraciones de los ligamentos conectivos, malformaciones del rombencéfalo, alteraciones de la co-

lumna cervical superior, y siringomielia o siringobulbia (Menzes, 1997). Muchos son congénitos. La resonancia magnética (RM) y la tomografía computarizada (TC) han mejorado su detección, conocimiento y tratamiento.

ALTERACIONES DE LA UNIÓN CRANEOCERVICAL

Occipitalización del atlas

La occipitalización o asimilación del atlas hace referencia a su fusión congénita parcial o completa (primera vértebra cervical) con el occipucio (Fig. 77.1). El arco anterior del atlas se fusiona con el extremo inferior del clivus o bien el arco posterior del atlas se fusiona con el occipucio. Esta alteración suele ser asintomática hasta el inicio de la



FIGURA 77.1 Occipitalización del atlas. La radiografía muestra la fusión de la lámina del atlas con el occipucio (*flecha transparente*). La lámina contiene el agujero arqueado circular (*flecha*), a través del cual pasa la arteria vertebral. La apófisis espinosa del atlas (*flecha curvada*) se ha fusionado con C2, implicando una incorporación parcial de C1 a la base del cráneo. Existe un amplio espectro de variaciones de esta alteración congénita. (Cortesía de Erik Gaensler.)

etapa adulta y los síntomas pueden aparecer después de un traumatismo. La occipitalización unilateral del atlas es una causa de torticólis en niños pequeños. La pérdida de movimiento entre el occipucio y el atlas aumenta la tensión sobre la articulación atloaxoidea, favoreciendo la aparición de cambios degenerativos progresivos o su luxación traumática. Los pacientes con occipitalización del atlas pueden presentar alteraciones asociadas como el síndrome de Klippel-Feil, la impresión basilar o la malformación de Chiari.

Impresión basilar

La *impresión* o *invaginación basilar* hace referencia a una posición cefálica anormal del agujero occipital (Goel et al, 1998). Para llegar al diagnóstico pueden utilizarse varias líneas radiológicas (de Chamberlain, McGregor, McRae, digástrica) (Fig. 77.2), además de otras mediciones. La impresión basilar congénita puede aparecer de forma aislada o asociarse a patologías como la acondroplasia, la displasia occipital, el síndrome de Down, el síndrome de Hurler, el síndrome

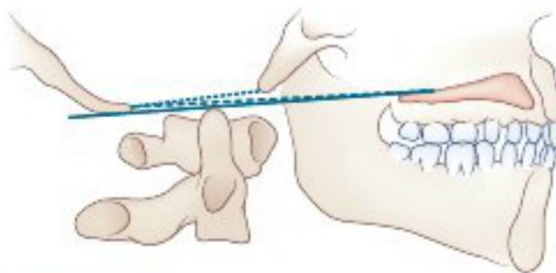


FIGURA 77.2 La línea de Chamberlain (*línea discontinua*) se extiende desde el techo del paladar duro hasta el labio posterior del agujero occipital; la línea de McGregor (*línea continua*) se extiende desde el techo del paladar duro hasta la porción más caudal del hueso occipital; la línea de McRae (*punteado fino*) se extiende desde el labio anterior del agujero occipital hasta su labio posterior. El extremo de la apófisis odontoides normalmente no supera los 5 mm por encima de la línea de McGregor y está por debajo de las líneas de Chamberlain o McRae. (Modificado con permiso de: Rosenbaum, R. B., Campbell, S. M., y Rosenbaum, J. T. 1996, *Clinical Neurology of Rheumatic Diseases*, Butterworth-Heinemann, Boston.)

de Klippel-Feil y la displasia cleidocraneal. Algunos casos de impresión basilar tienen una incidencia familiar. La alteración ósea suele acompañarse de trastornos del neuroeje, incluida la malformación de Chiari I o II y lairingomielia. La impresión basilar puede causar una compresión del tronco encefálico (Fig. 77.3) o del cerebelo y ocasionalmente, de la arteria vertebral, causando una isquemia vertebrobasilar. Suele ser asintomática, especialmente cuando es leve y no se acompaña de otras alteraciones.

La *platibasia* o *aplanamiento de la calota* hace referencia a la rectificación del ángulo existente entre el clivus y el suelo de la fosa craneal anterior. Se acompaña de una impresión basilar en algunas ocasiones; también puede aparecer como un hallazgo radiológico aislado, sin consecuencias neurológicas negativas.

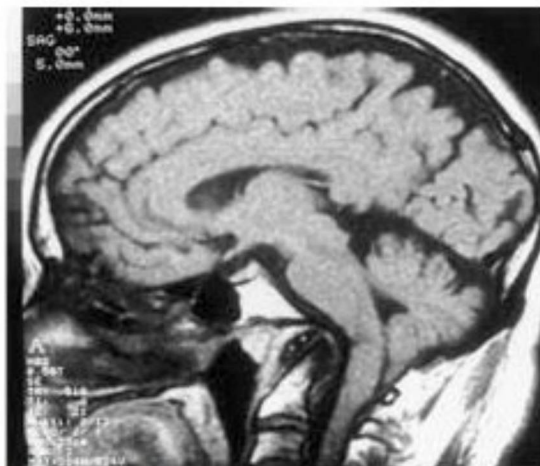


FIGURA 77.3 Resonancia magnética de un paciente con impresión basilar que muestra inclinación del tronco encefálico.

Síndrome de Klippel-Feil

Los pacientes con esta alteración (sinostosis congénita de las vértebras cervicales) (Fig. 77.4) presentan cuello corto, implantación baja del cabello y limitación de la movilidad cervical. El diagnóstico se confirma mediante la demostración radiológica de la fusión de las vértebras cervicales. Es una alteración congénita producida por una alteración de la segmentación normal de las vértebras cervicales entre la tercera y octava semanas del desarrollo fetal. Aunque existen casos familiares, la mayoría son aislados e idiopáticos. Esta alteración puede causar una compresión directa de las raíces nerviosas, de la médula cervical o de la arteria espinal o vertebral. Los pacientes pueden tener costillas cervicales, que les predisponen al síndrome de la salida torácica. La cervicalgia es frecuente. La pérdida auditiva es el síntoma más común de la neuropatía craneal. El síndrome de Klippel-Feil es la alteración que con mayor probabilidad causa movimientos especulares, especialmente de las manos; los pacientes con movimientos especulares pueden tener hendiduras o una división anormal de la médula espinal cerca de la unión cervicobulbar, que puede detectarse por mielografía por RM o TC (Royal et al, 2002). Estos pacientes pueden presentar un amplio rango de alteraciones asociadas del cerebro, médula espinal o desarrollo esquelético, especialmente escoliosis congénita o deformidad de Sprengel, con elevación unilateral del hombro. Los pacientes pueden

presentar hidrocefalia, siringomielia o siringobulbia. Sin embargo, la mayoría de pacientes con síndrome de Klippel-Feil no tienen síntomas o signos neurológicos.

Luxación atloaxoidea

Existen varias alteraciones congénitas o adquiridas que pueden afectar a la integridad de la articulación atloaxoidea, causando su luxación (Tabla 77.1). En la subluxación horizontal, la C1 suele desplazarse anteriormente sobre la C2. Este movimiento puede evaluarse mediante la determinación de la separación existente entre la apófisis odontoides y el arco anterior de C1 en las radiografías en flexión; en el adulto, dicha separación no debe superar los 3,5 mm. Los pacientes con subluxación horizontal atloaxoidea tienden a sufrir una compresión medular si el diámetro del conducto raquídeo a nivel de la apófisis odontoides es inferior a 14 mm, y ello es muy improbable si dicho diámetro es superior a 17 mm. La relación real existente entre la médula y los huesos subluxados se visualiza especialmente bien con mielografía por RM o TC, con proyecciones en flexión y extensión. En algunos pacientes, especialmente en aquellos con patología inflamatoria adquirida como la artritis reumatoide (AR), la inflamación de los tejidos blandos adyacentes que contribuye a la compresión medular se visualiza especialmente bien con RM.

Los pacientes con luxación atloaxoidea congénita pueden presentar alteraciones asociadas como la malformación de Chiari I o la diastematielia. Pueden desarrollar una siringomielia secundaria. La subluxación atloaxoidea en pacientes con AR de larga evolución es un ejemplo importante de alteración adquirida de la articulación atloaxoidea y se discute de forma detallada más adelante en este capítulo. Los pa-



FIGURA 77.4 Paciente con síndrome de Klippel-Feil que muestra cuello corto.

TABLA 77.1

Mecanismos de la luxación atloaxoidea

I. Congénitos

- A. Odontoides (ausencia de fusión entre la apófisis odontoides y el cuerpo del axis)
 1. Aislada
 2. Con displasias del tejido conectivo (p. ej., síndrome de Down, pseudocondroplasia, displasia epifisaria múltiple, displasia espondiloepifisaria, enfermedad de Morquio, síndrome de Klippel-Feil, síndrome de Conradi)

B. Hipoplasia odontoides

1. Con displasia del tejido conectivo
2. Con segmentación incompleta (p. ej., asimilación occipital del atlas, invaginación basilar, segmentación incompleta de C2, C3, etc.)

C. Otras alteraciones de C2 (p. ej., odontoides bifido o tripartito con os apical, agenesia completa o parcial del odontoides)

D. Laxitud del ligamento transversal del atlas (p. ej., síndrome de Down)

II. Adquiridos

- A. Traumático, agudo o falta de unión crónica de una fractura de odontoides
- B. Infeccioso
- C. Neoplásico (p. ej., neurofibroma)
- D. Artrósico (p. ej., artritis reumatoide, espondilitis anquilosante, amiloidosis renal)
- E. Patología ósea (p. ej., raquitismo resistente a la vitamina D y otras enfermedades asociadas a invaginación basilar)

eientes con esta subluxaeión pueden estar asintomáticos, especialmente si el diámetro del conducto raquídeo es amplio. Sin embargo, son susceptibles de sufrir un traumatismo medular durante la intubación o con otros movimientos del cuello durante la anestesia, o en relación a un síndrome del latigazo cervical. En los pacientes con riesgo de luxación atloaxoidea, como los que sufren un síndrome de Down o una AR crónica, deben realizarse radiografías de perfil de la columna cervical en flexión y extensión antes de someterse a anestesia general, para que el anestesista pueda planificar adecuadamente la intubación.

MALFORMACIÓN DE ARNOLD-CHIARI Y SIRINGOMIELIA

Malformación de Arnold-Chiari

Chiari (1891, 1896) describió cuatro tipos de malformación con desplazamiento de la amígdala cerebelosa. Cleland ya había escrito sobre ellas en 1883. Arnold describió un caso de malformación de Chiari

tipo II en 1894. En la actualidad, los términos de *malformación de Arnold-Chiari* y *de Chiari* se utilizan indistintamente para los cuatro tipos.

La malformación de Chiari tipo I (Fig. 77.5) se caracteriza por un desplazamiento anómalo de las amígdalas cerebelosas por debajo del agujero occipital y a veces se acompaña de un desplazamiento o extensión inferior del bulbo raquídeo. Durante la infancia es normal encontrar una ligera extensión de las amígdalas por debajo del foramen, y los valores normales disminuyen con la edad (Tabla 77.2). El desplazamiento de la amígdala cerebelosa por debajo del agujero occipital se debe a la hernia inferior del cerebro producida por efecto masa o por el apiñamiento de las estructuras nerviosas de la fosa posterior en pacientes con disminución de la presión intracraneal. Los pacientes con malformación de Chiari de cualquier tipo suelen presentar hidrocefalia,iringomielia o siringobulbia. Pueden mostrar alteraciones óseas asociadas como impresión basilar, occipitalización del atlas o espina bifida a nivel de C1.

La malformación de Chiari tipo I suele ser asintomática (Meadows et al, 2000). Las manifestaciones clínicas, que característicamente se inician en el adulto joven, incluyen la aparición de cefaleas, alteraciones visuales, molestias neurootológicas, disfunción de los pares cra-

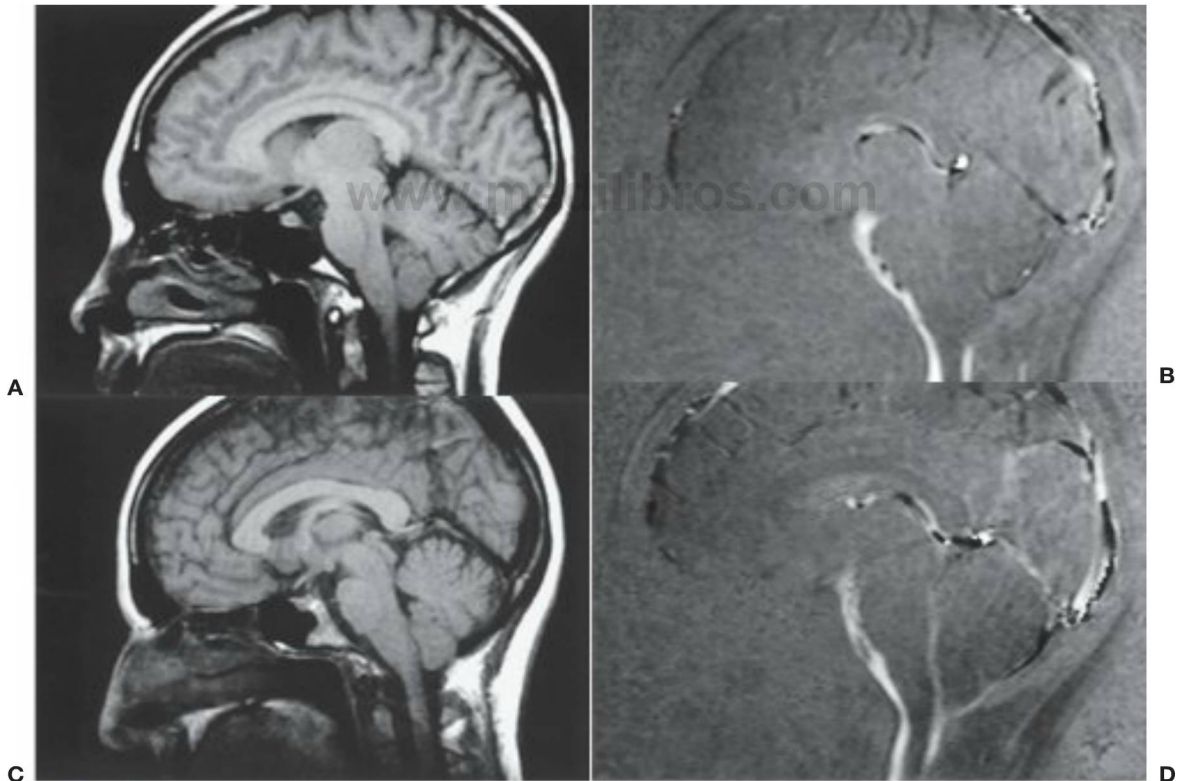


FIGURA 77.5 A, Resonancia magnética (RM) sagital de un paciente con malformación de Arnold-Chiari tipo I. Esta imagen potenciada en T1 de la línea media muestra un desplazamiento caudal de las amígdalas cerebelosas, 8 mm por debajo del agujero occipital. **B,** RM del flujo de líquido cefalorraquídeo (LCR) del mismo paciente que muestra una disminución de la señal de flujo a nivel de las amígdalas cerebelosas, indicativa de alteración en la propagación del flujo de LCR. Obsérvese la señal de flujo normal por debajo de las amígdalas anteriormente al tronco encefálico. **C,** RM sagital de un paciente con situación baja de las amígdalas cerebelosas 6 mm por debajo del agujero occipital. **D,** Estudio de flujo del LCR que muestra señal de flujo normal a nivel de las amígdalas cerebelosas. Ello indica una propagación normal del flujo de LCR a través del agujero occipital.

TABLA 77.2

Límites superiores sugeridos del posicionamiento normal de las amígdalas cerebelosas por debajo del agujero occipital

DÉCADA DE LA VIDA	DISTANCIA POR DEBAJO DEL AGUJERO OCCIPITAL (mm)
Primera	6
Segunda o tercera	5
Cuarta a octava	4
Novena	3

Datos utilizados con permiso de: Mikulis, D. J., Diaz, O., Eglin, T. K., et al. 1992. «Variance of the position of the cerebellar tonsils with age: Preliminary report», *Radiology*, vol. 183, págs. 725-728.

neales y apnea del sueño (Milhorat et al, 1999). Pueden aparecer alteraciones motoras, sensitivas, de esfínteres y reflejas indicativas de mielopatía, dependiendo de la existencia de una siringe o cavidad siringomiélica. En casos más graves, a veces llamada malformación de Chiari 1.5, el bulbo desciende por debajo del agujero magno y es más probable que se produzca una disfunción del tronco encefálico dentro del cuadro clínico (Yamada et al, 2004). Aunque existe especulación e interés general, no hay confirmación científica de una asociación entre la malformación de Chiari I y la fibromialgia o síndrome de fatiga crónica (Garland y Robertson, 2001).

La malformación se aprecia especialmente bien en la RM sagital de cerebro y columna cervical, que permiten evaluar la forma de la fosa posterior, encontrar cualquier siringe acompañante y la extensión, de existir, de la compresión del tronco encefálico. El flujo de líquido cefalorraquídeo (LCR) en el agujero magno puede evaluarse con RM en contraste de fase y sincronismo cardíaco para adquirir imágenes durante el ciclo cardíaco (Haughton et al, 2003). Las malformaciones de Chiari I sintomáticas pueden causar un aumento de la velocidad del flujo de LCR sistólico máximo y un descenso de la uniformidad del flujo. Esto puede ser útil para determinar el flujo máximo en pacientes con una malformación de Chiari I y potencial desarrollo de siringomielia y potencial beneficio de la cirugía descompresiva.

En pacientes sintomáticos, la descompresión craneocervical quirúrgica de la malformación de Chiari I puede descomprimir el cerebelo, la médula espinal o el tronco encefálico afectados, mejorar el flujo de LCR por el agujero magno y, con frecuencia, mejorar la siringomielia asociada.

En la malformación de Chiari II, el vermis cerebeloso y el tronco encefálico caudal descienden por el agujero magno, que con frecuencia está dilatado (Stevenson, 2004; Tubbs y Oakes, 2004). Los pacientes tienen un mielomeningocele asociado, que suele ser el signo de presentación. El grado de descenso del tronco encefálico es variable, con porciones del bulbo raquídeo o incluso de la protuberancia. La hidrocefalia y la siringomielia son manifestaciones comunes acompañantes, y los pacientes con frecuencia tienen varias alteraciones asociadas como una fosa posterior pequeña, angulación del bulbo y poligiria. El tratamiento empieza con la reparación del mielomeningocele y la derivación de la hidrocefalia, de existir. Algunos pacientes, especialmente lactantes con disfunción progresiva del tronco encefálico, se tratan con descompresión del conducto raquídeo superior.

En la malformación de Chiari tipo III el desplazamiento cerebeloso y del tronco encefálico se extiende en un meningoencefalocele infratentorial.

La malformación de Chiari tipo IV se caracteriza por una hipoplasia cerebelosa y del tronco encefálico más que su desplazamiento, y probablemente es una variante de la malformación de Dandy-Walker.

Hidromielia, siringomielia y siringobulbia

La hidromielia es una dilatación anormal del conducto raquídeo central, que casi siempre se comunica con el cuarto ventrículo. La siringe es una cavidad en el interior de la médula espinal (siringomielia) o del tronco encefálico (siringobulbia) (Figs. 77.6 hasta 77.8). Dicha cavidad puede estar limitada a la hidromielia, conectada con el conducto central medular o puede ser independiente de dicho conducto central. Existen varias causas de siringomielia.

El conducto central de la médula espinal normalmente se encuentra muy abierto durante la vida embrionaria y empieza a sufrir una atresia después de nacer. Ocasionalmente es permeable en el adulto (v. Fig. 77.6). La RM cervical o dorsal de un adulto ocasionalmente mostrará una hidromielia asintomática casual, que normalmente es lineal o fusiforme en las imágenes sagitales, se extiende a varios niveles, a veces de forma discontinua, y es redonda, central y de hasta 4 mm de diámetro en las imágenes axiales (Batzdorf, 2005).

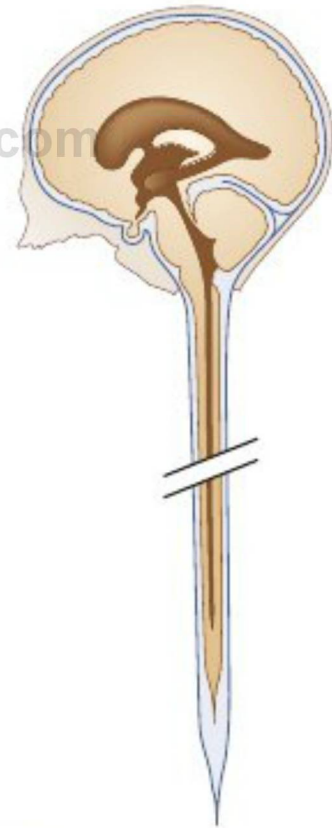


FIGURA 77.6 Esquema del conducto central persistente que se extiende a lo largo de toda la médula espinal.

A



B

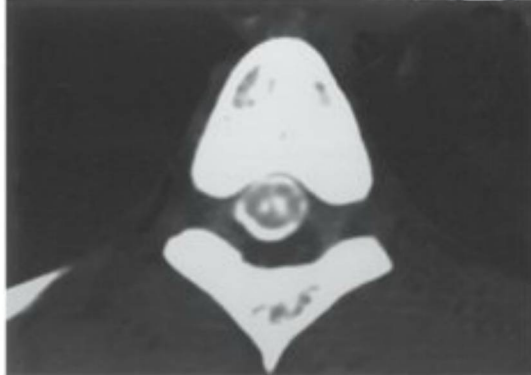


FIGURA 77.7 A, Resonancia magnética sagital potenciada en T2 que muestra una alteración de la señal intramedular posteriormente en el nivel D1-D3 de la médula espinal. Las posibles causas son edema, mielomalacia o siringohidromielia. B, Mielografía tomográfica computarizada adquirida a las 3 horas que muestra llenado con contraste mielográfico inyectado en el espacio subaracnoideo lumbar, en la zona con señal anormal. El llenado de la cavidad con contraste es compatible con una siringomielia, y ello no sería de esperar en casos de edema o mielomalacia medulares.



FIGURA 77.8 Resonancia magnética sagital que muestra una gran cavidad siringomielica en el interior de la médula cervical.

Cuadro clínico

La presentación clásica de una siringe es la combinación de signos de la motoneurona inferior a nivel de la lesión (habitualmente en los brazos o en los pares craneales bajos), una pérdida sensitiva segmentaria disociada (anestesia termalgésica con conservación de las sensibilidades táctil y propioceptiva, con una distribución en manto o semimanto en miembros superiores y tronco superior), y una disfunción del tracto medular largo por debajo del nivel de la lesión. Sin embargo, pocos pacientes presentan el cuadro clínico completo, y las manifestaciones varían según el tamaño, localización y forma de la cavidad y de las alteraciones neurológicas asociadas.

El dolor es un síntoma predominante en la mayoría de pacientes con siringomielia. Las molestias más habituales incluyen cervicalgia, cefaleas, raquialgia, dolor radicular y áreas de disestesia segmentaria. Algunos pacientes presentan trastornos tróficos que se corresponden con la disestesia segmentaria. La siringomielia puede producir una monoartritis neuropática (artropatía de Charcot), especialmente en hombro o codo.

La mayoría de siringes se localizan en la médula espinal cervical. Las debidas a una hidromielia del conducto central suelen asociarse a malformaciones de Chiari tipo I o II, hidrocefalia comunicante o malformaciones de la unión craneocerebral. La hidromielia y las siringes asociadas pueden considerarse alteraciones asintomáticas en la RM obtenida para estudiar los problemas craneales. Cuando la siringe aumenta de tamaño en forma de cavidad paracentral localizada asimétrica a partir de la hidromielia, especialmente en su extremo craneal o caudal o a nivel del corte transversal máximo, las extensiones paracentrales suelen causar signos segmentarios locales como la disfunción de los pares craneales en pacientes con siringobulbia, así como signos segmentarios de la motoneurona inferior y trastornos sensitivos disociados a nivel de la afectación medular. Los pacientes

con cavidades excéntricas presentan una combinación de signos del tracto largo y segmentarios, dependiendo de su localización, y de la patología medular asociada como tumor, isquemia o contusión. A cualquier nivel de la médula puede aparecer una siringe asociada a un tumor medular.

Aunque tanto la TC como la RM pueden mostrar la existencia de una siringe, la segunda es más sensible para la evaluación completa de la médula y de los tejidos blandos circundantes. La mielografía por TC puede ser útil para diferenciar una siringomielia, que suele llenarse de contraste en las imágenes tardías, por la comunicación del LCR a través del conducto central de la médula espinal (v. Fig. 77.7).

Siringes comunicantes y no comunicantes

Los términos *siringes comunicantes* y *no comunicantes* indican si la siringe está comunicada con el LCR. Sin embargo, suele ser difícil de determinar incluso en la autopsia, y por ello estos términos fundamentalmente se utilizan en la discusión de su etiología. Es mejor clasificar la siringomielia según sus asociaciones.

Alteraciones de la unión cervicobulbar

Las alteraciones de la unión cervicobulbar y la fosa posterior, como las alteraciones de Chiari tipo I y II y la malformación de Dandy-Walker, son la causa más común de siringes; el mecanismo de formación de estas siringes es controvertido (Di Lorenzo y Cacciola, 2005). Los pacientes con siringomielia cervical y sin malformación de Chiari con frecuencia tienen una fosa posterior pequeña o una alteración del flujo de LCR cerca del agujero magno (Bogdanov et al, 2004). Las siringes pueden extenderse más allá de la hidromielia como una evaginación del conducto central dilatado (v. Figs. 77.7 y 77.8). Existe la hipótesis de que las alteraciones de la fosa posterior interfieren con el flujo de LCR desde el cuarto ventrículo pasando por los agujeros de Luschka y Magendie hacia el espacio subaracnoideo. La consecuencia es la transmisión del flujo de LCR y de varias ondas de presión asociadas (arterial, venoso, respiratorio, etc.) hacia el conducto central medular, produciendo la disección de la siringe dentro de la sustancia medular. La aracnoiditis y los meningiomas son trastornos no congénitos de la unión cervicobulbar que a veces producen una siringomielia.

Siringe asociada a tumores medulares

La siringomielia acompaña al 25-60% de los tumores intramedulares de la médula espinal; por el contrario, sólo el 8-16% de las siringes están producidas por tumores (Fig. 77.9). Los tumores intramedulares del síndrome de von Hippel-Lindau o de la neurofibromatosis tienen una especial predilección por acompañarse de siringes. La siringe se extiende a partir del tumor, más con frecuencia en dirección craneal que caudal.

Siringe asociada a traumatismo medular

Las siringes pueden desarrollarse como una secuela tardía de un traumatismo medular grave (Carroll y Brackenridge, 2005). La prevalencia de siringes después de un traumatismo medular varía ampliamente, entre 0,2 y 64%. Los síntomas de disfunción medular segmentaria o ascendente del tracto largo suelen desarrollarse en los 5 años siguientes a la estabilización, mejoría o incluso desaparición de los síntomas de la mielopatía traumática aguda. El dolor u otros síntomas sensitivos son más destacados. Los hallazgos suelen evolucionar de

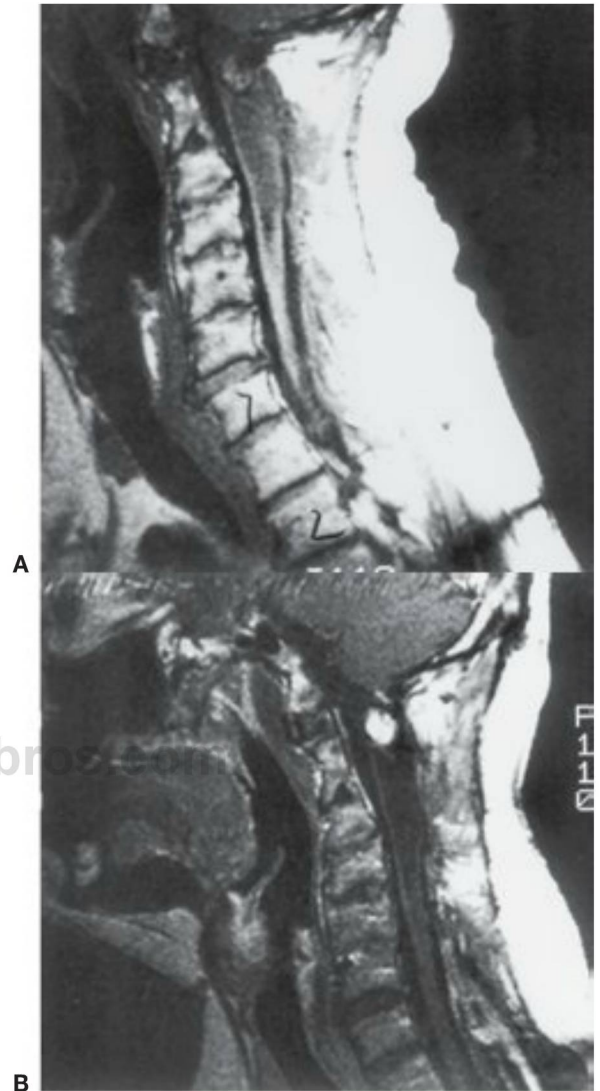


FIGURA 77.9 Resonancia magnética sagital que muestra la existencia de una siringe asociada a un tumor de la médula espinal (hemangioblastoma). A, La imagen potenciada en T1 muestra que la cavidad presenta un nódulo en la porción superior de la médula cervical producida por una masa central de baja señal indicativa de un quiste. B, La imagen tras la administración de gadolinio muestra la imagen nodular que capta contraste de forma intensa, signo característico del hemangioblastoma. (Cortesía de Erik Gaensler.)

forma progresiva, aunque en ocasiones empeoran súbitamente tras episodios como la tos o una maniobra de Valsalva. La cavidad suele ser excéntrica y puede ser múltiple, a partir de un área de mielomalaia postraumática, y progresa en dirección craneal o caudal. Una deformidad vertebral postraumática grave o la cicatrización aracnoidea también puede causar siringes postraumáticas.

Siringe asociada a otras patologías focales de la médula espinal

Cualquier enfermedad que produzca una inflamación de la aracnoides puede dar lugar a la formación de una siringe no comunicante. Las causas descritas incluyen meningitis, hemorragia subaracnoidea, traumatismo medular, infecciones epidurales, anestesia epidural, mielografía con contrastes de base oleosa y cirugía raquídea, pero muchos casos de aracnoiditis focal son idiopáticos. Las siringes pueden desarrollarse como una complicación de varios trastornos intramedulares como traumatismos y tumores (véase el texto anterior), ictus medulares isquémicos o hemorrágicos, necrosis por radiación o mielitis transversa.

Tratamiento

Las indicaciones y aproximaciones del tratamiento quirúrgico de las siringes distan mucho de ser estándares. En pacientes con malformación de Chiari tipo I, la siringe puede mejorar tras la descompresión de la malformación mediante una craneotomía suboccipital, laminectomía cervical superior y colocación de un injerto de duramadre. Cuando la siringe se extiende a partir de un tumor intramedular, su resección suele conducir a una regresión de la siringe, por lo que no es necesario hacer el drenaje quirúrgico específico de la cavidad. Cuando la siringe se extiende a partir de un área de aracnoiditis localizada u otra obstrucción del espacio subaracnoideo, algunos pacientes se benefician de la resección de la aracnoiditis y la recuperación de los patrones de flujo de LCR; la derivación o la entrada en la cavidad es un abordaje quirúrgico menos deseable (Batzdorf, 2005). En pacientes con malformación de Chiari I y siringe, es más probable que el dolor y otros síntomas sensitivos mejoren si el agujero magno se descomprime en los 2 años siguientes al inicio de los síntomas sensitivos (Attal et al, 2004). Entre los pacientes sometidos a cirugía por siringe en ausencia de malformación de Chiari, algo más de la mitad mejoran o se estabilizan, pero un tercio requiere más de una intervención (Batzdorf, 2005).

ACONDROPLASIA

La acondroplasia, la causa más frecuente de estatura anormalmente corta, es un trastorno autosómico dominante de la formación de hueso endocondral, producida por una mutación específica del gen del receptor del factor de crecimiento fibroblástico. El genotipo mutante tiene una penetración completa, y aproximadamente tres cuartas partes de los casos aparecen por una mutación espontánea. El diagnóstico puede confirmarse por los cambios radiológicos patognomónicos o con el estudio del ADN. Las complicaciones neurológicas son frecuentes en la acondroplasia (Tabla 77.3). Debe estudiarse a los niños pequeños acondroplásicos con el objeto de detectar complicaciones como la hidrocefalia, la compresión del agujero occipital, la cifosis dorsolumbar y la apnea del sueño. Las complicaciones neurológicas secundarias a la estenosis del conducto raquídeo tienden a aparecer en etapas posteriores de la vida.

MIELODISRAFIA

Es un déficit congénito del cierre del tubo neural durante el desarrollo fetal (Botto et al, 1999). En la espina bífida oculta, los elementos vertebrales no se fusionan, pero los elementos neurales y tecaes per-

TABLA 77.3

Complicaciones neurológicas de la acondroplasia

- Macrocefalia, con o sin hidrocefalia
- Alteraciones del agujero occipital con compresión cervicobulbar
- Alteraciones respiratorias, como apnea del sueño y síndrome de la muerte súbita del lactante
- Siringomielia, diastematomielia
- Estenosis raquídea con compresión de la médula espinal o de las raíces nerviosas
- Hipotonía Infantil
- Atrofia cortical
- Subluxación atlaoaxoidea
- Retraso psicomotor (la mayoría tiene una inteligencia normal)

Adaptado con permiso de: Ruiz-García, M., Tovar-Baudin, A., Del Castillo-Ruiz, V., et al. 1997, «Early detection of neurological manifestations in achondroplasia», Child Nerve Syst, vol. 13, pág. 208.

manecen dentro del conducto raquídeo. En la espina bífida quística (también denominada *espina bífida manifesta*), las meninges protruyen por fuera del conducto raquídeo a través del defecto óseo; dentro del saco formado por la meninges puede haber elementos neurales.

Espina bífida oculta

La espina bífida oculta suele ser asintomática. Suele aparecer frecuentemente en los elementos posteriores de L5-S1 y se diagnostica habitualmente como un hallazgo accidental en la radiografía simple lumbar (Fig. 77.10). Puede asociarse a alteraciones cutáneas (Tabla 77.4). La existencia de malformaciones ortopédicas del pie, disfunción esfinteriana urinaria o rectal o alteraciones neurológicas focales indican que la espina bífida oculta se asocia a compresión o malformación del tejido nervioso o a médula anclada.

Mielomeningocele

El mielomeningocele y el meningocele (espina bífida quística) son defectos congénitos del cierre medular que cuando están presentes suelen ser visibles en la exploración de la espalda del recién nacido (Figs. 77.11 a 77.13). Cuando existe un defecto del cierre de la piel y del conducto vertebral, se visualiza directamente un saco meníngeo. El defecto es más frecuente en la región lumbar. Si contiene raíces nerviosas o médula espinal se denomina mielomeningocele; si no existen elementos neurales en el saco se denomina meningocele. Suele acompañarse de hidrocefalia y puede coexistir una hernia de la amígdala cerebelosa (malformación de Chiari tipo II), siringomielia o malformaciones cerebrales como polimicrogiria. El tratamiento quirúrgico inicial intraútero o en el periodo neonatal proporciona la corrección estética y reduce el riesgo de infección; la hidrocefalia puede derivarse quirúrgicamente. Cualquier déficit neurológico radiculopático o mielopático suele persistir tras la cirugía. Los lactantes afectados tienen el riesgo de desarrollar posteriormente un síndrome de la médula anclada (v. más adelante «Síndromes de la médula anclada») o de presentar quistes de inclusión epidermoide o dermoide raquídeos.

El mielomeningocele es el defecto de nacimiento mayor más frecuente. Una causa importante es el déficit materno de ácido fólico, y en la mayoría de casos se previene cuando la mujer en etapa fértil ingiere diariamente ácido fólico. Otros factores de riesgo incluyen los antecedentes familiares de defectos de cierre del tubo neural y el



FIGURA 77.10 Radiografía de la columna lumbar que muestra una espina bífida oculta.

tratamiento materno con fármacos antiepilépticos como el ácido valproico. En las mujeres embarazadas se determinan las concentraciones de alfa-fetoproteína sérica, que se encuentran elevados cuando el feto presenta un defecto de cierre del tubo neural. Estos defectos también pueden detectarse mediante ecografía fetal.

Síndromes de la médula anclada

Las alteraciones congénitas de la médula o de la cola de caballo pueden impedir el movimiento hacia la cabeza normal del cono medular

Tabla 77.4

Hallazgos cutáneos dorsales en la línea media asociados a espina bífida oculta

Pliegue glúteo asimétrico
Seno o excavación dermoide
Mechón de pelo
Hemangioma
Lipoma
Nevus
Seno pilonidal
Cola rudimentaria
Aplasia cutánea espinal



FIGURA 77.11 Resonancia magnética sagital potenciada en T1 que muestra varios hallazgos. El cono medular tiene una localización baja; existen lipomas en el *filum terminale* (señal intensa dentro del conducto central) y una espina bífida con un lipomielomeningocele que protruye a través del defecto (*puntas de flecha*).

durante las primeras etapas de la vida (Michelson y Ashwal, 2004) (Tabla 77.5). Los estudios de imagen, como la RM medular, que muestra el cono medular caudal a la plataforma vertebral inferior de L2 es un signo de anclaje. Un niño o incluso un adulto con estas alteraciones pueden desarrollar una disfunción neurológica progresiva debida a la tracción medular o de las raíces nerviosas. Una presentación es una disfunción de la motoneurona inferior en una o las dos piernas, pero los pacientes también pueden tener pérdida sensitiva.

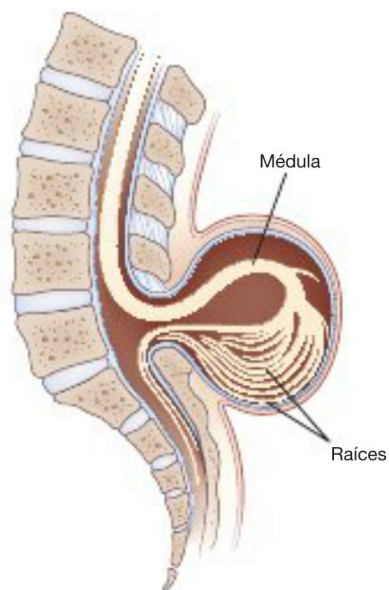


FIGURA 77.12 Esquema de un mielomeningocele.

signos de motoneurona superior, deformidades del pie o escoliosis. La médula espinal anclada también puede causar una disfunción aislada de los esfínteres, como incontinencia urinaria leve o intermitente.

El llamado síndrome de médula anclada oculta es motivo de controversia (Drake, 2006; Selden, 2006). Una serie quirúrgica no controlada sugiere que niños con una disfunción miccional neurogénica y RM

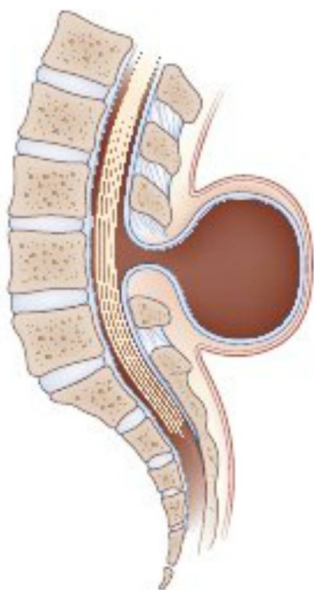


FIGURA 77.13 Esquema de un meningocele.

TABLA 77.5

Causas del síndrome de la médula anclada

CAUSAS PRIMARIAS

Tracto de seno dermoide
 Diastematiomielia
 Bandas de duramadre
 Lipoma o tumor intrarraquídeo
 Meningocele, mielomeningocele, meningocele sacro anterior
 Quiste neuroentérico
 Agenesia sacra
Filum terminale estrecho

CAUSAS SECUNDARIAS

Aracnoiditis
 Dermoide
 Reanclaje de la médula espinal
 Granuloma de sutura
 Traumatismo

Adaptado con permiso de: McLone, D. G. y La Marca, F. 1997. «The tethered spinal cord: diagnosis, significance, and management», *Semin Pediatr Neurol*, vol. 4, págs. 192-208.

medular normal también podrían tener una médula anclada. En algunos niños, la disfunción miccional mejora después de la lisis del *filum Terminale*, que microscópicamente puede estar anormalmente engrosado, graso y fibroso, aunque el *filum terminale* y el cono medular sean normales en la RM.

La diastematiomielia es una malformación congénita de la médula espinal caracterizada por la división sagital de una porción de la médula en dos hemimédulas. En la mayoría de casos, dicha división se localiza en la región dorsal baja o lumbar. Con frecuencia se acompaña de alteraciones cutáneas, como la aparición de un mechón de pelo a nivel de la lesión. Si cada una de las hemimédulas está rodeada de su propia vaina aracnoidea, estas vainas suelen estar separadas por un espolón óseo, cartilaginoso o fibroso, así como por duramadre en la hendidura existente entre las dos porciones de la médula. La médula espinal queda generalmente atrapada por el espolón, produciéndose una disfunción neurológica progresiva a medida que la médula intenta desplazarse cranealmente a partir del espolón durante el crecimiento. El diagnóstico puede sospecharse con frecuencia en la radiología simple, que muestra un ensanchamiento de la distancia interpeduncular y la existencia de un puente óseo posterior a nivel de la lesión. La mielografía por RM o TC puede confirmar el diagnóstico (Fig. 77.14). El tratamiento quirúrgico consiste en intentar liberar todas las estructuras que comprimen la médula eliminando espolones y la duramadre en la hendidura y seccionando el *filum terminale* si está alterado.

Correlaciones clínicas

Cada paciente con frecuencia presenta más de una de las alteraciones discutidas (Fig. 77.15). Por ello un paciente con una de las malformaciones de Chiari en el rombencéfalo también puede presentar alguna combinación de alteraciones óseas del agujero occipital o de la columna cervical, siringomielia y mielomeningocele.

Las manifestaciones clínicas de las alteraciones craneocervicales son cambiantes, dependiendo de las estructuras nerviosas afectadas y de las alteraciones asociadas. Cuando un paciente presenta uno de estos

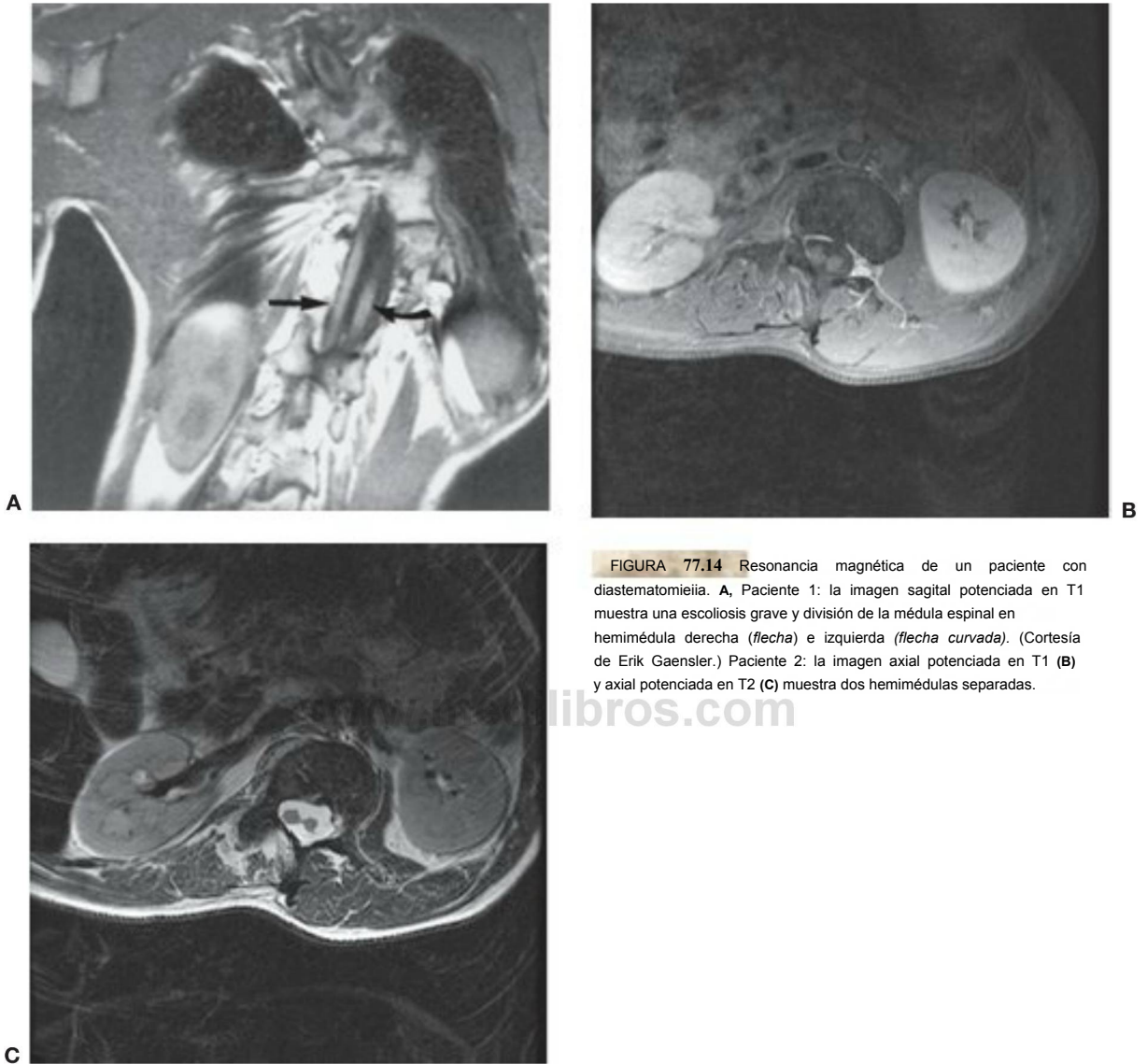


FIGURA 77.14 Resonancia magnética de un paciente con diastematomielia. **A**, Paciente 1: la imagen sagital potenciada en T1 muestra una escoliosis grave y división de la médula espinal en hemimédula derecha (*flecha*) e izquierda (*flecha curvada*). (Cortesía de Erik Gaensler.) Paciente 2: la imagen axial potenciada en T1 (**B**) y axial potenciada en T2 (**C**) muestra dos hemimédulas separadas.

problemas, su diagnóstico y tratamiento empieza con el análisis de cada componente. La RM y la TC han facilitado enormemente el proceso analítico. Muchos pacientes son asintomáticos o presentan sus primeros síntomas neurológicos durante la etapa adulta. El paciente puede tener un cuello corto o una postura anormal del cuello o del movimiento, especialmente cuando existe un elemento de deformidad esquelética (p. ej., síndrome de Klippel-Feil y occipitalización del atlas). Pueden aparecer hallazgos atribuibles al tronco encefálico o al cerebelo en la malformación de Chiari, la compresión del tronco encefálico (p. ej., impresión basilar o desplazamiento vertical de la odontoides), o siringobulbia. Raras veces, la alteración atloaxoidea o la invaginación basilar alteran la circulación vertebrobasilar, causando ictus o episodios isquémicos transitorios en la circulación posterior. Hallazgos específicos in-

dicativos de patología a nivel del agujero occipital incluyen el nistagmo que bate hacia abajo o la combinación de signos del tracto largo con disfunción de la motoneurona inferior a nivel de la médula cervical baja; la disfunción de la motoneurona inferior se atribuye a la alteración del drenaje venoso medular a nivel del agujero occipital.

Los síndromes medulares pueden estar producidos por una sirin-gomielia o por una compresión extramedular (p. ej., por la odontoides en la luxación atloaxoidea o por estenosis raquídea en el síndrome de Klippel-Feil). Pueden producirse otros tipos de disfunción neurológica cuando las alteraciones forman parte de un trastorno del desarrollo más amplio (p. ej., efectos lumbares del mielomeningocele en la malformación de Chiari tipo II o malformaciones cerebrales acompañantes en el síndrome de Klippel-Feil).

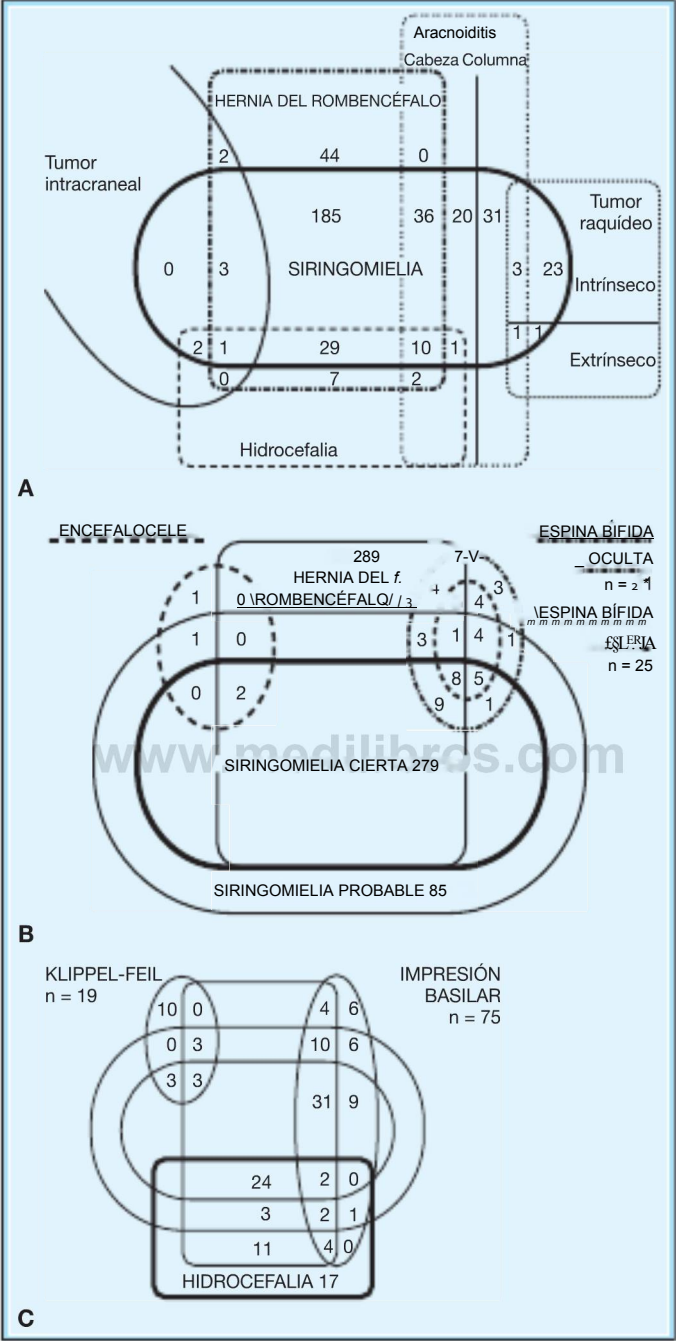


FIGURA 77.1 5 Diagramas de Venn que muestran la superposición de diferentes alteraciones craneovertebrales a partir de los pacientes visitados en un centro especializado en siringomielia. **A**, Hallazgos en 346 pacientes con siringomielia y 304 pacientes con malformación de Chiari (hernia del rombencéfalo). **B**, Hallazgos en pacientes con síndromes de mielodisrafia en comparación con pacientes con siringomielia o malformación de Chiari. **C**, Hallazgos en el síndrome de Klippel-Feil o impresión basilar en comparación con pacientes con siringomielia (figuras ovales) o malformación de Chiari (rectángulo de bordes redondeados). (Reproducido con permiso de: Williams, B. 1991, «Pathogenesis of syringomyelia», en *Syringomyelia: Current Concepts in Diagnosis and Treatment*, ed. U. Batzdorf, Williams & Wilkins, Baltimore.)

ALTERACIONES RAQUÍDEAS Y ENFERMEDAD ÓSEA METABÓLICA

Osteoporosis

Las fracturas por aplastamiento vertebral de origen osteoporótico son más frecuentes en la columna dorsal y dorsolumbar, especialmente en mujeres posmenopáusicas (Fig. 77.16). A los 75 años de edad, casi una cuarta parte de las mujeres presentan fracturas por aplastamiento vertebral; aunque éstas pueden conducir a una cifosis y a una pérdida de la estatura corporal, la mayoría son indoloras. En hombres y mujeres jóvenes las fracturas por aplastamiento postraumáticas suelen ser dolorosas. El dolor suele centrarse a nivel de la compresión y se acompaña de una pérdida del arco de movimiento de la columna. El dolor aumenta con la actividad, disminuye con el reposo en cama y se resuelve lentamente, a veces de forma incompleta.

La vertebroplastia percutánea con polimetilmetacrilato puede disminuir la duración del dolor; sin embargo, no se ha demostrado que la vertebroplastia afecte al pronóstico a largo plazo y puede aumentar la incidencia de fracturas por compresión en cuerpos vertebrales adyacentes (Diamond et al, 2006). La filtración epidural o intradural del cemento que causa radiculopatías o mielopatía es una complicación infrecuente de las inyecciones (Chen et al, 2006).

Las fracturas por aplastamiento que no son secundarias a metástasis rara vez producen una compresión medular o raquídea, por lo

que debe considerarse la posibilidad de una lesión vertebral metastásica cuando una fractura por aplastamiento se acompaña de un síndrome de compresión neurológica focal. Los hallazgos de la RM indicativos del origen maligno de la fractura por aplastamiento son la disminución de la señal potenciada en T1 y el aumento de la señal potenciada en T2 en el cuerpo vertebral, la afectación del pedículo y una masa epidural o paravertebral asociada (Do, 2000).

Osteogénesis imperfecta

Los diferentes tipos de osteogénesis imperfecta son trastornos hereditarios del tejido conectivo que se manifiestan por la presencia de huesos osteopénicos y frágiles y por fracturas recidivantes (Rauch y Glorieux, 2005). Como mínimo se conocen cuatro tipos, con variaciones en su gravedad y en los hallazgos asociados como la estatura corta, esclerótica azul, pérdida auditiva, escoliosis y alteraciones esqueléticas. Las complicaciones neurológicas potenciales de la osteogénesis imperfecta incluyen hidrocefalia comunicante, invaginación basilar, macrocefalia, fractura de la calota craneal y crisis epilépticas. La invaginación basilar puede producir una compresión del tronco encefálico (Hayes et al, 1999). Asociaciones más infrecuentes son compresión medular, siringomielia, malformación de Chiari tipo I, quistes de Dandy-Walker, quistes en las leptomeninges, microcefalia y tumores del sistema nervioso central. Las dosis altas de bisfosfonatos por vía intravenosa mejoran la salud ósea de algunos niños con osteogénesis imperfecta.



FIGURA 77.1 6 Resonancia magnética de la columna vertebral de un paciente con fractura por aplastamiento vertebral secundaria a osteoporosis. Las imágenes potenciadas en T1 muestran una pérdida del 70-80% de la altura en la porción media del cuerpo vertebral de L1, con conservación relativa de la altura posterior de dicho cuerpo. El aspecto brillante de la vértebra indica la conservación de la grasa medular, que sería sustituida por una señal oscura en caso de existir un tumor. (Cortesía de Erik Gaensler.)