Malformaciones del desarrollo

Malformaciones más frecuentes: craneosinostosis y malformación de Chiari

Craneosinostosis

¿Qué es?

La craneosinostosis es un defecto de nacimiento en el cual una o más de las articulaciones fibrosas o suturas craneales que unen los huesos del cráneo, se fusionan prematuramente (lo normal ocurre entre el segundo y tercer año de vida) cuando aún el cerebro no está completamente formado.

Esta afección provoca una deformidad en la cabeza y rostro, que puede limitar el crecimiento del cerebro ó hacer que crezca más lentamente. Es un defecto común, ocurre en 1 de cada 2000 nacimientos, con el doble de frecuencia en las niñas.

Una cabeza con deformidad no siempre indica craneosinostosis, por ejemplo si se presentara cierto aplanamiento en la parte posterior de la cabeza, podría ser a causa de pasar tiempo excesivo sobre un lado de la cabeza. Esto se puede tratar con frecuentes cambios de posiciones o, si fuera significativo, con un casco (ortesis craneal), para ayudar a volver a dar forma normal a la cabeza.

Causas

Se desconoce la causa de la craneosinostosis, ya que muchas veces es esporádica; puede ocurrir por presión externa en la cabeza del bebé antes del nacimiento. Aparentemente el desarrollo anormal de la base del cráneo o de las membranas alrededor de los huesos de este, estaría afectando en el movimiento y la posición de los huesos a medida que crecen. En casos poco comunes, ciertos síndromes genéticos la causan, como los síndromes de Crouzon, Apert, Carpenter, Saethre-Chotzen y Pfeiffer, que pueden estar asociados a convulsiones, disminución de la capacidad intelectual y ceguera.

Se cree que, en la mayoría de los casos, es causada por una combinación de genes y de otros factores, como los elementos dentro del ambiente con los que la madre entre en contacto, o su alimentación ó ciertos medicamentos que use durante el embarazo.

Tipos

Existen dos variantes principales de la patología:

- Craneosinostosis no sindrómica: es la más frecuente, no es hereditaria y no se presenta acompañada de otras anomalías.
- Craneosinostosis sindrómica se presenta acompañada de otras anomalías, es hereditaria y tiene origen en enfermedades genéticas como síndrome de Apert, Cruouzon, y Pfeiffer.

También, dependiendo de qué sutura o suturas se fusionaron, se las puede clasificar en:

- Sinostosis sagital es el tipo más común, se produce en recién nacidos, es una fusión que afecta a la sutura sagital en la parte superior de la cabeza, creciendo ésta con forma alargada desde la parte anterior a la posterior, y estrecha de oreja a oreja; con abombamientos compensadores a nivel occipital y/o frontal.
    - Forma de la cabeza: Escafocefalia.
- Sinostosis coronal, que puede ser:
    - Unicoronal: implica la fusión del lado izquierdo ó derecho de la sutura coronal que va de oreja a oreja. Implica que la frente y el ceño se aplanen, que dejen de crecer, tendiendo la frente a ser excesivamente prominente en el lado opuesto. El ojo del lado afectado también puede tener una forma diferente y la nariz puede girarse. Puede haber también un aplanamiento de la zona posterior.
        - Forma de la cabeza: plagiocefalia

    - Bicoronal: ocurre cuando ambas suturas coronales se fusionan, la cabeza tiene una apariencia corta y ancha, a menudo con la frente inclinada hacia adelante.
        - Forma de la cabeza: Braquicefalia
- Sinostosis metópica: es una fusión poco frecuente que afecta a la sutura metópica ó frontal cercana a la frente. La parte superior de la cabeza parece triangular, con una frente estrecha o puntiaguda con los ojos muy juntos. Puede variar de leve a grave.
    - Forma de la cabeza: Trigonocefalia.
- Sinostosis lambdoidea, es un tipo poco frecuente que implica la fusión de la sutura lambdoidea, que se extiende a lo largo del cráneo, en la parte posterior de la cabeza. Puede provocar que un lado de la cabeza tenga un aspecto plano, que una oreja esté más alta que la otra y que la parte superior de la cabeza se incline hacia un lado.
    - Forma de la cabeza: Plagiocefalia posterior sinostótica.
- Oxicefalia aislada:(también llamada acrocefalia, turricefalia, ó pirgocefalia) es una forma de aparición tardía de la craneosinostosis no sindrómica, caracterizada por la fusión prematura de las suturas coronal y sagital, y, en algunos casos también la de las suturas lambdoideas. Un crecimiento compensatorio en la región de la fontanela anterior provoca en un cráneo puntiagudo o con forma de cono.
    - La prevalencia es desconocida, se diagnostica alrededor de los 6 años, se caracteriza por una elevada presión intracraneal y conduce a frecuentes complicaciones oftalmológicas como edema de papila.

Síntomas

Los síntomas dependen del tipo de craneosinostosis. Generalmente el primer y único síntoma es la forma irregular de la cabeza y del rostro, que puede incluir: ausencia o zona muy pequeña de un "punto blando" (fontanela) en el cráneo, borde elevado y firme donde las suturas se cerraron, poco o ningún aumento del tamaño de la cabeza a medida que el bebé crece.

También puede presentarse menos frecuentemente el síntoma de presión intracraneal aumentada, debido a la fusión de varias suturas, que produce: fontanela abultada, somnolencia, venas notables en el cuero cabelludo, aumento de la irritabilidad, llanto fuerte, alimentación insuficiente, vómitos explosivos, aumento de circunferencia de la cabeza, convulsiones, ojos saltones e incapacidad de mirar hacia arriba con la cabeza hacia adelante y retrasos en el desarrollo.

La mayoría de los niños con craneosinostosis son sanos y tienen una inteligencia normal.

Diagnóstico

Generalmente esta enfermedad se diagnostica poco después del nacimiento, a veces más adelante en la vida.

Los métodos diagnósticos más relevantes son los siguientes:

- Un examen clínico es lo primero que se debe realizar.
- Estudios por imágenes:
    - Tomografía Axial Computarizada (TAC)
    - Resonancia Magnética (RM)
    - Ecografía craneal
    - Fotografías y un escáner láser: para realizar mediciones precisas de la forma del cráneo

Diagnóstico diferencial

Es necesario distinguir las deformidades posicionales como la dolicocefalia (que ocurre en el recién nacido pre término de bajo peso) o plagiocefalias posturales anteriores (que pueden producirse en el periodo intrauterino y encontrarse presentes en el momento del parto o aparecer más tardíamente, en las primeras semanas de vida) de las craneosinostosis verdaderas por el cierre prematuro de las suturas.

Tratamientos

El tratamiento específico para cada caso se determinará según la edad del paciente, su estado general e historia clínica, el alcance y tipo de la craneosinostosis, la tolerancia a determinados medicamentos, procedimientos o terapias, y a las expectativas en cuanto al desarrollo de la afección. Los casos leves pueden no necesitar tratamiento.

Para la mayoría de los casos más graves el tratamiento recomendado es la cirugía antes del primer año de vida. La mayoría de los procedimientos se realizan entre los 3 y los 8 meses de edad.

Los objetivos del tratamiento de la craneosinostosis que se somete a intervención quirúrgica son:

- Corregir de la forma anormal de la cabeza y mejorar la apariencia mediante la liberación de las suturas que se encuentran

fusionadas.
- Reforma de la frente, órbitas de los ojos y el cráneo en la medida de lo necesario.
- Posibilitar espacio adecuado en el cráneo para el crecimiento adecuado del cerebro.
- Prevenir o reducir la presión sobre el cerebro.

La cirugía estándar es la “Reparación abierta”. En ella se realiza una incisión ondulada quirúrgica sobre la parte superior de la cabeza, desde sobre un oído hasta por encima del otro; se levanta el tejido que cubre el hueso y se retira una franja de hueso donde las dos suturas se conectan (craniectomía). Algunas veces también se retiran pedazos más grandes de hueso (sinostectomía). Partes de estos huesos se pueden cambiar o reformar mientras están por fuera del cráneo y luego se ubican nuevamente en su lugar. Algunas veces se cortan y se reforman los huesos alrededor de los ojos. Los huesos se fijan usando unas pequeñas placas con tornillos, ambos de metal o material reabsorbible, que entran en el cráneo. Las placas pueden expandirse a medida que el cráneo crece. La cirugía normalmente tarda de 3 a 7 horas.

Después de la cirugía, el paciente será llevado a una unidad de cuidados intensivos por uno o dos días, luego pasará a un cuarto regular de 3 a 7 días.

Malformación de Chiari

¿Qué es?

La malformación de Chiari es una afección en la que la parte inferior del cerebro, la amígdala cerebelosa (que coordina el movimiento corporal, mantiene el tono y equilibrio muscular, participa en la atención, lenguaje, memoria y aprendizaje), se hernia hacia abajo a través del cráneo y hacia el canal espinal, bloqueando el flujo del líquido cefalorraquídeo. Es una afección común, su incidencia afecta a más de 1 de cada 1000 nacimientos y se ven afectadas tres veces más mujeres que hombres. Muchas veces se toma conocimiento de esta condición durante un examen que se realiza por algún otro problema de salud. Los pacientes suelen buscar atención médica entre los 20 y los 30 años, época en que comienzan a tener síntomas.

Causa

La causa de esta malformación se desconoce. Sin embargo, se cree que puede estar ligada a problemas genéticos de familia, falta de nutrientes en la dieta, infecciones o al consumo de drogas y alcohol durante el embarazo.

Tipos

Según la anatomía del tejido cerebral que se desplaza hacia el canal espinal y de si existen anomalías en el desarrollo del cerebro o de la columna vertebral, se clasifican en varios tipos. Los más importantes son:

- **Malformación de Chiari tipo I**
  - Es el tipo más común, en algunos casos no causa síntomas y no requiere tratamiento.
  - Se produce a medida que el cráneo y el cerebro crecen.
  - Afecta tanto a niños como a adultos.
  - Se inicia con el subdesarrollo del cráneo fetal durante el embarazo, donde la parte posterior del cráneo se desarrolla de un tamaño más pequeño o con deformidad y se produce un apiñamiento del tronco encefálico, el cerebelo y las amígdalas que bloquea el flujo normal de LCR. Esto puede causar en un 65% de los casos siringomielia (quiste lleno de líquido) en la médula espinal y en algunos casos hidrocefalia, cuando el LCR se acumula dentro de los ventrículos del cerebro.
  - Un 25% de los pacientes también pueden presentar anomalías óseas que pueden incluir: invaginación basilar, inestabilidad cervical craneal y escoliosis.
- **Malformación de Chiari tipo II o Malformación de Arnold-Chiari**
  - Suele ocurrir esporádicamente, es congénita y afecta a los bebés.
  - Suele ir acompañada de mielomeningocele (una forma de espina bífida), lo que resultar en una parálisis parcial o completa del área debajo de la abertura espinal.
  - En esta afección hay una malformación en la parte posterior del cerebro, donde se produce un desplazamiento caudal del cerebelo, protuberancia, bulbo raquídeo y cuarto ventrículo a través del foramen magnum hacia el canal espinal, que bloquean el flujo de LCR en el cerebro pudiendo causar hidrocefalia.
  - Si bien su gravedad puede variar mucho, puede causar complicaciones serias que amenazan la vida durante la infancia o la niñez.

Síntomas

Muchos pacientes no presentan signos ni síntomas y no necesitan tratamiento. Si los hubiera, son inespecíficos y varían de un caso a

otro sin relacionarse necesariamente con el tamaño de la hernia de la amígdala cerebelosa.

- **Síntomas de malformación de Chiari Tipo I:**
  - Cefalea occipital severa que empeora luego de toser, estornudar o de esfuerzos repentinos y que puede ir acompañada de dolor de cuello, marcha inestable, mala coordinación de las manos, entumecimiento y hormigueo de pies y manos, mareos, dificultad para deglutir, náuseas, vómitos, asfixia y roquera, zumbido en oídos, debilidad, escoliosis, apnea del sueño y ritmo cardíaco lento.
- **Síntomas de malformación de Chiari Tipo II:**
  - Cefalea occipital severa que empeora luego de toser, estornudar o de esfuerzos repentinos náuseas y vómitos, mareos, dolor cervical y vértigo, fatiga, debilidad general, escoliosis dorsal, tinnitus, dificultad para tragar a sólidos y líquidos, neuralgia del trigémino, sensación anormal de los sentidos o de la sensibilidad en los brazos, manos, piernas, pies y dedos; incontinencia de esfínteres, espasticidad, rigidez muscular con contracturas cérvico dorsales, espasmos de los músculos del ojo que produce movimientos oculares rápidos e involuntarios, dificultad para enfocar la imagen al leer, pérdida de memoria, estados de confusión mental, desorientación, y dolor severo de carácter inflamatorio a lo largo de la columna cervical y dorsal y cambios en el patrón respiratorio.

Diagnóstico

Los métodos diagnósticos más relevantes son los siguientes:

- Un examen clínico es lo primero que se debe realizar con una exploración neurológica.
- Estudios por imágenes:
  - Resonancia magnética (RMN), es una prueba segura e indolora que se usa para evaluar anormalidades estructurales el cerebro, proporciona imágenes del cerebelo para determinar si se extiende hacia el canal espinal, y también brinda información acerca del LCR circundante.
  - Tomografía Axial Computarizada (TAC) puede revelar tumores cerebrales, daño cerebral, anormalidades en los huesos y vasos sanguíneos y otras afecciones.
  - Radiografías del cuello en flexión y extensión para ver las vértebras óseas. Estas imágenes pueden ayudar a identificar cualquier inestabilidad.

Diagnóstico diferencial

La variedad de síntomas de la malformación de Chiari I pueden imitar otras enfermedades que es imprescindible descartar, como fibromialgia, síndrome de fatiga crónica, migraña, esclerosis múltiple, trastorno mental, depresión, enfermedad de los senos nasales, neuralgia del trigémino u otros trastornos neurológicos.

Tratamiento

Las opciones de tratamiento varían según la gravedad de los síntomas, el tamaño de la hernia de amígdalas y la presencia de otras afecciones como la siringomielia.

- Observación (observar y esperar).
- Para los casos con síntomas leves o nulos, se puede recomendar el monitoreo mediante chequeos regulares y resonancias magnéticas periódicas.
- Dependiendo de los síntomas presentes y la gravedad, algunas personas pueden necesitar medicamentos para el dolor o cirugía.

Cirugía

Los objetivos del tratamiento de la malformación de Chiari que se somete a intervención quirúrgica son:

- Descompresión de la unión cervicomedular.
- Detención ó control de la progresión de los síntomas y daños al sistema nervioso causados por la hernia de las amígdalas cerebelosas.
- Restauración del flujo normal de líquido cefalorraquídeo (LCR).

Tipos de cirugía

La cirugía más común para el tratamiento de la malformación de Chiari con síntomas graves o que empeoran, es la descompresión de la fosa posterior. Allí se extrae una pequeña sección de hueso de la parte posterior del cráneo (para aliviar la hipertensión cerebral y de la médula espinal al darle más espacio para el cerebelo y el tronco encefálico) y se crean nuevas vías para drenar el líquido cefalorraquídeo.

La técnica quirúrgica puede variar, según si se presenta una cavidad llena de líquido (siringe) o si hay presencia de líquido en el cerebro (hidrocefalia). Por eso es posible que se requiera colocar una derivación que incluye un tubo flexible con una válvula que dirige el fluido en la dirección deseada, para drenar el exceso de líquido.

En ciertos pacientes con inestabilidad de la columna, debido a escoliosis, síndrome de Ehler-Danlos u otra anomalía ósea, se realiza también fusión espinal, donde se insertan varillas y tornillos para reforzar las vértebras del cráneo y el cuello.

En algunos casos complejos de anomalias de la charnela occipito cervical (poco frecuente) puede ser necesario una cirugía denominada descompresión del la region C1-2 o del odontoides por via anterior. La misma se puede realizar por una vía transoral o por vía endoscopica endonasal extendida.