



Universidad
Zaragoza

TRABAJO FIN DE GRADO

Malformación de Chiari tipo I.
Chiari type I malformation.

Autora

Marina Marzo Lorente

Directora

Dra. Lourdes Santolaria Martínez



Facultad de Medicina, Universidad de Zaragoza.
Departamento de Anatomía e Histología humanas.

Junio 2018

ÍNDICE

1. RESUMEN	3
2. PLANTEAMIENTO Y OBJETIVOS	5
3. MATERIAL Y MÉTODOS.....	5
4. DESARROLLO.....	6
4.1 Concepto y recuerdo anatómico.....	6
4.2 Clasificación.....	8
4.3 Patogenia y mecanismos fisiopatológicos.....	10
4.4 Etiología.....	14
4.5 Prevalencia y evolución.....	15
4.6 Clínica.....	16
4.7 Diagnóstico.....	21
4.8 Diagnóstico diferencial.....	26
4.9 Tratamiento y pronóstico.....	26
5. CONCLUSIONES.....	31
6. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	32

1. RESUMEN

La malformación de Chiari tipo I (MC-1) se caracteriza por la existencia de una ectopia de las amígdalas del cerebelo que se sitúan por debajo del foramen magno, lo que puede asociarse a fenómenos compresivos del tronco del encéfalo, de la médula espinal alta y de los pares craneales. La causa de la MC-1 no es clara y probablemente es multifactorial. La teoría etiopatogénica más aceptada actualmente consiste en un infradesarrollo de la fosa posterior ósea, debido a una insuficiencia en el desarrollo del mesodermo paraaxial, dando lugar a un espacio insuficiente para albergar al cerebelo. Suelen aparecer asociadas a la MC-1 algunas anomalías como la siringomielia, algunas malformaciones óseas craneocervicales o, menos frecuentemente, hidrocefalia. La sintomatología de la MC-1 puede ser muy variable, siendo las cefaleas occipitocervicales y las parestesias las manifestaciones clínicas más frecuentes, seguidas de inestabilidad, disfagia, nistagmo, espasticidad y disfunción de los pares craneales bajos, entre otras. Algunos estudios correlacionan la severidad de la presentación clínica con el tamaño de la herniación, aunque esto todavía está en debate debido a la existencia de pacientes con MC-1 asintomáticos con herniaciones mayores que algunos pacientes con MC-1 sintomáticos. El diagnóstico de la MC-1 se realiza mediante técnicas de neuroimagen, siendo de elección la resonancia magnética nuclear (RMN) craneocervical. Se acepta que una herniación amigdalina $>5\text{mm}$ por debajo del foramen magno tiene una alta sensibilidad y especificidad, por lo que es el límite elegido, aunque no es el único signo radiológico a tener en cuenta. En la actualidad se están desarrollando nuevas técnicas diagnósticas para entender mejor la fisiopatología de la malformación, estudiar la correlación entre los síntomas y el tamaño de la herniación, y para determinar la probabilidad de mejoría clínica tras el tratamiento quirúrgico. La descompresión de fosa posterior es la técnica quirúrgica de elección en los pacientes con MC-1 sintomáticos, pudiendo realizar una duraplastia o únicamente descompresión ósea. Sin embargo, los pacientes con MC-1 asintomáticos suelen manejarse de forma conservadora, siendo necesario un seguimiento clínico y radiológico en el tiempo, y pudiendo tratarse quirúrgicamente si presentaran siringomielia, aunque esto último genera cierta controversia.

Palabras clave: Malformación de Chiari, malformación de Chiari tipo I, malformación de Arnold-Chiari, siringomielia, fosa craneal posterior, unión cráneo-cervical, descompresión fosa posterior, duraplastia.

ABSTRACT

Chiari type I malformation (CM-1) is characterised by caudal ectopia of the cerebellar tonsils through the foramen magnum. This is associated with brain stem, high spinal cord, and cranial nerve compression phenomena. The etiology of CM-1 is unclear and probably multifactorial. The most accepted etiopathogenic theory currently consists of an underdevelopment of the posterior fossa, due to an insufficiency in the development of the paraaxial mesoderm, resulting in an insufficient space for the cerebellum. They usually appear some anomalies associated with CM-1, such as syringomyelia, some craniocervical malformations or, less frequently, hydrocephalus. The symptoms of CM-1 can be very variable, being the most frequent clinical manifestations the occipito-nuchal headaches and paresthesias, followed by instability, dysphagia, nystagmus, spasticity and low cranial nerve dysfunction, among others. Some studies correlate the severity of the clinical presentation with the size of the herniation, although this is still under debate due to the existence of asymptomatic CM-1 patients with greater herniation than some patients with symptomatic CM-1. The diagnosis of CM-1 is made by neuroimaging techniques, being the best imaging modality for evaluation the craniocervical magnetic resonance imaging (MRI). It is accepted that a tonsillar herniation > 5mm below the foramen magnum has a high sensitivity and specificity, so it is the limit chosen, although it is not the only radiological sign to be taken into account. Currently, new diagnostic techniques are being developed to better understand the pathophysiology of the malformation, to study the correlation between symptoms and the size of the herniation, and to determine the likelihood of clinical improvement after surgical treatment. Posterior fossa decompression is the surgical technique of choice in patients with symptomatic CM-1, being able to perform a duraplasty or only bone decompression. However, patients with asymptomatic CM-1 are usually managed conservatively, being necessary a clinical and radiological follow-up, and may be treated surgically if they had syringomyelia, although this generates some controversy.

Key words: Chiari malformation, Chiari type I malformation, Arnold-Chiari malformation, syringomyelia, posterior fossa, craniocervical junction, posterior fossa decompression.

2. PLANTEAMIENTO Y OBJETIVOS

Este trabajo de fin de grado consiste en una revisión bibliográfica sobre el estado actual de la malformación de Chiari tipo I (MC-1). En la elección del tema influyeron varios factores.

Por una parte, el interés en desarrollar un trabajo que pudiera correlacionar la presencia de una anomalía estructural, como es el infradesarrollo de la fosa craneal posterior, con la producción de una serie de consecuencias fisiopatológicas y la aparición de un cuadro clínico determinado. Por otra parte, la aparición de nuevas clasificaciones de la malformación y la falta de concordancia entre la sintomatología y la imagen radiológica en muchos pacientes, hacen necesario actualizar los contenidos e intentar buscar nuevas técnicas diagnósticas que puedan aclarar la fisiopatología y ayudar a seleccionar pacientes candidatos a la cirugía.

El objetivo de este trabajo es conocer datos actuales sobre la etiología, fisiopatología y posibles manifestaciones clínicas de esta malformación en relación con el diagnóstico radiológico. Así como conocer las nuevas técnicas diagnósticas e intentar aclarar qué opción terapéutica favorece más al paciente según sus características.

3. MATERIAL Y MÉTODOS

En primer lugar, se realizó una búsqueda extensa de artículos de evidencia científica en la base de datos *Pubmed-Medline* y la biblioteca electrónica *Scielo*. Para ello se utilizaron distintas palabras clave en función del objetivo de búsqueda como “malformación de Chiari”, “Chiari type I malformation”, “Arnold-Chiari malformation”, “posterior fossa”, “craneocervical junction”, “syringomyelia”, duraplastia” y “posterior fossa decompression”. Haciendo uso de *Google Academic*, se encontraron artículos de revistas científicas como *Journal of Clinical Neuroscience* y *Clinical Neurology and Neurosurgery*, además de artículos publicados en la editorial *Elsevier*.

Los artículos que se obtuvieron para la realización de este trabajo fueron en su mayoría revisiones y estudios descriptivos. Se seleccionaron aquellos publicados en los diez últimos años y se desearon aquellos que no cumplían tal requisito.

En segundo lugar, se realizó una búsqueda en sociedades científicas médicas como SEN (Sociedad Española de Neurología) y SENEC (Sociedad Española de Neurocirugía), desde donde se pudo acceder a la página web de FEMACPA (Federación Española de Malformación de Chiari y Patologías Asociadas), pudiendo consultar en esta última todas las ponencias del I Congreso Nacional de Malformación de Chiari celebrado en Diciembre del 2017 en Barcelona, además de revisar el *Documento de Consenso sobre Malformaciones de la unión cráneo-cervical (Chiari tipo I y siringomielia)*, publicado en 2009.

Finalmente, se seleccionaron algunas imágenes radiológicas de pacientes con malformación de Chiari de la base de datos del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa, aportadas por el Servicio de Radiología de este hospital.

4. DESARROLLO

4.1 CONCEPTO Y RECUERDO ANATÓMICO

Las malformaciones de Chiari son un grupo de trastornos, generalmente congénitos, que tienen en común la ectopia de las amígdalas cerebelosas, que se encuentran herniadas a través del foramen magno. En la MC-1 hay un prolapso de las amígdalas cerebelosas, pero a diferencia de otras variantes, el resto de las estructuras de la fosa posterior no se encuentran desplazadas¹.

La primera descripción de esta malformación la hizo John Cleland en 1883. En 1891, Hans von Chiari, en su trabajo *Acerca de las alteraciones cerebelosas resultantes de la hidrocefalia cerebral*, define esta entidad como *una elongación en forma de cuña de las amígdalas cerebelosas y de la parte medial de los lóbulos inferiores del cerebelo, que corren a lo largo de la médula dentro del canal cervical*. Posteriormente, en 1907, Schwalbe y Gredig, bajo la cátedra de Julius Arnold en la Universidad de Heidelberg, describen cuatro nuevos casos, anteponiendo el nombre de su maestro al de Chiari en la designación de la malformación, hoy reconocido para el tipo II². También puede describirse como una anomalía en la posición del cerebelo, aislada o asociada a otras estructuras del neuroeje³.

Los estudios neurorradiológicos juegan un papel fundamental en la definición de la MC-1, ya que el diagnóstico de ésta se basa en la demostración anatómica de la posición anormal de las amígdalas cerebelosas por debajo del foramen magno. Actualmente se define el trastorno como una herniación de > 5 mm por debajo del plano del foramen magno, aunque algunos autores han propuesto considerarlo a partir de 3 mm⁴. Otros hallazgos por neuroimagen pueden ser una fosa posterior pequeña, un desplazamiento caudal leve del bulbo raquídeo y/o cuarto ventrículo, una angulación de la unión cervicomedular, hidrocefalia,iringomelia y varias malformaciones óseas, como platibasia, invaginación basilar, anomalía de Klippel-Feil o asimilación del atlas por parte del hueso occipital⁵. Muchos casos de MC-1 son asintomáticos y se detectan de forma incidental en neuroimagen³.

Recuerdo anatómico de unión cráneo-vertebral⁵

La unión cráneo-vertebral se puede evaluar en radiografías laterales de esta región, con imágenes de reconstrucción en tomografía computarizada (TC) y con imagen por RMN en plano medio sagital, limitada por dos líneas paralelas, una de ellas se traza entre la parte media del clivus y la protuberancia occipital interna y la otra en la parte media del espacio C2-C3 (Figura 1).

El contenido anatómico de las estructuras comprendidas entre estas líneas se relaciona con la porción basal de la fosa craneal posterior, que incluye: el hueso occipital, el foramen magno, los dos primeros segmentos vertebrales, y sus músculos, articulaciones y ligamentos. Estas estructuras rodean la médula oblongada, la mitad caudal del cerebelo, la porción inicial de la médula espinal, los nervios craneales bajos y el espacio subaracnoideo adyacente. También se

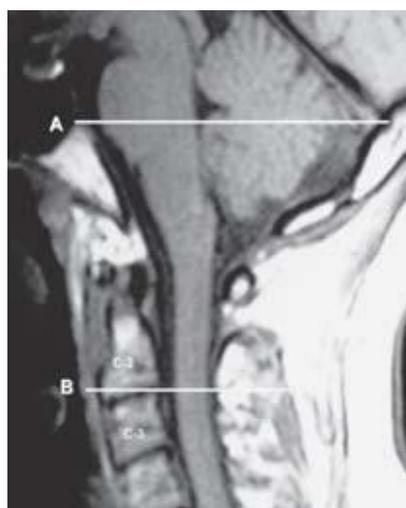


Figura 1. Tomada de Anales de Radiología México, 2006⁵

incluye el extremo distal de ambas arterias vertebrales, las arterias espinales, la mitad caudal de la arteria basilar y sus ramas habituales, principalmente las arterias cerebelosas inferiores y medias, así como las venas de esta región, incluyendo los senos laterales, el golfo y el extremo distal de ambas venas yugulares.

Estructuras óseas de la unión cráneo-vertebral:

El hueso occipital forma el suelo de la fosa posterior y está comprendido por tres partes: una anterior o basioccipucio, dos laterales o exoccipucio y una posterior o supraoccipucio (Figura 2). El basioccipucio o proceso basilar está formado por la mitad inferior del clivus y los tubérculos yugulares. Los segmentos del exoccipucio son estructuras pares a ambos lados del agujero magno, representados principalmente por los cóndilos occipitales. El supraoccipucio o porción escamosa se extiende hacia atrás y arriba del foramen magno, para formar el suelo de la fosa posterior.

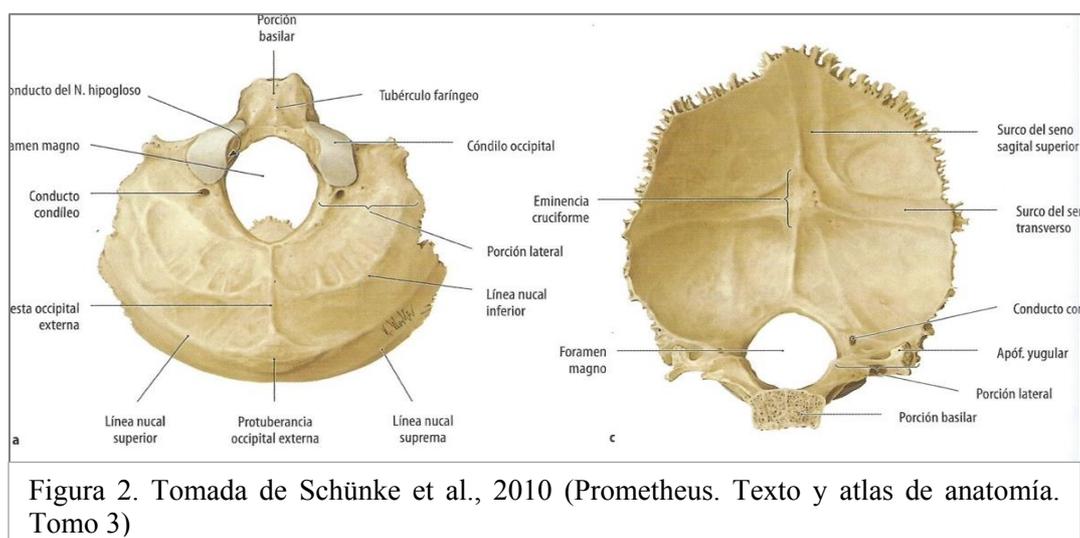


Figura 2. Tomada de Schünke et al., 2010 (Prometheus. Texto y atlas de anatomía. Tomo 3)

El foramen magno es el agujero más amplio de la base del cráneo, formado anteriormente por el basioccipucio, lateralmente por ambos exoccipucios y posteriormente por el supraoccipucio. A nivel del agujero magno la médula espinal se modifica hacia la cavidad endocraneana como médula oblongada, además de que por él transcurren las arterias vertebrales para formar la arteria basilar, las arterias espinales anterior y posteriores, los nervios accesorios (XI) y las venas que comunican con el plexo venoso vertebral interno.

Los cóndilos del occipital son convexos, se localizan en ambos lados del agujero magno y participan en la articulación atlantooccipital, con las facetas cóncavas de las masas laterales del atlas. La articulación atlantooccipital no favorece la rotación de la cabeza, pero permite los movimientos de flexión, extensión y lateralización.

La primera vértebra cervical o atlas (sostén), carece de cuerpo vertebral y está formada por dos arcos, uno anterior y otro posterior, unidos a las masas laterales; éstas presentan en su cara superior la cavidad glenoidea que se articula con los cóndilos del occipital formando la articulación atlantooccipital. Su cara inferior se articula con el proceso articular superior del axis o articulación atlantoaxoidea lateral. En la cara medial de cada una de las masas laterales del atlas se inserta el ligamento transversal del atlas que, junto con el arco anterior, limitan un compartimiento para alojar al proceso odontoideo del axis (Figura 3).

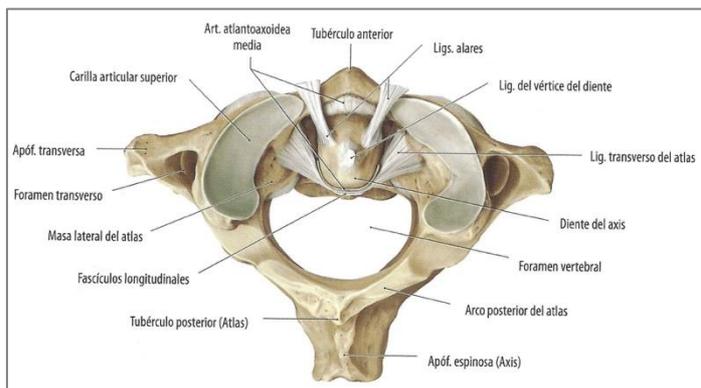


Figura 3. Tomada de Schünke et al., 2010 (Prometheus. Texto y atlas de anatomía. Tomo 3)

La segunda vértebra cervical o axis (girador), presenta en el cuerpo un proceso ascendente llamado odontoides, con dos caras articulares, una anterior para articularse con el arco anterior del atlas, y otra dorsal para la articulación con el ligamento transverso, formando así un semianillo osteofibroso que permite el giro del proceso odontoides. De los bordes laterales del odontoides se originan unos ligamentos

oblicuos, hacia la cara medial de los cóndilos del occipital, denominados ligamentos alares u occípito-odontoides; dorsal a este ligamento se localiza la membrana atlantooccipital posterior o membrana tectoria, que se extiende del borde anterior del foramen magno a la cara posterior del axis y se continúa caudalmente como ligamento longitudinal vertebral común posterior hacia la cara posterior de los cuerpos vertebrales.

La morfología de los componentes osteoarticulares y la función de los músculos esternocleidomastoideo, transversario espinoso de la cabeza, largo de la cabeza, rectos anteriores, posteriores y oblicuos de la cabeza, y las fibras superiores del trapecio, permiten el movimiento de rotación axial, flexión, extensión e inclinación lateral de la unión cráneo-vertebral.

4.2 CLASIFICACIÓN DE LAS MALFORMACIONES DE CHIARI

En 1891, Hans Chiari clasificó estas malformaciones en tres tipos (malformación de Chiari I, II y III), y cuatro años después añadió el tipo IV (Tabla 1). A lo largo de los años, algunas malformaciones encontradas no encajaban en ninguno de estos tipos en términos anatómicos o sintomáticos, por lo que se ha tenido que investigar e identificar nuevas categorías⁶.

Tabla 1. Clasificación de la malformación de Chiari.	
Tipo I	Herniación caudal de las amígdalas cerebelosas mayor de 5 mm por debajo del foramen magnum. Característicamente está asociado a hidrosiringomielia. No suele acompañarse de descenso del tronco del encéfalo o del cuarto ventrículo ni de hidrocefalia.
Tipo II	Herniación caudal a través del foramen magnum del vermis cerebeloso, tronco del encéfalo y cuarto ventrículo. Se asocia con mielomeningocele e hidrocefalia, y de forma menos frecuente, con hidrosiringomielia. Se pueden observar otros tipos de alteraciones intracraneales (hipoplasia del tentorio, craniolacunias, anomalías del conducto de Silvio).
Tipo III	Encefalocele occipital con parte de las anomalías intracraneales asociadas al Chiari II.
Tipo IV	Aplasia o hipoplasia del cerebelo asociada con aplasia de la tienda del cerebelo.
Tomada de Malformaciones de la unión cráneo-cervical (Chiari tipo I y siringomielia). Documento de consenso 2009.	

La caracterización de la MC-1 fue inicialmente anatómica y posteriormente, para ayudar al manejo clínico, se buscó una definición por neuroimagen. Aboulezz⁷ en 1985 y posteriormente Barkovich⁸ fueron los primeros en describir los límites que actualmente todavía se consideran diagnósticos, y que se encuentran entre 3 y 5 mm de herniación. Existe el consenso de que cualquier paciente que presente una herniación amigdalal de 5 mm o más tiene una MC-1, y se hablaría de ectopia amigdalal con descensos entre 3 y 4,9 mm. Sin embargo, algunos autores creen que puede diagnosticarse una MC-1 a partir de 3 mm. En niños, debido a la posición más baja de las amígdalas, que va ascendiendo con la edad, clásicamente se ha considerado MC-1 a partir de una herniación de 5 mm⁶.

La MC-1 es la más frecuente, excepto en edades infantiles, donde es más frecuente la malformación de Chiari tipo 2².

En los últimos años, algunos autores han añadido nuevas formas clínicas a la clasificación clásica de la malformación de Chiari.

- Malformación de Chiari tipo 0 (MC-0): se define como la presencia de siringomielia con mínima herniación amigdalal (<3mm) o sin ella. La siringomielia sin herniación amigdalal se describió por primera vez por Newton en 1969. En 1998, se dio el nombre de malformación de Chiari tipo 0 por Iskandar et al., quienes describieron cinco casos en los que mejoraron los síntomas y el tamaño del syrinx tras la descompresión de fosa posterior. Actualmente, el número de casos descritos de MC-0 ha aumentado, aunque siguen siendo poco frecuentes⁶.

Los síntomas en estos pacientes probablemente se deban a una alteración en el flujo de líquido cefalorraquídeo (LCR) a nivel de la unión craneocervical, como en la MC-1. Es por ello que se le ha denominado también “Chiari borderline” o “fisiopatología Chiari-like”. La obstrucción de flujo de LCR en ausencia de herniación amigdalal se puede atribuir a la fosa posterior pequeña o a los hallazgos intraoperatorios de velos o adhesiones de la aracnoides en la salida del cuarto ventrículo⁶.

La existencia de estos pacientes es uno de los hechos que más apoya la necesidad de revisar la definición actual de la MC-1. Durante los últimos años algunos autores han difundido la idea de que debería definirse la MC-1 como una fosa ósea posterior de tamaño insuficiente para albergar el cerebelo. La herniación de las amígdalas cerebelosas sólo sería una consecuencia de este trastorno anatómico y no aparecería en todos los casos, como demuestran los casos de MC-0. Apoyando esta idea, un artículo de Markunas y colaboradores⁹ incide en las similitudes clínicas, radiológicas y genéticas entre MC-1 y MC-0, concluyendo en que ambas ocurren por mecanismos etiopatogénicos similares y forman parte de un mismo espectro.

- Malformación de Chiari tipo 1,5 (MC-1,5): se aplica este nombre a la MC-1 con el descenso adicional del tronco del encéfalo a través del foramen magno y elongación del cuarto ventrículo. La MC-1,5 puede ser considerada una forma avanzada de MC-1. Una niña asintomática con MC-1, presentó un MC-1,5 y siringomelia varios años después, que se presentó con dolor cervical relacionado con ejercicio⁶.

4.3 PATOGENIA Y MECANISMOS FISIOPATOLÓGICOS

En 1896, Chiari describió diversos mecanismos de la patogénesis de la malformación; la inmadurez ósea y el crecimiento insuficiente del cráneo durante el desarrollo producían una elevación de la presión intracraneal y posteriormente herniación de las amígdalas del cerebelo a través del foramen magno¹⁰. No obstante, esta herniación puede aparecer también de forma secundaria a otras patologías. Estos casos también han recibido el nombre de MC-1, aunque algunos autores creen que se debería limitar este epónimo a los casos puramente primarios.

Desde las primeras publicaciones ha habido múltiples hipótesis que han intentado aclarar la patogenia de la MC-1 y su fisiopatología, pero actualmente no existe ninguna teoría universalmente aceptada que explique esta malformación y sus anomalías asociadas.

Se han propuesto varios **mecanismos o teorías fisiopatogénicas** basadas en la observación de la anatomía mediante técnicas de imagen, siendo fundamental la resonancia magnética nuclear (RMN) y estudios prospectivos de la fisiología de pacientes antes y después de la cirugía. A continuación, se desarrolla cada uno de ellos¹⁰.

- **Constricción craneal:**

Múltiples estudios han demostrado que muchos de los pacientes con MC-1 tienen una fosa posterior pequeña. Consiste en un infradesarrollo de la fosa posterior ósea que es insuficiente para albergar el cerebelo, por lo que éste produce compresión del tronco cerebral y/o herniación tonsilar a través del foramen magno, dificultando así la circulación de LCR y pudiendo producir hidrosiringomielia⁴.

En una de las investigaciones se midieron mediante el uso de radiografía simple las tres estructuras endocondrales del hueso occipital (basioccipucio, exoccipucio y supraoccipucio), y se observó que la longitud de estos era notablemente menor en los pacientes con MC-1, aunque la diferencia del volumen de fosa posterior respecto al grupo control no fue significativo¹¹.

Por lo tanto, se desarrolló **la teoría del déficit del desarrollo basioccipital**. Actualmente se cree que la patogénesis de la MC-1 es resultado de una insuficiencia primaria del mesodermo paraaxial que ocurre en la etapa de desarrollo embrionario inmediatamente posterior al cierre de los pliegues neurales. Esta insuficiencia mesodérmica da lugar a un hueso basioccipital más pequeño que forma una fosa posterior subdesarrollada, dentro de la cual se sitúan las estructuras rombencefálicas con medidas normales. Éstas, con el fin de adaptarse al espacio reducido, quedan comprimidas y se hernian hacia la zona de menor presión, el foramen magno²⁴. Existe controversia sobre qué parte específica del hueso occipital está afectada: la mayor parte de estudios muestran un clivus (formado por basioccipital y basiesfenoides) más corto, concretamente la parte del basioccipital²⁵ mientras otros muestran un acortamiento de la escama o parte supracoccipital¹² o de ambas partes²⁶. No obstante, existe controversia respecto a la aplicabilidad universal de esta teoría, ya que algunos autores han descrito un volumen de fosa posterior normal¹² o incluso incrementado²⁷.

Por otro lado, casi no se ha explorado la **hipótesis del desarrollo de la cresta neural** como posible origen de la MC-1, debido a que la gran mayoría de los estudios se han centrado en el

papel del mesodermo paraaxial. No obstante, que la disfunción de la cresta neural esté implicada no puede descartarse, ya que también origina ciertos elementos de la fosa posterior, como ciertas partes del occipital (protuberancia occipital) y el basiesfenoides⁵.

Existen también múltiples referencias de MC-1 asociadas tanto a **craneosinostosis** no sindrómica como a síndromes de craneosinostosis múltiples. Se observa que un subgrupo de pacientes con MC-1 presenta una sinostosis localizada de las suturas de base de cráneo que sería en estos casos la posible causa del menor tamaño de la fosa posterior¹². La herniación tonsilar es más frecuente en síndromes de craneosinostosis múltiples como los de Crouzon y Pfeiffer, aunque también puede presentarse en casos de craneosinostosis de sutura única.

- **Médula anclada:**

La **teoría de la tracción medular** fue introducida por Penfield y Coburn en 1938 para explicar la MC-1I, ya que estos pacientes presentaban médula anclada en el mielomeningocele. Posteriormente se aplicó también para justificar la herniación amigdalar existente en la MC-1, describiendo la médula anclada como causante de la tracción anómala del tronco del encéfalo y del cerebelo en sentido descendente.

Por lo general, el cono medular se localiza entre L1 y L2 en el adulto normal, pero en el recién nacido se encuentra entre L2 y L3. Cuando el cono queda detenido o anclado en el proceso de ascenso por malformaciones espinales, la movilidad medular y radicular queda restringida, produciéndose un estiramiento de los vasos que irrigan la médula y comprometiéndose la circulación sanguínea, causando daño isquémico del tejido nervioso. La herniación de amígdalas cerebelosas se ha relacionado con médula anclada en algunos pacientes con MC-1 atípico en que el tamaño de fosa posterior era normal y el tamaño del foramen magno mayor que en controles¹². Estos casos pueden presentar empeoramiento del descenso amigdalar paralelo al crecimiento somático¹³ y/o prolapsos cerebelosos tras descompresión de fosa posterior. Además, se ha descrito ascenso de amígdalas cerebelosas tras sección de filum terminale en ciertos pacientes¹⁴.

En los últimos años, algunos autores han vuelto a dar impulso a dicha teoría, implicando a la escoliosis idiopática como factor etiológico común de la MC-1, la platibasia, la impresión basilar y la siringomielia. La escoliosis idiopática, asociada a una desproporción entre el crecimiento raquídeo y el medular provocaría secundariamente una tracción en sentido descendente del tronco encefálico y las amígdalas cerebelosas²³.

- **Inestabilidad o deformidad ósea de base craneal**

Algunos **trastornos genéticos del tejido conectivo** pueden presentar inestabilidad de la charnela occipital (articulación occipitoatlantoaxial). Milhorat y colaboradores¹¹, detectaron síndrome de Ehlers-Danlos y otros trastornos del tejido conectivo en un 12,7% de los pacientes estudiados con MC-1. Además, en un estudio radiológico de la charnela occipital se observó que los pacientes afectados por trastornos del tejido conectivo presentaban cambios dinámicos en varias medidas morfométricas de la charnela como, por ejemplo, una disminución de la distancia entre el basion y la odontoides, que aparecían en la posición erecta, pero eran reducibles mediante tracción cervical o en posición supina.

Además, algunos **trastornos del metabolismo óseo** pueden provocar estenosis del foramen magno. Se ha descrito herniación amigdalar asociada a displasia craneometafisaria¹⁵, enfermedad

de Paget, osteopetrosis¹⁶ y un caso de hueso occipital extremadamente grueso sin otras manifestaciones sindrómicas¹⁷.

Por último, un **traumatismo** también puede causar inestabilidad de la charnela occipital.

- **Alteración del sistema ventricular**¹⁰:

La **hidrocefalia** como desencadenante fue propuesta por el mismo Dr. Chiari en 1891³. Según esta teoría, la hidrocefalia produciría una desproporción entre el continente craneal y el contenido neural, situación que provocaría una herniación de parte del cerebelo y/o tronco del encéfalo hacia el canal cervical. Fue descartada al observarse que no había correlación entre el grado de hidrocefalia y la magnitud de la ectopia amigdalara. Actualmente, la hidrocefalia se considera un fenómeno secundario en la MC-1.

En 1950, James Gardner propuso que el mecanismo de la MC-1 era la **apertura retrasada de la membrana que cubre la salida del cuarto ventrículo** durante el desarrollo fetal y la hidrocefalia obstructiva transitoria con la resultante herniación foraminal de las amígdalas cerebelosas. La única limitación de este mecanismo es que no explica el pequeño tamaño de la fosa posterior que se describe en muchos de los pacientes.

Se llevó a cabo un estudio experimental en el que se inoculó en hámster el reovirus tipo I. Este virus destruye la capa ependimaria ventricular causando una respuesta inflamatoria con posterior gliosis. El resultado fue una obliteración del sistema ventricular en diferentes puntos como el acueducto de Silvio, produciendo una rápida hidrocefalia seguida de herniación cerebelosa. Tras este estudio los autores proponen que la MC-1 puede estar causada por la rápida ocupación del cerebro por la hidrocefalia, incluyéndose la fosa posterior, y su posterior herniación cerebelosa secundaria a la falta de espacio.

- **Hipertrofia focal del sistema nervioso central**:

Esta teoría está basada en un crecimiento anormal del sistema nervioso central durante la cuarta semana del desarrollo embrionario. La **hipertrofia del encéfalo** provocaría un descenso del tentorio que condicionaría un espacio infratentorial de dimensiones reducidas. El crecimiento anómalo del rombencéfalo y del cerebelo provocaría la herniación de las estructuras anatómicas de la fosa posterior a través del foramen magno. La hidrocefalia, según esta teoría, estaría causada por el bloqueo de las cisternas y del foramen magno¹⁰.

- **Formación del pannus periodontoideo**:

Esta hipótesis propone que ciertos casos de MC-1 pueden estar relacionados con el compromiso de espacio a nivel de charnela debido a la formación de un pannus (tejido de granulación de origen inflamatorio) periodontoideo. Un 40% de los pacientes con pannus habían presentado faringitis clínicamente graves o abscesos faríngeos, que podrían ser responsables de la formación de este tejido. Tubbs y colaboradores sugieren que la formación de dicho pannus alrededor de la odontoides puede provocar una mayor compresión en la unión craneocervical que inicie o empeore la sintomatología en algunos casos con MC-1⁴.

- **Hipertensión intracraneal**¹².

En la clínica se ha observado que cualquier patología que aumente la presión intracraneal, como la hidrocefalia, el hematoma subdural o una masa intracraneal, pueden provocar una herniación amigdalar secundaria. A nivel de fosa posterior cualquier proceso ocupante de espacio, como tumores, sangrados o quistes aracnoideos puede provocar un desplazamiento de las estructuras cerebelosas con herniación amigdalar como consecuencia.

- **Hipotensión intratecal:**

Situaciones como una derivación lumbo-peritoneal prolongada, fistulas del LCR o ectasia dural en el contexto de algunas enfermedades del tejido conectivo pueden provocar una pérdida de LCR que provoque una herniación amigdalar secundaria¹⁸.

No obstante, no hay ningún estudio que haya conseguido correlacionar el grado de herniación de las amígdalas cerebelosas y la gravedad de la clínica. Estos hallazgos junto a la aparición de síntomas en pacientes con herniación menor de 5mm, hacen plausible que el mecanismo fisiopatológico subyacente tenga que ver con el desacoplamiento entre el circuito de compensación volumétrica craneocervical y el circuito de mezcla licuoral, evento que ocurre como consecuencia de la distorsión de la circulación de LCR entre la cisterna magna y el espacio subaracnoideo cervical².

Shaffer y colaboradores propusieron que la obstrucción de los espacios subaracnoideos por la fosa posterior anómala provoca una resistencia al paso del LCR a través de la unión craneocervical, que genera una diferencia de presiones a los dos lados del foramen magno que favorecería una herniación de las estructuras de fosa posterior²⁸. La alteración del gradiente de presiones de LCR a través del foramen magno como factor fisiopatológico importante en la MC-1, también ha sido propuesto por otros autores, y parece que juega un papel primordial en el desarrollo secundario de siringomielia²⁹.

En condiciones normales, un porcentaje importante del desplazamiento de LCR que tiene lugar durante un ciclo cardíaco, y que conforma uno de los principales mecanismos de amortiguación volumétrica encefálica, ocurre entre la cisterna magna y el espacio subaracnoideo cervical, en sentido cráneo-caudal en sístole y caudo-craneal en diástole³⁰. En sujetos normales, durante la sístole cardíaca, gran parte de la sangre bombeada al cerebro pasa al sistema venoso central en el espacio intracraneal. A su vez, se movilizan rápidamente entre 0.75 a 1.0 mL de LCR desde la cisterna magna, a través del espacio subaracnoideo, al espacio subaracnoideo cervical a nivel del foramen magno, para compensar el volumen encefálico. Esa cantidad de LCR que está en el sistema intratecal cervical después vuelve al espacio craneal durante la diástole.

En los pacientes con la MC-1 las amígdalas cerebelosas están impactadas en el foramen magno, bloqueando la circulación del LCR que ocurre normalmente durante la sístole cardíaca a través de este espacio. En lugar de circular el LCR entrando y saliendo de la cavidad craneal durante el ciclo cardíaco, son las amígdalas cerebelosas las que se desplazan rápidamente hacia abajo para facilitar la acomodación encefálica, lo que normalmente produciría el LCR desplazándose hacia el espacio cervical. Ese desplazamiento de las amígdalas cerebelosas

produce un aumento de presión en el agujero occipital generando un mayor atrapamiento de LCR y disminuyendo la distensibilidad del espacio.

El desplazamiento caudal de las amígdalas cerebelosas en los pacientes con MC-1 durante la sístole es, como media, un 13% superior con respecto a sujetos sanos como consecuencia de la incapacidad para equilibrar el incremento de volumen que se produce durante la sístole cardíaca con desplazamientos de LCR en la unión cráneo-cervical¹⁰.

Por lo tanto, la fisiopatología y el desarrollo de manifestaciones clínicas de la MC-1 por el enclavamiento de las amígdalas cerebelosas, así como de la siringomielia, se debe principalmente a un patrón circulatorio licuoral anómalo, más que a un grado absoluto de descenso amigdalár¹⁰.

4.4 ETIOLOGÍA

Las posibles causas de la MC-1 con **fosa posterior pequeña** tienen en común el acortamiento del hueso occipital. Estas causas pueden ser:

- Insuficiencia del mesodermo paraaxial (origen embriológico del hueso occipital). Es posible que la característica más importante, y en muchas ocasiones ignorada, en relación a la malformación de Chiari sea el origen somático del hueso occipital¹⁰. Durante el desarrollo embrionario, el número inicial de células que constituirán el mesodermo paraaxial o los somitas es inferior al normal. Aunque los pasos posteriores del desarrollo ocurran con normalidad, el hueso occipital resultante será más pequeño. Esto ocurriría durante la tercera semana de gestación¹⁹. Por tanto, un tamaño normal de las amígdalas cerebelosas en presencia de un hueso occipital subdesarrollado producirá ectopia amigdalár.
- Cierre prematuro de alguna de las sincondrosis: hasta la edad adulta, el hueso occipital continúa creciendo hasta que se cierran las sincondrosis que lo forman y permiten su crecimiento. Si dichas sincondrosis se cierran antes del tiempo habitual, los huesos resultan más pequeños y se produce una craneosinostosis¹².

No obstante, como no todos los pacientes con MC-1 tienen una fosa posterior pequeña, tiene que haber otros factores que puedan producir esta malformación.

Aproximadamente un 20% de los pacientes con MC-1 presenta **malformaciones óseas craneocervicales**²⁰ que provocan una distorsión anatómica a nivel de la charnela occipitocervical, facilitando la herniación amigdalár. Se desconoce si estos trastornos provocan directamente la herniación amigdalár o si se encuentran más frecuentemente asociados a la MC-1 porque comparten una base fisiopatológica común⁴.

Las malformaciones óseas de la charnela craneocervical más frecuentemente asociadas a MC-1 son:

- Platibasia: anomalía ósea consistente en el aplanamiento de la base del cráneo. Esta malformación no da síntomas, pero frecuentemente se acompaña de otras alteraciones.
- Invaginación o impresión basilar: este término se aplica a cualquier desplazamiento en sentido superior de la base craneal. Se habla de impresión basilar cuando la punta de la odontoides del axis sobrepasa en > 2,5 mm la línea de Chamberlain (desde margen posterior de paladar duro a opistion) o si sobrepasa la línea de McRae (entre basion y opistion),

invadiendo el canal espinal. Estos pacientes sufren sobre todo tortícolis, limitación del movimiento cervical y cervicalgias. Los síntomas neurológicos son por compresión medular cervical alta y a veces se acompaña de siringomielia e hidrocefalia³.

- Odontoides retrocurva: la retroflexión odontoidea consiste en la basculación hacia atrás de la apófisis odontoide del axis, llegando a desplazar y comprimir las estructuras nerviosas adyacentes²¹. Un mayor grado de retroflexión se ha relacionado con una mayor prevalencia de siringomielia⁴.

Otra de las principales anomalías que pueden presentar los pacientes con MC-1 es la de las **meninges**. En los pacientes con MC-I la aracnoides se encuentra habitualmente engrosada a nivel del foramen magnum. También se observan con frecuencia varias bandas de duramadre que comprimen el agujero occipital y el arco posterior del atlas. En series quirúrgicas se han descrito aracnoiditis producidas por la fricción repetida de las amígdalas cerebelosas herniadas contra la leptomeninge y la duramadre en el foramen magnum. Se cree que su frecuencia aumenta directamente con el tiempo de evolución de la herniación⁴.

Por otra parte, la existencia de casos en familiares de pacientes con MC-1 apoya una **base genética** de la enfermedad. Aunque existen pocos estudios, se ha detectado MC-1 en familiares de primer y segundo grado de pacientes afectados entre un 12% y un 21%²², aunque siempre ha de considerarse una exposición ambiental común. Es muy probable que la agregación familiar esté infravalorada, ya que sólo se detectan los casos sintomáticos y no se realizan estudios de neuroimagen de rutina a familiares. A pesar de estos datos, se conoce muy poco sobre las bases genéticas de la enfermedad.

Los genes candidatos en los estudios de MC-1 son aquellos implicados en el desarrollo del hueso occipital y aquellos cuya mutación causa síndromes genéticos que se asocian a esta malformación o juegan un papel en el crecimiento del mesodermo paraxial y su diferenciación, soliendo producir anomalías de los huesos de la base del cráneo o charnela occipito-cervical.

Hasta el momento se han identificado únicamente mutaciones en el gen GDF6, cuya alteración también puede causar síndrome de Klippel-Feil⁹. El gen GDF6 (growth differentiation factor) forma parte de la familia BMP (proteínas morfogénicas del hueso), las cuales participan en el reclutamiento de células hacia el surco primitivo que dará lugar al mesodermo paraaxial. El modelo de herencia en la MC-1 no está claro. En general, parece seguir un patrón autosómico dominante de penetrancia variable, pero también se han descrito casos sugestivos de herencia autosómico-recesiva²².

4.5 PREVALENCIA Y EVOLUCIÓN

En la imagen, la malformación de Chiari se define típicamente como la herniación de la amígdala cerebelosa igual o mayor de 5mm por debajo del foramen magnum. Basándonos en esta definición, diversos estudios de prevalencia por imagen estiman una prevalencia de malformación de Chiari entre 0.24% y 3.6% de la población³¹. Esta variación se debe a las diferencias de sensibilidad de los estudios, así como a las diferentes poblaciones que han sido analizadas.

El mayor estudio retrospectivo que se realizó sobre la prevalencia de la MC-1 examinó un gran número de pacientes seleccionados por las imágenes cerebroespinales. Este estudio describió la prevalencia de la imagen en vez de definir la verdadera prevalencia de la

malformación. La principal limitación de este planteamiento fue que los pacientes a los que se les realizaba la RMN no eran representativos de la población general, ya que éstos eran los que habitualmente presentaban síntomas neurológicos, por lo que las estimaciones de la prevalencia por imágenes están influenciadas por un sesgo de detección cuando la malformación está asociada a síntomas³¹. La prevalencia de MC-1 sintomática se estimó en un 0.1%³². De todas formas, debido al gran porcentaje de pacientes asintomáticos, es probable que la prevalencia sea mayor en la población general y que muchos pacientes con esta malformación nunca lleguen a recibir atención médica ni a diagnosticarse³³.

Algunos estudios³⁴ llevados a cabo sobre la prevalencia de la MC-1 se han visto claramente influenciados por la edad de la población estudiada. La prevalencia de una posición baja de las amígdalas cerebelosas, así como de MC-1, es considerablemente mayor en niños y adultos jóvenes que en personas más mayores.

Los cambios en la imagen según la edad probablemente reflejen cambios que ocurren a lo largo de la vida. En condiciones normales en el niño pequeño, el cerebelo suele llegar al 90% de su volumen final aproximadamente a los dos años de vida, mientras que el crecimiento del cráneo continúa, permitiendo una ascensión de las amígdalas³⁵. En los pacientes con MC-1 en los que hay una hipoplasia del hueso occipital, no se produciría ese ascenso y acomodación de las amígdalas cerebelosas, quedando éstas descendidas.

Otra investigación reciente indica que la posición de las amígdalas cerebelosas desciende conforme avanzamos en edad hasta los treinta años aproximadamente, y posteriormente asciende a lo largo de toda la vida adulta³⁴. Por ello surge la pregunta del porqué de la aparición de manifestaciones clínicas a estas edades en algunos casos descritos. Una de las hipótesis(*) es que años de actividad normal, incluyendo la realización de esfuerzo físico, así como la tos, genera un descenso progresivo de las amígdalas del cerebelo hasta que interfiere en la circulación del LCR a nivel del foramen magno. También se ha observado en varios estudios(*) que una cuarta parte de los pacientes adultos que han comenzado a tener síntomas de la ectopia amigdalár tienen un antecedente reciente de trauma. Por ello se considera también importante la correlación entre el trauma y el descenso de las amígdalas cerebelosas.

Respecto a la distribución de la MC-1 por géneros, aunque afecte a ambos sexos, varios estudios han demostrado una mayor prevalencia en mujeres, con ratios mujer/hombre que oscilan entre 1,3 a 3,1. El sexo femenino parece tener una posición más baja de las amígdalas cerebelosas en comparación con el masculino en todos los rangos de edad³¹.

4.6 CLÍNICA

A pesar de tratarse de un trastorno embrionario, la sintomatología de la MC-1 suele comenzar en la segunda o tercera década de vida, pudiendo aparecer antes en los pacientes que asocian siringomielia. Los síntomas suelen ser de inicio insidioso y curso progresivo, aunque en ocasiones puede comenzar de forma brusca tras un traumatismo cervical, por maniobras de manipulación del cuello o tras realizar maniobras de Valsalva¹. La sintomatología puede ser fluctuante, con periodos de reagudización y remisión.

Existe mucha variabilidad clínica entre los pacientes con MC-1. Algunos aparecen asintomáticos, mientras otros presentan manifestaciones clínicas inespecíficas o signos neurológicos graves¹.

Cuando la MC-1 es sintomática puede presentarse de diversas formas. En la serie de Milhorat³⁶ los síntomas y/o signos fueron cefalea (81%), alteraciones oculares (78%), síndrome parecido a la enfermedad de Menière u otros signos otoneurológicos (74%), afectación de pares craneales bajos (52%), tales como apnea del sueño, fasciculación de la lengua, disfagia o disartria, y alteraciones de médula espinal (84%) como siringomielia o escoliosis.

Diversos estudios han descrito en detalle cada una de las distintas manifestaciones clínicas que podrían aparecer en la MC-1, las cuales se describen a continuación.

La forma de presentación más frecuente es la **cefalea de localización occipital-suboccipital**, siendo el motivo de consulta inicial en un 70% de los pacientes con MC-1. Este dolor suele ser de carácter opresivo y de corta duración, y suele desencadenarse o agravarse con maniobras de Valsalva, esfuerzo físico, tos o cambios posturales. Es frecuente la mejoría de este síntoma con la craneotomía suboccipital². En ocasiones, también pueden superponerse a cefaleas de diferente etiología como la migraña o cervicalgias que irradian a región suboccipital³⁷. Estas **cervicalgias** suelen acompañarse de molestias continuas, urentes y profundas, localizadas en los hombros, la nuca, el pecho y las extremidades superiores que típicamente aumentan con maniobras de Valsalva¹.

En la literatura también se han descrito varios casos que han debutado con clínica de **hipertensión intracraneal** como papiledema, diplopía, cefaleas, vómitos y aumento de la presión del LCR³⁸. La sintomatología por obstrucción de la circulación de LCR puede tener un carácter intermitente dependiente de la posición³⁹, y además se ha registrado una menor reducción de la presión intracraneal tras el paso de supino a bipedestación en los pacientes con MC-1 comparado con controles sanos, indicando la obstrucción del paso del LCR al canal espinal⁴⁰.

La compresión de las amígdalas característica de la MC-1 puede dar lugar a una interrupción de las conexiones bidireccionales que presenta el **cerebelo** con áreas corticales y subcorticales cerebrales, produciendo alteraciones de la función cognitiva³². Investigaciones recientes han identificado en los pacientes con distintas alteraciones neuropsicológicas y afectivas:

- a) Alteraciones de la función ejecutiva, tales como planificación, flexibilidad, razonamiento abstracto, fluidez verbal y memoria de trabajo, pudiendo aparecer perseveraciones, distraibilidad o inatención. Se asocian con lesiones en el córtex prefrontal.
- b) Alteraciones en la cognición espacial, incluyendo desorganización visuoespacial y alteraciones de la memoria visuoespacial. Se asocian con lesiones en el lóbulo parietal o del lóbulo temporal derecho.
- c) Alteraciones en la producción del lenguaje, como disminución de la fluencia verbal y el procesamiento lingüístico. Se asocian con patología del lóbulo temporal o frontal.
- d) Cambios afectivos y motivacionales, como cambios de personalidad, típicamente en forma de afecto embotado o extravagante y conducta inapropiada o desinhibida. Se asocian con lesiones en el área límbica como el cíngulo o el giro hipocampal.

Esto se ha descrito como un **síndrome afectivo-cognitivo cerebeloso** o síndrome de Schmahmann, y es el que mejor describe el déficit de procesamiento emocional presente en algunos pacientes⁴¹.

Además, la compresión amigdalalar también puede producir un **síndrome cerebeloso**, siendo éste un hallazgo común, describiéndose en casi tres cuartas partes de los enfermos. Suele cursar

con inestabilidad y disimetría, y parece ser debido tanto al propio conflicto de espacio existente en la fosa posterior como a la anómala transmisión de energía que ocurre durante la sístole como consecuencia del desacoplamiento del circuito de amortiguación volumétrica licuoral².

En casos más graves, como consecuencia de la compresión medular o del tronco del encéfalo a nivel del foramen magno, es posible la aparición de síntomas de compromiso de pares craneales, de vías sensitivas y/o motoras, y de núcleos nerviosos del tronco del encéfalo, así como de los fascículos nerviosos que discurren a su través para alcanzar la médula o el diencéfalo¹ (Figura 4).

Compromiso de pares craneales: los pares craneales se afectan en un 15-25% de los casos. Según el par craneal (pc) que esté afectado se presentará con una sintomatología u otra.

- Afectación del VIII pc y vías vestibulocerebelosas:

La manifestación otovestibular más frecuentemente descrita en los pacientes con MC-1 es la inestabilidad (49%), seguida de vértigo (18%), nistagmo (15%) e hipoacusia neurosensorial (15%), unilateral o bilateral, a veces detectada sólo en la audiometría o los potenciales evocados de tronco. Dentro del nistagmo, el más frecuente es el nistagmo horizontal (74%), seguido del vertical hacia abajo (18%). El vértigo característico de la MC-1 es posicional o desencadenado por los movimientos de la cabeza. Otras manifestaciones audiovestibulares menos frecuentes son los acúfenos (11%), la plenitud ótica (10%) y la hiperacusia (1%). Sin embargo, resulta complejo diferenciar el origen de estos síntomas audiovestibulares en estos pacientes, pues en muchas ocasiones no es posible descartar la presencia de enfermedad periférica concomitante².

- Afectación de los pares craneales III, IV y VI o nervios oculomotores:

Su afectación produce diplopía binocular. Aunque no relacionado con estos nervios craneales, también se ha descrito sintomatología ocular intermitente en forma de dolor o presión retroorbitaria, fenómenos visuales como fotopsias o moscas volantes, visión borrosa, fotofobia, y alteraciones de campo visual⁴⁰.

- Afectación de pares craneales bajos (IX, X, XI):

Dentro de las manifestaciones más típicas de MC-1 se encuentra la afectación de los pares craneales bajos, principalmente IX y X pc, que producirá una sintomatología predominante de disfonía, por disfunción o parálisis de las cuerdas vocales, y disfagia. Frecuentemente deriva en patología respiratoria secundaria a esta disfunción, en forma de broncoaspiración².

Pueden producirse trastornos respiratorios que no se acompañan de disfunción en la deglución, sino que están relacionados principalmente con el mal control de la función durante el



Figura 4. Tomada de Haines et al., 2014 (Principios de neurociencia)

sueño, debido a que es el momento en que la respiración depende únicamente de mecanismos automáticos. Estos eventos respiratorios centrales se deben a la compresión de los centros respiratorios centrales a nivel del bulbo, compresión de los pares craneales IX y X, responsables de las cuerdas vocales y la musculatura faríngea, y/o una alteración de los nervios aferentes causada por la expansión de la siringomielia. Publicaciones recientes sugieren que la apnea-hipopnea del sueño puede estar presente en más de la mitad de los pacientes con MC-1 sintomática, habiéndose descrito incluso casos de muerte súbita probablemente relacionados con estos fenómenos. No obstante, los pacientes con MC-1 también tienen factores anatómicos que pueden facilitar la aparición de eventos obstructivos, como la macroglosia, aumento de perímetro cervical y la retrognatia. Por tanto, un aspecto importante en el manejo de los pacientes con MC-1 es la realización de un diagnóstico y tratamiento precoz de las alteraciones respiratorias, con la finalidad de minimizar la potencial morbimortalidad asociada a estos trastornos. Se recomienda hacer un estudio polisomnográfico en los pacientes que presenten una sospecha clínica de estas alteraciones⁴².

- Afectación de otros pares craneales (V, VII, XII)³⁷:
 - a) Disfunción V pc: Se ha descrito asociado a MC-1 una neuralgia trigeminal con síndrome de Horner ipsilateral, lo que se conoce con el nombre de neuralgia paratrigeminal de Raeder⁴³. Además, también puede debutar en forma de disfunción sensitiva sin dolor produciendo queratopatía neurotrófica y disminución de la sensibilidad termoalgésica de la hemicara⁴⁴.
 - b) Disfunción VII pc: Se ha descrito la afectación del VII pc en forma de espasmo hemifacial, que suele aparecer como primer y único síntoma, aunque también se ha descrito algún caso con sintomatología de paresia facial transitoria e inducible por movimientos del cuello.
 - c) Disfunción XII pc: se ha descrito en la mayoría de los casos asociada a otra sintomatología clínica como afectación de otros pares craneales o cefaleas y mucho más raramente de forma aislada. Puede presentarse en forma de atrofia de hemilengua y fasciculaciones.

Compromiso vías sensitivas: las **parestias** en las extremidades superiores son el segundo síntoma que con mayor frecuencia suelen referir los pacientes, apareciendo en un 61% de los casos, y llegando a igualar en algunos estudios a la prevalencia de aparición de la cefalea occipitonucal².

Compromiso vías motoras: puede manifestarse con **debilidad y espasticidad** en las cuatro extremidades, siendo levemente más frecuente en las extremidades superiores (44%) que en las inferiores (39%)¹.

Compromiso núcleos y fascículos nerviosos del tronco del encéfalo: puede provocar un cuadro clínico abigarrado con sintomatología variada, que incluye caídas bruscas sin pérdida de conciencia (drop-attacks), apneas, disfonía, disfagia, disartria, arritmias cardíacas o alteración del control de los esfínteres².

En los pacientes con MC-1 que asocian **siringomielia** puede aparecer diferente clínica según su extensión. Si se extiende hacia los cordones laterales de la médula, produce debilidad e hiperreflexia en extremidades inferiores, con compromiso de la sensibilidad táctil y síndrome de Horner, este último debido a alteración intermediolateral a nivel C8, T1 y T2. En caso de extensión hacia los cordones posteriores, puede existir ataxia sensitiva seguida de compromiso de la sensibilidad profunda. Si la cavidad siringomiélica se extiende hasta el bulbo, puede

comprometer también los pares craneales bajos, a veces de forma indistinguible de la manifestación clínica que puede originar el Chiari por compresión³⁷. Por lo general, cuanto más distal se encuentre la cavidad siringomiélica, menos probable es que se relacione con la malformación de Chiari⁴.

La relación entre MC-1 y siringomielia está bien establecida. La MC-1 puede derivar en la formación de una cavidad siringomiélica como resultado de un flujo anormal de LCR a nivel del foramen magno. La onda pulsátil sistólica en el espacio subaracnoideo combinado con la obstrucción del foramen magno provocaría una propulsión forzada de LCR a través del canal central resultando en la formación de la cavidad siringomiélica. Algunos autores⁴⁵ proponen que, ya que el líquido de la siringomielia difiere del LCR en cuanto a composición, podría ser el trauma mecánico compresivo el causante de daño al tejido medular y extravasación de filtrado plasmático hacia la cavidad siringomiélica. La siringomielia puede encontrarse hasta en el 75% de algunas series de pacientes con MC-1 que han sido sometidos a cirugía descompresiva, pero debido a que los neurocirujanos tienden a indicar cirugía si existe siringomielia asociada, la prevalencia real de siringomielia en pacientes con MC-1 es mucho más baja. En una cohorte pediátrica de MC-1 detectada mediante revisión de RMN craneales³³, 23% pacientes presentaron siringomielia y en 86% se localizó en zona cervical. Los pacientes con siringomielia presentaron un mayor descenso medio amigdalár que los pacientes sin siringomielia, y presentaron más frecuentemente alteraciones en el flujo de LCR en foramen magno. A la inversa, casi el 90% de las siringomielias se asocian con malformación de Chiari, aunque actualmente no hay ningún consenso acerca de la correlación entre el grado de herniación amigdalár y la presencia de siringomielia⁴⁶. Algunas de las características asociadas con una mayor prevalencia de siringomielia son el sexo femenino, la edad avanzada, la forma alargada de las amígdalas cerebelosas y la impresión basilar³¹.

En la siringomielia, la sintomatología también puede presentarse como un **síndrome centromedular progresivo**². La clínica típica consiste en debilidad segmentaria con arreflexia e hipoestesia disociada, que está “suspendida” sobre la nuca, hombros y parte superior de los brazos (distribución en esclavina), y posteriormente se extiende hacia las manos. Esta pérdida sensorial disociada consiste en una pérdida de sensibilidad termoalgésica y preservación de las sensaciones del tacto y de la vibración. La mayoría se inicia asimétricamente con pérdida sensorial unilateral¹.

La **escoliosis** no es infrecuente en los pacientes con MC-1 que asocian siringomielia. Un estudio reciente⁴⁷ en pacientes pediátricos propone que, aunque la siringomielia es un factor independiente asociado a escoliosis, la presencia de MC-1 sin siringomielia asociada no predispone a escoliosis por sí sola. En los pacientes con MC-1 y siringomielia la escoliosis habitualmente tiene la curvatura a la izquierda, a diferencia de la escoliosis idiopática que suele ser dextroescoliosis. El mecanismo implicado en la aparición de una escoliosis en caso de siringomielia parece ser la lesión de la segunda motoneurona por la cavidad siringomiélica en expansión en la zona de inervación de los músculos del tronco, que genera un desbalance muscular de los músculos paravertebrales. En casos de escoliosis muy severa, de convexidad izquierda o con dobles curvas se aconseja realizar RM medular para descartar siringomielia (4). Es fundamental identificar a pacientes con este diagnóstico ya que una cirugía correctora de la escoliosis podría conllevar riesgo neurológico si no se han tratado previamente la siringomielia y la malformación de Chiari⁴⁵.

Se han descrito algunos casos de **ansiedad** asociados a MC-1⁴². Los autores proponen que la compresión del tronco del encéfalo provocaría una alteración de los núcleos serotoninérgicos del rafe, reguladores de las respuestas de ansiedad, y del locus coeruleus, responsable del aporte noradrenérgico del córtex y por tanto un importante regulador de la ansiedad. No puede descartarse la ansiedad secundaria a sufrir una enfermedad como es la MC-1, además de los efectos de la falta crónica de sueño en caso de los trastornos respiratorios durante el sueño que presentan estos pacientes. Por el momento no existen suficientes estudios que puedan atribuir el trastorno por ansiedad a la MC-1, debido a la gran prevalencia de dicho trastorno en la población general.

4.7 DIAGNÓSTICO

El diagnóstico de la MC-1, sintomático o no, se realiza mediante técnicas de neuroimagen. La piedra angular en el diagnóstico es la RMN, que debe incluir la médula espinal completa (cervical, dorsal y lumbar) para poder delimitar la extensión de la siringomielia, en caso de que se presente, así como evaluar las estructuras de la fosa posterior y la presencia de hidrocefalia. Con la RMN también se pueden realizar estudios volumétricos de la fosa posterior y estudios de dinámica de flujo. Los datos más frecuentes en estos pacientes son la compresión del espacio subaracnoideo posterolateral al cerebelo, herniación de las amígdalas cerebelosas de al menos 5mm, reducción de la altura del supraoccipucio e incremento de la inclinación del cerebelo. Las radiografías simples y la tomografía axial computarizada se utilizan, sobre todo, para el estudio de las anomalías óseas¹.

Las técnicas avanzadas de imagen se utilizan para facilitar y mejorar la evaluación de la MC-1, así como para proporcionar datos más precisos de sus efectos sobre la dinámica de la circulación de LCR. Los principales objetivos de estas técnicas son: a) determinar si los síntomas presentados por el paciente están o no relacionados a la MC-1; b) determinar la probabilidad de que la descompresión posterior mejore los síntomas; y c) ayudar al entendimiento de la fisiopatología de esta malformación²¹.

Las técnicas avanzadas de imagen en la MC-1 incluyen²¹:

- Secuencias de RMN sensibles al flujo de LCR a nivel del foramen magno, mediante técnicas de contraste de fase con gatillo electrocardiográfico.
- Cine-RMN con gatillo de pulso para evaluar el movimiento de las amígdalas cerebelosas a nivel del foramen magno.
- Volumetría cuantitativa de la fosa posterior y biometría de la base de cráneo.
- Imágenes con tensor de difusión en resonancia magnética de la médula espinal.

La popularización a mediados de los años 90 de las secuencias de RMN sensibles al flujo del LCR, mediante técnicas de contraste de fase con gatillo electrocardiográfico e imágenes dinámicas en formato de cine de ciclo cerrado, ha permitido caracterizar el comportamiento circulatorio del LCR en la charnela cráneo-cervical tanto en sujetos normales como en pacientes con malformación de Chiari². Actualmente, los estudios de la dinámica del LCR se emplean de rutina para determinar la gravedad de la obstrucción, ya que se ha observado una correlación con el desarrollo y gravedad de los síntomas²¹.

El diagnóstico de la MC-1 podría dividirse en diagnóstico radiológico y diagnóstico con técnicas de imagen avanzada.

- **Diagnóstico radiológico:**

La posición normal de las amígdalas cerebelosas se encuentra entre 8mm por encima del foramen magno hasta 5mm por debajo de este. Cuando hay un desplazamiento caudal de más de 5mm se considera generalmente criterio diagnóstico de la MC-1. No obstante, el 30% de los pacientes con un desplazamiento entre 5 y 10mm de las amígdalas cerebelosas estarán asintomáticos, mientras que otros pacientes con un desplazamiento de 3 a 4 mm pueden presentar clínica²¹.

Por ello, la definición de la MC-1 ha cambiado a lo largo de diferentes estudios. Las definiciones más frecuentemente usadas son: a) un desplazamiento de las amígdalas cerebelosas menor de 3mm por debajo del foramen magno es normal; b) un desplazamiento mayor de 5mm en adultos es criterio de MC-1; c) un desplazamiento entre 3 y 5mm se considera ectopia amigdalar cerebelosa benigna o amígdalas cerebelosas bajas, y requiere una correlación con otros hallazgos radiológicos o clínica (Figura 5). La imagen en un corte sagital de un desplazamiento de amígdalas cerebelosas con forma alargada o de cuña sobre el foramen magno ayuda a distinguir la MC-1 con la ectopia amigdalar.

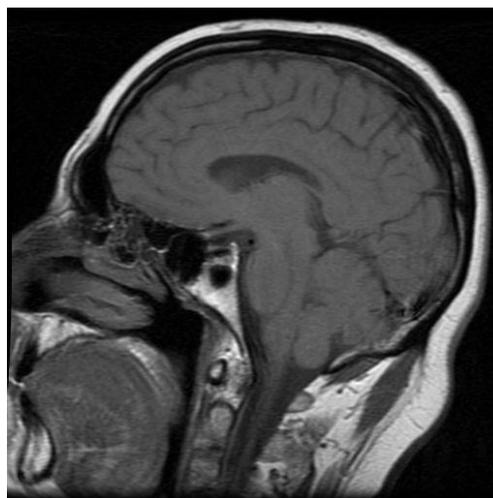


Figura 5. RMN de ectopia amigdalar vs MC-1. Tomada de la base de datos del Hospital Clínico Universitario Lozano Blesa de Zaragoza.

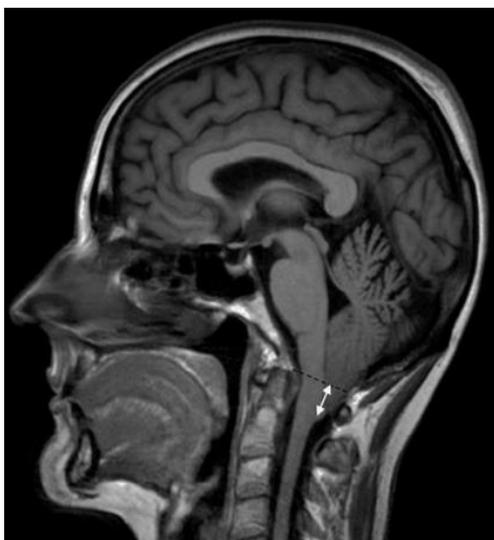


Figura 6. Tomada de Guerra Jiménez G. et al., 2015²

Para la caracterización de herniación de las amígdalas cerebelosas se utiliza como referencia la **línea de McRae**, línea imaginaria que va desde el basión (borde anterior del agujero magno) hasta el opistión (borde posterior del agujero magno). Las medidas se realizan desde el nivel más inferior del foramen magno hasta la parte de la amígdala que se encuentre en la posición más baja²¹ (Figura 6).

El estudio de la columna vertebral es fundamental en la evaluación inicial por el alto porcentaje de siringomielia asociado a la MC-1. La aparición de siringomielia es más frecuente entre los segmentos C4 y C6, aunque puede aparecer a cualquier nivel de la médula espinal. La formación de syrinx afecta a la longitud de la médula y aparecen cavitaciones a lo largo de ella.

Los pacientes con MC-1 también pueden tener hidrocefalia y múltiples anomalías cráneo-cervicales, como la impresión basilar, la compresión anterior del tronco del encéfalo, la asimilación atlanto-occipital, un clivus corto o escoliosis²¹.

La impresión basilar es muy sugestiva de inestabilidad de la unión cráneo-cervical, y puede ser evaluada mediante distintas mediciones, incluyendo su relación con la apófisis odontoides mediante la línea de Chamberlain (línea dibujada desde la parte posterior del paladar duro hasta el opistión), la línea de McRae (descrita anteriormente), la línea de Wackenheim⁴⁸ (dibujada en el plano sagital del clivus hasta el canal cervical), la línea de McGregor (desde margen posterior del paladar duro a la parte más baja de la escama occipital), la longitud del clivus (medida desde la parte superior del dorso de la silla turca hasta el basión), la anchura anteroposterior del foramen magnum y el ángulo basal o clivoaxial (Figura 7). El ángulo clivoaxial lo definió Smoker⁴⁹ como el ángulo formado por la intersección entre la línea de Wackenheim y la línea dibujada sobre la superficie posterior del cuerpo del axis y la apófisis odontoides. En sujetos normales el ángulo cráneo-cervical mide desde 150° en flexión, hasta 180° en extensión. En algunos pacientes con MC-1 este ángulo puede ser más agudo (por debajo de 125°), produciendo una compresión ventral de la unión cervicomedular. Se reconoce que las referencias mencionadas pueden variar en un rango normal, por lo que es conveniente emplear más de una medición.

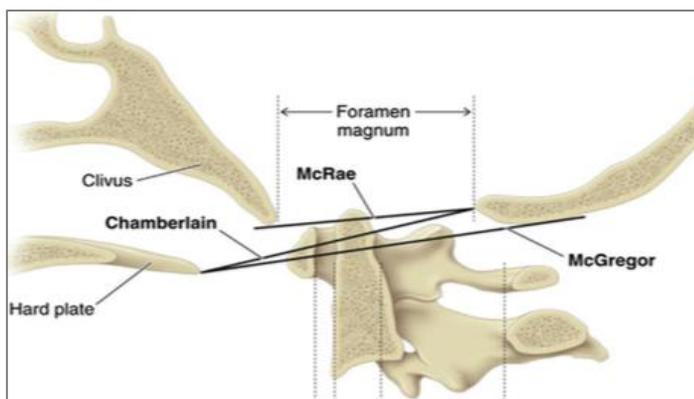


Figura 7. Tomada de Ridder et al., 2015⁶⁰

Si existe una compresión anterior del tronco del encéfalo, se deben incluir imágenes radiológicas en flexión y extensión occipito-cervical para evaluar el desplazamiento patológico. La tomografía computarizada sin contraste define la anatomía ósea, y junto a la RMN permite evaluar las arterias vertebrales, las cuales se ven en algunas ocasiones afectadas en el contexto de compresión anterior tronco-encefálica.

No obstante, una de las medidas estáticas más importantes para la elección del tratamiento a realizar en pacientes con MC-1 y compresión anterior del tronco del encéfalo, es la línea perpendicular a la línea basion-C2 (B-C2; línea desde el basion hasta la parte más inferoposterior del cuerpo vertebral C2), también llamada pB-C2 (línea que va de la apófisis odontoides hasta la cara anterior de la duramadre) (Figura 8). Se realizó un estudio que demostró que los pacientes con una pB-C2 menor de 9mm fueron tratados de forma exitosa únicamente con descompresión de fosa posterior, mientras que medidas de pB-C2 por encima de 9mm requirieron una estabilización occipito-cervical, en ocasiones con descompresión anterior, además de descompresión de fosa posterior. A pesar de que las medidas no han sido validadas con un gran número de pacientes, esta distancia se ha usado como una medida objetiva de la compresión anterior troncoencefálica y la retroflexión odontoides⁵⁰.

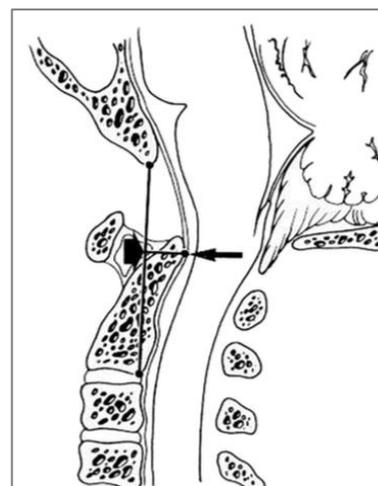


Figura 8. Tomada de Ridder et al., 2015⁶⁰

- **Diagnóstico avanzado²¹:**

Dentro del diagnóstico avanzado existen diferentes pruebas diagnósticas, nombradas anteriormente, que se van a analizar a continuación.

- 1) *La RMN sensible al flujo de LCR mediante técnicas de contraste de fase con gatillo electrocardiográfico.* La circulación de LCR a través del foramen magno está sincronizada rítmicamente con el pulso cardíaco. Cuando la sangre bombeada llega al cerebro durante la sístole cardíaca, la rigidez del cráneo y la no compresibilidad del líquido requieren que algo salga de la cavidad craneal para mantener en valores normales la presión intracraneal. La salida de LCR a través del foramen magno hacia la cavidad espinal amortigua la diferencia de presiones hasta la diástole cardíaca, donde el LCR vuelve a la cavidad craneal. En la MC-1 hay una restricción del flujo de LCR a través del foramen magno, lo que genera unas velocidades mayores y turbulencias durante el ciclo cardíaco. Todo esto se puede medir usando una RMN en contraste de fase. Esta prueba requiere la realización de un electrocardiograma para ver los ciclos cardíacos, la toma de imágenes en el plano axial y sagital a nivel del foramen magno, el ajuste de una velocidad inicial máxima anticipada del LCR de 5 a 10cm/s y la repetición del estudio con una velocidad mayor cuando cause solapamiento o velocidades menores si no se puede visualizar bien el LCR.

Generalmente, la velocidad del flujo de LCR en sentido cráneo-caudal muestra una señal hiperintensa, mientras que en sentido caudo-craneal es hipointensa. Para cuantificar la velocidad del LCR es de especial interés la región anterior y posterior del foramen magno en su parte inferior. En sujetos normales, la circulación de LCR es equivalente en la zona anterior y posterior de la médula espinal durante el ciclo cardíaco, el flujo es uniforme en ambas direcciones sin producirse solapamiento en ninguna región de interés y la velocidad ronda los 2.4cm/s la sistólica y 2.8cm/s la diastólica. Los pacientes con Chiari I han demostrado tener velocidades aumentadas con un promedio de 3.1cm/s la sistólica y de 4.0cm/s la diastólica. El flujo tampoco es uniforme, especialmente en el plano axial, secundariamente a la obstrucción mecánica durante el ciclo cardíaco. Cuando el grado de obstrucción aumenta, habitualmente se altera primero en la zona posterior y progresivamente la zona anterior de la unión cráneo-cervical. En estos pacientes el flujo es bidireccional, ocurre en sentido caudal y craneal simultáneamente, normalmente observado como un solapamiento focal en vez de una mayor velocidad de flujo.

- 2) *Cine-RMN del movimiento de las amígdalas cerebelosas.* En los pacientes con MC-1, los cambios de velocidad de flujo de LCR se acompañan en algunas ocasiones de desplazamientos anormales del tronco del encéfalo y la parte superior de la médula espinal. Se utilizan técnicas como la secuencia rápida de imágenes (true-FISP) que, acompañada de la medición del ritmo cardíaco, pueden identificar el movimiento pulsátil de estas estructuras del cerebro durante el ciclo cardíaco. Estas técnicas identifican un mayor desplazamiento pulsátil cráneo-caudal de las amígdalas cerebelosas, así como de la parte superior de la médula espinal, en pacientes con MC-1. El desplazamiento posterior anormal de la médula se presenta cuando las amígdalas se desplazan caudal y anteriormente. Un estudio⁵¹ demostró la presencia de mayor desplazamiento amigdalario en los pacientes con

cefaleas asociadas a tos o movimientos de Valsalva. El desplazamiento del cerebelo y del tronco del encéfalo también contribuye a la formación de syrinx. Los pacientes con MC-1 presentan una compresión de la parte superior de la médula, y la siringomielia se extiende habitualmente por debajo del nivel de compresión.

El estudio del LCR mediante cine-RMN es una herramienta diagnóstica de gran valor en la clínica, ya que aporta información potencialmente relevante tanto para la selección de candidatos quirúrgicos, sobre todo oligosintomáticos o asintomáticos con siringomielia asociada, como para la determinación de la técnica quirúrgica más apropiada, especialmente en malformaciones complejas de charnela cráneo-cervical. Además, permite monitorizar la evolución de los pacientes manejados de forma conservadora y asegurar la adecuada corrección de la circulación de LCR tras el tratamiento quirúrgico.

- 3) *Imágenes con tensor de difusión en resonancia magnética de la médula espinal.* Esta técnica permite cuantificar el grado de anisotropía de los protones del agua en tejidos. La anisotropía es la propiedad del tejido cerebral normal que depende de la direccionalidad de las moléculas de agua y de la integridad de las fibras de la sustancia blanca. Los tractos muy densos muestran un mayor grado de anisotropía, mientras que la sustancia gris tiene menor grado respecto de la sustancia blanca. La anisotropía fraccional es una variable numérica cuyos valores oscilan entre 0 (máxima isotropía, tal como la observada en espacios subaracnoideos y ventrículos normales, donde el agua se moviliza libremente) y 1 (máxima anisotropía por restricción en el movimiento de agua tisular). La tractografía es la representación 3D de las imágenes con tensor de difusión y se puede graficar por medio de un mapa de color obtenido a partir de la direccionalidad del desplazamiento de las moléculas de agua a lo largo de los tractos de sustancia blanca, y en los tres ejes del espacio (derecha-izquierda, anteroposterior y rostrocaudal)⁵². En un estudio de pacientes con MC-1 y siringomielia cervical se observaron valores bajos de anisotropía fraccional con síntomas somatosensoriales⁵³. Las imágenes con tensor de difusión son una herramienta cuantitativa prometedora para investigar la relación de los síntomas con la MC-1 y siringomielia.

Para concluir con el diagnóstico es fundamental relacionar las imágenes obtenidas con la clínica del paciente. Muchos estudios han encontrado que una posición más baja de las amígdalas cerebelosas y una alteración más grave de la circulación del LCR a través del foramen magno, están considerablemente asociadas con una mayor probabilidad de tener síntomas. Al ascender las amígdalas cerebelosas durante la vida adulta, es menos frecuente que presenten síntomas las personas mayores con esta malformación. Además, al tener las mujeres una posición más baja de las amígdalas cerebelosas, estas suelen presentar más síntomas que los hombres³³. No obstante, la correlación entre la imagen diagnóstica de la malformación de Chiari y la sintomatología es un tema controvertido, ya que se han observado pacientes que con un descenso leve presentaban síntomas, y otros con un descenso mayor se encontraban asintomáticos⁵⁴. Una posibilidad es que la herniación amigdalor sea una variable “necesaria pero no suficiente” para determinar si un individuo va a presentar síntomas o no.

4.8 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL³⁷

Es importante considerar otros diagnósticos cuando la presentación clínica del paciente diagnosticado de MC-1 por técnicas de imagen es atípica.

Una cefalea que aumenta de intensidad al toser o hacer esfuerzos pero que es más prolongada en el tiempo se puede observar en pacientes con **hipertensión craneal idiopática**, también conocida como pseudotumor cerebri. Para su diagnóstico se deberá realizar una exploración oftalmológica, así como estudios por imagen y ocasionalmente mediciones de presión intracraneal. En este caso una descompresión de fosa posterior estaría contraindicada.

El descenso de las amígdalas cerebelosas también puede presentarse en pacientes con una **presión disminuida de LCR en el canal espinal**. Esto puede estar producido por shunts de LCR en la región lumbar, por traumatismos, por fuga de LCR relacionada con una cirugía previa y, ocasionalmente, por un orificio dural de supuesto origen congénito. En estos pacientes la cefalea aparece de forma brusca y en relación con la bipedestación o posición vertical del cuerpo. El objetivo es identificar la causa de la pérdida de LCR ya que la reparación de esta fuga da lugar a un ascenso de las amígdalas cerebelosas a su posición normal.

Se deben considerar otras entidades clínicas que producen descenso de las amígdalas, así como cefaleas. Pacientes con **conectivopatías hereditarias** presentan una hipermovilidad entre el cráneo y la parte superior de la médula espinal. El síndrome de *Ehlers-Danlos* es el más conocido por estas características, presentando una hipermovilidad tanto occipito-atlantal como atlanto-axial⁵⁰. Aunque la posición anormal del odontoides en esta patología participa en la disminución del volumen de la fosa posterior, estos pacientes habitualmente no responden a la descompresión igual de bien que los pacientes con MC-1 no complicado. Muchos de ellos requerirán una fusión cráneo-cervical para mejorar sus síntomas.

La MC-1 también puede llegar a ser confundida con una lesión expansiva o una malformación vascular de la región del agujero occipital o de la médula cervical alta. Clínicamente puede ser difícil de diferenciar de una **esclerosis múltiple**, especialmente cuando la malformación de tejido cerebral se presenta en ausencia de cambios óseos significativos⁵⁵.

Considerar otros diagnósticos es fundamental en estos pacientes, y por ello deben ser evaluados exhaustivamente antes de considerar una intervención quirúrgica³⁷.

4.9 TRATAMIENTO Y PRONÓSTICO

Los pacientes asintomáticos diagnosticados de MC-1 sin siringomielia no deben ser considerados candidatos a cirugía. Sin embargo, en la MC-1 con siringomielia, los neurocirujanos tienen diferentes opiniones acerca del tratamiento: el porcentaje de encuestados que indica cirugía varía del 9% al 75%¹. En los pacientes con MC-1 asintomáticos u oligosintomáticos con siringomielia se sugiere la realización de una cine-RMN para objetivar la posible obstrucción de LCR, indicando cirugía cuando la obstrucción sea completa, o indicando seguimiento si la obstrucción es parcial o inexistente⁵⁶.

En la literatura, existe un gran consenso a la hora de considerar la posibilidad de tratamiento quirúrgico en todo paciente con MC-1 sintomático con siringomielia, mientras que en ausencia de ésta, la indicación quirúrgica también está en debate². No obstante, la descompresión de fosa posterior es el tratamiento de elección en los pacientes con MC-1 sintomáticos.

Aproximadamente un 10% de los pacientes con MC-1 presenta hidrocefalia. En estos casos, el tratamiento suele comenzar con la colocación de una válvula de derivación ventrículo-peritoneal o mediante una ventriculostomía endoscópica, antes de plantearse la descompresión quirúrgica de la unión cráneo-cervical¹. Sin embargo, un porcentaje alto de pacientes necesitará la realización de ambos procedimientos⁵⁷.

4.9.1 Quirúrgico¹:

Los objetivos del tratamiento quirúrgico de los pacientes con la MC-1 son:

- Conseguir un incremento de volumen de la fosa posterior.
- Mejorar o anular el gradiente de presiones cráneo-espinal existente a nivel del foramen magno, es decir, mejorar el flujo de LCR a este nivel.
- Restaurar la anatomía normal de los espacios subaracnoideos.
- Eliminar la cavidad siringomiélica, en los casos que esté presente.
- Aliviar la compresión sobre el tronco del encéfalo.
- Mejorar los síntomas, frenar la progresión del deterioro neurológico y disminuir las manifestaciones clínico-radiológicas de la siringomielia de forma duradera.

En este tipo de intervenciones es muy importante la colocación del paciente. Éste se debe posicionar en decúbito prono en una mesa de quirófano estándar con la cabeza elevada unos 20-30° y fijada en flexión para una adecuada exposición de la región cervical⁵⁸.

Existen diversas técnicas quirúrgicas para tratar esta malformación, pero todas tienen en común la descompresión del foramen magno¹. Esta descompresión quirúrgica se consigue a través de una incisión suboccipital en la línea media, que va desde la protuberancia occipital hasta aproximadamente la segunda vértebra cervical⁵⁹. Posteriormente se exponen la escama occipital y el arco posterior del atlas retrayendo los tejidos blandos que hay por encima de estas estructuras. Es importante preservar las inserciones de los músculos en la parte posterior del axis para evitar una posible inestabilidad cráneo-cervical tras la cirugía. La disección de tejidos blandos no debería extenderse más allá del borde lateral del foramen magno, especialmente en presencia de anomalías en la base del cráneo y atlas, donde el trayecto de la arteria vertebral es menos predecible y podría aumentar el riesgo de lesión⁵⁸.

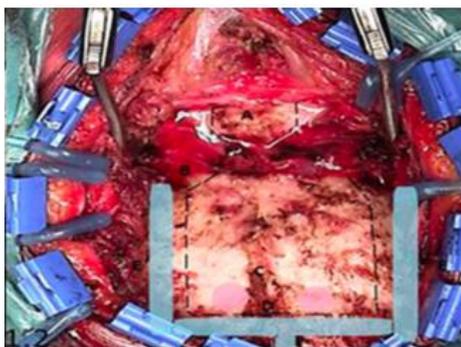


Figura 9. Tomada de Giammattei et al., 2017⁵⁹

Una vez se han expuesto estas estructuras, se realizan dos orificios en cada lado de la línea media por debajo de los senos transversos, uniendo estos orificios y bajando hasta el foramen magno (Figura 9). El límite superior de la craniectomía es el seno transversal y su diámetro es de unos 4cm. El límite inferior debe alcanzar el foramen magno, donde se realiza una amplia apertura, de cóndilo a cóndilo, de unos 3cm de diámetro, aunque se debe adaptar el tamaño de la resección a la anatomía de

cada paciente. Una resección muy pequeña no descomprimiría lo suficiente el foramen magno mientras que una demasiado grande haría que el cerebelo volviese a descender demasiado obstruyendo de nuevo la unión cráneo-cervical⁵⁹. El arco posterior del atlas también se reseca, junto a la membrana atlanto-occipital, la cual aparece, por lo general, anormalmente engrosada actuando como elemento de constricción de las meninges a este nivel. Hay que tener especial cuidado al resecarlo para evitar lesionar el ligamento anterior⁵⁸.

A partir de este punto, los neurocirujanos adoptan diferentes posturas: para algunos, el objetivo está ya cumplido con la descompresión ósea y de la membrana atlanto-occipital. Otros continúan con la descompresión mediante una duraplastia, ya que diversos estudios demuestran que la descompresión únicamente ósea tiene un mayor riesgo de requerir una segunda intervención por falta de mejoría⁵⁸.

La duraplastia consiste en la apertura de la duramadre, en este caso de caudal a rostral para permitir un mayor control de la vascularización a ese nivel, y la colocación posterior de un parche que amplía el espacio de la unión cráneo-cervical. A nivel espinal, caudal al nivel del foramen magno, la duramadre está formada por una única capa, mientras que cranealmente tiene dos capas. Los senos duros se encuentran entre estas dos capas. En la fosa posterior puede existir un plexo venoso entre estas dos capas, por lo que abrir en primer lugar a nivel del atlas sitúa la apertura inicial en un punto donde típicamente no hay estructuras venosas y por lo tanto menor riesgo de sangrado⁵⁸.

Al abrir la duramadre, generalmente con una incisión en forma de Y, se exponen los hemisferios cerebelosos, el vermis y la médula oblongata. La mayoría de los neurocirujanos consideran que tras la duraplastia ya se ha conseguido la descompresión, sin embargo, se puede continuar abriendo la aracnoides, una capa más interna de las meninges, y realizar una disección hasta visualizar la salida de LCR a través del foramen de Magendie desde el cuarto ventrículo (Figura 10). Esta disección se realiza elevando las amígdalas cerebelosas, dejando ver así la tela coroidea y el velo medular inferior, los cuales forman la mitad inferior del techo del cuarto ventrículo, y haciendo posible su apertura⁵⁹.

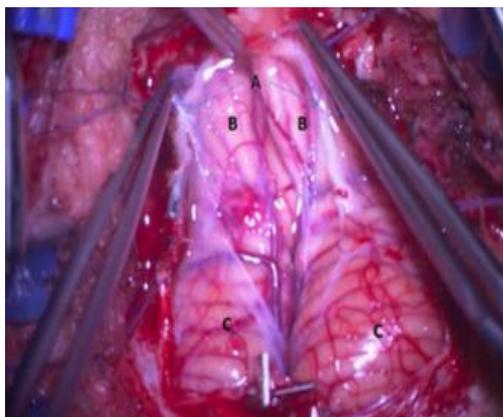


Figura 10. Tomada de Giammattei et al., 2017⁵⁹

En pacientes muy sintomáticos con un gran syrinx, o aquellos en los que las amígdalas cerebelosas se extienden por debajo de la apertura de la duramadre, la reducción de éstas es una opción para asegurar la correcta salida de LCR a través del cuarto ventrículo. Se puede hacer un corte a las amígdalas o poner un stent que vaya del cuarto ventrículo a la parte ventral del espacio subaracnoideo cervical. Esta última opción asegura un conducto para la salida de LCR del sistema ventricular y es especialmente útil en las recurrencias o empeoramientos de la siringomielia en los pacientes con MC-1⁵⁸.

Para finalizar la cirugía, la duramadre se cierra con un parche que puede ser de tejido autólogo (el periostio del mismo paciente), de un banco de tejidos o de material sintético. Una vez se coloca el parche, es necesario cerrarlo herméticamente para evitar la filtración de LCR y la

formación de un pseudomeningocele, la complicación más común tras esta cirugía. Finalmente se realiza un cierre hermético de la fascia nugal, del subcutáneo y de la piel⁵⁹.

Durante la cirugía, algunos neurocirujanos emplean diferentes técnicas para valorar si se ha obtenido un resultado adecuado tras la descompresión del foramen magno y para ver si hay mejoría en la conducción de los estímulos nerviosos a este nivel. Para ello utilizan la ecografía intraoperatoria y el registro de potenciales evocados motores, sensoriales y del tronco cerebral, respectivamente¹. Estas técnicas también ayudan a decidir sobre la necesidad de realizar la duraplastia o no, según se haya restaurado el flujo de LCR tras la descompresión ósea⁵⁷.

Si la siringomielia persiste, se deben considerar como posibles causas la inadecuada descompresión del foramen magno o la formación de tejido cicatricial excesivo que compromete el flujo de LCR. Una vez se descarta el compromiso de espacio a este nivel, se debe evaluar el drenaje directo de la cavidad siringomiélica mediante catéteres o derivaciones al espacio subaracnoideo, cavidad peritoneal o pleural. Si la cavidad siringomiélica se extiende distalmente hasta el cono medular, la sección del filum terminale permitirá drenar la cavidad¹.

Por otro lado, los pacientes que presentan invaginación basilar y compresión anterior del tronco del encéfalo también pueden ser candidatos a cirugía en función de la lesión. En estos casos es fundamental intentar reducir la lesión con una tracción o halo cervical antes de plantear la cirugía de descompresión anterior. En caso de que la lesión sea reductible con la tracción, se realizará únicamente la descompresión posterior junto a la estabilización cráneo cervical con placas y tornillos para intentar evitar la necesidad de realizar posteriormente una descompresión quirúrgica anterior⁶⁰. Por el contrario, cuando es irreductible, se debe realizar una descompresión anterior a través de un abordaje transoral abierto con microscopio o transnasal endoscópico. El primero se realiza a través de la cavidad oral, donde es palpable el tubérculo anterior del atlas a nivel de la mucosa faríngea posterior. Al disecar este plano aparece el músculo largo de la cabeza, el cual se inserta en la porción basilar del hueso occipital, y al retraerlo se expone el arco del atlas. Tras esta maniobra se disecciona superior e inferiormente hasta ver el clivus inferior y el cuerpo del axis. Se reseca el arco anterior del atlas, definiendo los bordes del diente del axis y desinsertando los ligamentos alares y apical. La apófisis odontoide se reseca, junto al ligamento transversal y la membrana tentorial. Tras la odontoidectomía se podrá observar la duramadre o el ligamento longitudinal posterior, los cuales tendrían que ser pulsátiles y deben palparse para asegurar una descompresión adecuada. Si la descompresión ósea anterior no fuese suficiente, podría realizarse la duraplastia. La técnica endoscópica transnasal se diferencia únicamente en el abordaje, ya que la descompresión anterior se realiza de la misma forma en ambas. En este caso se lleva a cabo una resección posterior del septo nasal y una adenoidectomía para mejorar la exposición de la pared posterior de la nasofaringe. Después, se realiza una incisión desde el clivus hasta el nivel del cuerpo del axis, con márgenes laterales mediales a la desembocadura de la trompa de Eustaquio, y se siguen los mismos pasos descritos previamente para la descompresión anterior. Para finalizar, se cierra el defecto con un parche de tejido sintético si se ha abierto la duramadre, seguido de un colgajo de septo nasal y un injerto de tejido adiposo autólogo⁶⁰.

Como en todo tratamiento quirúrgico, la descompresión del foramen magno para el tratamiento de la malformación de Chiari no está exenta de complicaciones. En el posoperatorio inmediato se debe realizar una exploración clínica minuciosa para detectar las complicaciones más frecuentes como la meningitis aséptica, la fuga de LCR, la infección de herida quirúrgica y

la hidrocefalia. Estas son más frecuentes en los casos en los que se abren las meninges⁵⁹. Sin embargo, el índice de mortalidad, generalmente por paro respiratorio en el postoperatorio inmediato, o de secuela grave, está por debajo del 2%¹.

Tres meses después de la cirugía, el paciente debe realizarse una RMN craneal y de la unión cráneo-cervical. Se puede considerar al paciente “curado” si hay una restauración del flujo de LCR en la cine-RMN y una mejoría clínica paralela. A pesar de ello, no se debe dejar de seguir al paciente clínica ni radiológicamente ya que puede aparecer una recurrencia neurológica años después de la cirugía⁵⁹. La recurrencia de síntomas tras la intervención puede ser indicador precoz de la recurrencia de la ectopia amigdalina, aunque este fenómeno también se ha relacionado con la formación de edema posquirúrgico en la fosa posterior⁴².

La técnica que ha mostrado mejores resultados en varias series de pacientes en los últimos años es la descompresión quirúrgica de fosa posterior con duraplastia, sin embargo, cabe destacar que la duraplastia acarrea mayor índice de complicaciones que la descompresión únicamente ósea. Sin embargo, esta última presenta mayores tasas de recidiva y suele requerir más frecuentemente una reintervención. Varios metaanálisis han concluido que no hay evidencia suficiente para decir que un método es superior al otro. Aunque en una serie de casos se observa que la duraplastia es una opción más fiable en pacientes con siringomielia, con una herniación amigdalina mayor de 10mm y con una duración de la sintomatología menor de 36 meses⁵⁷.

Los resultados de la descompresión quirúrgica son generalmente favorables. Se ha visto en diferentes estudios una mejoría sintomática y una resolución de la siringomielia en el 60% a 100% de los pacientes intervenidos. Los síntomas que experimentan mayor mejoría son la cefalea, sobre todo la occipital y cervical alta, reproducibles con maniobras de Valsalva y de corta duración, y la cervicalgia, seguidos por los síntomas atribuibles a la compresión directa del cerebelo o del tronco del encéfalo, como disfagia, ataxia, nistagmo y diplopía. Por el contrario, los síntomas atribuibles a la siringomielia, como el dolor, la escoliosis y la pérdida de sensibilidad, son los que suelen mejorar menos frecuentemente¹.

Actualmente, en algunos hospitales, la descompresión posterior se está realizando mediante endoscopia, una alternativa que han descrito también como segura y efectiva. Los resultados de la descompresión endoscópica en los pacientes con MC-1 son comparables con los de la cirugía convencional, con la ventaja de ser una técnica mínimamente invasiva, con una recuperación más rápida, una disminución de la estancia hospitalaria y un menor gasto. Sin embargo, todavía supone una limitación el reducido número de pacientes tratados con esta técnica, así como el corto período de seguimiento⁵⁷.

4.9.2 No quirúrgico¹:

Como consecuencia de la lesión sobre estructuras de la unión entre la base del cerebro y cerebelo y la médula espinal cervical, se produce el dolor neuropático. El tratamiento del dolor en esta patología presenta la dificultad propia de toda enfermedad con baja incidencia, para la que hay poca evidencia científica. La evaluación individual del paciente y sus síntomas permitirán elegir el mejor tratamiento en cada caso.

Las unidades del dolor pueden ofrecer a estos pacientes, técnicas que en muchos casos mejorarán la calidad de vida. El dolor neuropático debe ser tratado desde un punto de vista

multifactorial con fármacos que incidan sobre los distintos aspectos del dolor, como la actividad neuronal alterada (anticonvulsivantes y anestésicos locales) y la potenciación de las vías inhibitorias descendentes (antidepresivos), o sobre centros encargados de conducir y elaborar las respuestas nociceptivas (analgésicos).

Si bien la evidencia en los tratamientos farmacológicos resulta escasa, en el tratamiento no farmacológico, como la estimulación eléctrica medular o periférica, es casi inexistente. Estos tratamientos se reservan para cuando han fracasado todos los demás tratamientos.

Se debe contemplar también tanto la fisioterapia como la terapia ocupacional, ya sea en los pacientes intervenidos quirúrgicamente con déficits neurológicos secundarios a lairingomielia, como en pacientes no candidatos a la cirugía. El tratamiento fisioterápico va encaminado a aliviar el dolor y a mantener los recorridos articulares de la columna cervical y los hombros. Se deben evitar las tracciones cervicales, las manipulaciones de charnela occipital y la sobrecarga de extremidades superiores, que pueden agravar el dolor. La terapia ocupacional va encaminada a aprender normas de economía articular que no sobrecarguen los miembros superiores y el cuello, y que permitan continuar con las actividades de la vida diaria. Cuando haya manifestaciones neurológicas, como hipoestesis o disestesias, pueden requerir adaptaciones, así como la prescripción de férulas u otros dispositivos.

5. CONCLUSIONES

- La malformación de Chiari se divide principalmente en tres tipos: tipo I, tipo II y tipo III. Sin embargo, en los últimos años se está ampliando esta clasificación para poder incluir a pacientes con imágenes radiológicas de malformación de Chiari que no encajan en la clasificación clásica.
- La malformación de Chiari tipo I (MC-1) se caracteriza por la herniación caudal de las amígdalas cerebelosas por debajo del foramen magno. La MC-1 es la malformación de Chiari más frecuente. La verdadera prevalencia no se conoce, pero la evidencia disponible sugiere que la prevalencia es de un 0.1% a un 0.5%. Actualmente, las técnicas de estudio por imágenes del sistema nervioso central, cada vez más frecuentes como parte de los protocolos clínicos, han propiciado el incremento del diagnóstico de las herniaciones amigdalares.
- Existe un amplio espectro de manifestaciones clínicas asociadas a la MC-1, siendo la cefalea occipital y las parestesias los síntomas más frecuentes en estos pacientes.
- El diagnóstico de las malformaciones de Chiari se basa en la neuroanatomía. No hay biomarcadores diagnósticos. La técnica de elección es la RMN de la unión cráneo-vertebral. El diagnóstico radiológico de la MC-1 en adolescentes y adultos se confirma cuando una o dos de las amígdalas cerebelosas se sitúan ≥ 5 mm por debajo del foramen magno.
- Las técnicas radiológicas avanzadas aportan datos de gran interés para el diagnóstico y la toma de decisiones en cuanto al tratamiento.
- El tratamiento de las malformaciones de Chiari depende de la naturaleza de la malformación y del grado de déficit neurológico asociado. La historia natural de la MC-1 es todavía desconocida y no hay unos criterios universalmente aceptados para seleccionar pacientes para cirugía o para tratamiento no quirúrgico. Por ello se dice actualmente que la cirugía se debe reservar para los pacientes que presenten síntomas que interfieran en su calidad de vida. Las evaluaciones clínicas previas a la cirugía permiten una selección adecuada de pacientes que puedan beneficiarse del tratamiento quirúrgico:

- Los pacientes asintomáticos que se diagnostican incidentalmente de MC-1 y no presentan siringomielia se pueden tratar de forma conservadora con seguimiento clínico y radiológico.
- Los pacientes con MC-1 claramente sintomáticos con síntomas de compresión de pares craneales bajos, siringomielia, mielopatía, síntomas cerebelosos, cervicalgia severa o cefalea suboccipital en relación a la malformación, se recomienda la descompresión quirúrgica de fosa posterior.
- En los pacientes asintomáticos u oligosintomáticos con MC-1 que no presentan ningún déficit neurológico, pero tienen siringomielia en la RMN, el tratamiento es controvertido. Se sugiere realizar una cine-RMN en estos pacientes. Si el estudio muestra una obstrucción completa del flujo de LCR se tratará quirúrgicamente. Si la obstrucción es parcial o no hay obstrucción, se realizará seguimiento clínico y radiológico del paciente, tratándole quirúrgicamente en el momento que presente signos de deterioro clínico.
- Los objetivos de la cirugía de las malformaciones de Chiari son descomprimir la unión cráneo-cervical y restaurar el flujo de LCR en la región del foramen magno. El procedimiento realizado más frecuentemente en los pacientes con MC-1 es la descompresión de la fosa posterior mediante craneotomía suboccipital con o sin duraplastia. Otros procedimientos incluyen la descompresión anterior del foramen magno mediante odontoidectomía y *shunting*.
- El curso clínico de la MC-1 es impredecible. Algunas evidencias sugieren que la mayoría de los pacientes asintomáticos u oligosintomáticos permanecen estables. En amplios estudios retrospectivos se ha objetivado que la mayoría de los pacientes tratados con descompresión posterior mostraron una mejoría clínica y estabilización tras la cirugía.

6. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Vazquez ME, Avellaneda A, Barrón J. Malformaciones De La Unión Cráneo-Cervical (Chiari Tipo I Y Siringomielia). 2009:28.
2. Guerra Jiménez G, Mazón Gutiérrez Á, Marco de Lucas E, Valle San Román N, Martín Laez R, Morales Angulo C. Manifestaciones audiovestibulares en la malformación de Chiari tipo i. Serie decasos y revisión bibliográfica. *Acta Otorrinolaringol Esp*. 2015;66(1):28-35. doi:10.1016/j.otorri.2014.05.002
3. Jiménez-León JC, Betancourt-Fursow YM, Jiménez-Betancourt CS. Malformaciones del sistema nervioso central: Correlación neuroquirúrgica. *Rev Neurol*. 2013;57(SUPPL.1):37-45.
4. Tubbs RS. Definitions and Anatomic Considerations in Chiari I Malformation and Associated Syringomyelia. *Neurosurg Clin N Am*. 2015;26(4):487-493. doi:10.1016/j.nec.2015.06.007
5. Elena D, Arriaga S, Patricia D, Ortiz T, Magnética R. Anatomía y patología de la unión craneovertebral. *An Radiol México*. 2006:153-169.
6. Mills EL, Neill LAO. This article has been accepted for publication and undergone full peer review but has not been through the copyediting , typesetting , pagination and proofreading process , which may lead to differences between this version and the Version of Record . Ple. 2015:1-28. doi:10.1002/eji.201445427.This
7. Aboulez AO, Sartor K, Geyer CA, Gado MH. Position of cerebellar tonsils in the normal population and in patients with Chiari malformation: a quantitative approach with MR imaging. *J Comput Assist Tomogr*. 9(6):1033-1036. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/4056132>. Accessed May 25, 2018.
8. Barkovich AJ, Wippold FJ, Sherman JL, Citrin CM. Significance of cerebellar tonsillar position on MR. *AJNR Am J Neuroradiol*. 7(5):795-799.

- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/3096099>. Accessed May 25, 2018.
9. Markunas CA, Lock E, Soldano K, et al. Identification of Chiari Type I Malformation subtypes using whole genome expression profiles and cranial base morphometrics. *BMC Med Genomics*. 2014;7(1):39. doi:10.1186/1755-8794-7-39
 10. Buell TJ, Heiss JD, Oldfield EH. Pathogenesis and Cerebrospinal Fluid Hydrodynamics of the Chiari I Malformation. *Neurosurg Clin N Am*. 2015;26(4):495-499. doi:10.1016/j.nec.2015.06.003
 11. Milhorat TH, Bolognese PA, Nishikawa M, McDonnell NB, Francomano CA. Syndrome of occipitoatlantoaxial hypermobility, cranial settling, and chiari malformation type I in patients with hereditary disorders of connective tissue. *J Neurosurg Spine*. 2007;7(6):601-609. doi:10.3171/SPI-07/12/601
 12. Milhorat TH, Nishikawa M, Kula RW, Dlugacz YD. Mechanisms of cerebellar tonsil herniation in patients with Chiari malformations as guide to clinical management. *Acta Neurochir (Wien)*. 2010;152(7):1117-1127. doi:10.1007/s00701-010-0636-3
 13. Abel TJ, Chowdhary A, Gabikian P, Ellenbogen RG, Avellino AM. Acquired chiari malformation type I associated with a fatty terminal filum. Case report. *J Neurosurg*. 2006;105(4 Suppl):329-332. doi:10.3171/ped.2006.105.4.329
 14. Massimi L, Peraio S, Peppucci E, Tamburrini G, Di Rocco C. Section of the filum terminale: is it worthwhile in Chiari type I malformation? *Neurol Sci*. 2011;32(S3):349-351. doi:10.1007/s10072-011-0691-4
 15. Sewell MD, Akram H, Wadley J. Foramen magnum decompression and expansile duroplasty for acquired Chiari type I malformation in craniometaphyseal dysplasia. *Br J Neurosurg*. 2008;22(1):83-85. doi:10.1080/02688690701658737
 16. Dlouhy BJ, Menezes AH. Osteopetrosis with Chiari I malformation: presentation and surgical management. *J Neurosurg Pediatr*. 2011;7(4):369-374. doi:10.3171/2011.1.PEDS10353
 17. Yasuhara T, Miyoshi Y, Date I. Chiari malformation with thick occipital bone. *Acta Med Okayama*. 2011;65(1):59-61. doi:10.18926/AMO/43832
 18. Puget S, Kondageski C, Wray A, et al. Chiari-like tonsillar herniation associated with intracranial hypotension in Marfan syndrome. Case report. *J Neurosurg*. 2007;106(1 Suppl):48-52. doi:10.3171/ped.2007.106.1.48
 19. Noudel R, Jovenin N, Eap C, Scherpereel B, Pierot L, Rousseaux P. Incidence of basioccipital hypoplasia in Chiari malformation Type I: comparative morphometric study of the posterior cranial fossa. *J Neurosurg*. 2009;111(5):1046-1052. doi:10.3171/2009.2.JNS08284
 20. Urbizu A, Toma C, Poca MA, et al. Chiari malformation type I: a case-control association study of 58 developmental genes. Tonn J-C, ed. *PLoS One*. 2013;8(2):e57241. doi:10.1371/journal.pone.0057241
 21. Fakhri A, Shah MN, Goyal MS. Advanced Imaging of Chiari I Malformations. *Neurosurg Clin N Am*. 2015;26(4):519-526. doi:10.1016/j.nec.2015.06.012
 22. Speer MC, George TM, Enterline DS, Franklin A, Wolpert CM, Milhorat TH. A genetic hypothesis for Chiari I malformation with or without syringomyelia. *Neurosurg Focus*. 2000;8(3):E12. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16676924>. Accessed May 25, 2018.
 23. Royo-Salvador MB, Solé-Llenas J, Domenech JM, González-Adrio R. Results of the section of the filum terminale in 20 patients with syringomyelia, scoliosis and Chiari malformation. *Acta Neurochir (Wien)*. 2005;147(5):515-523. doi:10.1007/s00701-005-0482-y
 24. Marin-Padilla M, Marin-Padilla TM. Morphogenesis of experimentally induced Arnold--Chiari malformation. *J Neurol Sci*. 1981;50(1):29-55. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/7229658>. Accessed May 25, 2018.
 25. Urbizu A, Poca M-A, Vidal X, Rovira A, Sahuquillo J, Macaya A. MRI-based morphometric analysis of posterior cranial fossa in the diagnosis of chiari malformation type I. *J Neuroimaging*. 2014;24(3):250-256. doi:10.1111/jon.12007
 26. Dagtekin A, Avci E, Kara E, et al. Posterior cranial fossa morphometry in symptomatic adult Chiari I malformation patients: comparative clinical and anatomical study. *Clin*

- Neurol Neurosurg.* 2011;113(5):399-403. doi:10.1016/j.clineuro.2010.12.020
27. Stovner LJ, Bergan U, Nilsen G, Sjaastad O. Posterior cranial fossa dimensions in the Chiari I malformation: relation to pathogenesis and clinical presentation. *Neuroradiology.* 1993;35(2):113-118. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/8433785>. Accessed May 25, 2018.
 28. Shaffer N, Martin B, Loth F. Cerebrospinal fluid hydrodynamics in type I Chiari malformation. *Neurol Res.* 2011;33(3):247-260. doi:10.1179/016164111X12962202723805
 29. Loukas M, Shayota BJ, Oelhafen K, et al. Associated disorders of Chiari Type I malformations: a review. *Neurosurg Focus.* 2011;31(3):E3. doi:10.3171/2011.6.FOCUS11112
 30. Cousins J, Haughton V. Motion of the cerebellar tonsils in the foramen magnum during the cardiac cycle. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2009;30(8):1587-1588. doi:10.3174/ajnr.A1507
 31. Kahn EN, Muraszko KM, Maher CO. Prevalence of Chiari I Malformation and Syringomyelia. *Neurosurg Clin N Am.* 2015;26(4):501-507. doi:10.1016/j.nec.2015.06.006
 32. J.R. H, M.L. H, M.-C. L, et al. An Electrophysiological Study of Cognitive and Emotion Processing in Type I Chiari Malformation. *Cerebellum.* 2018:1-15. doi:http://dx.doi.org/10.1007/s12311-018-0923-8
 33. Strahle J, Muraszko KM, Kapurch J, Bapuraj JR, Garton HJL, Maher CO. Chiari malformation Type I and syrinx in children undergoing magnetic resonance imaging. *J Neurosurg Pediatr.* 2011;8(2):205-213. doi:10.3171/2011.5.PEDS1121
 34. Smith BW, Strahle J, Bapuraj JR, Muraszko KM, Garton HJL, Maher CO. Distribution of cerebellar tonsil position: implications for understanding Chiari malformation. *J Neurosurg.* 2013;119(3):812-819. doi:10.3171/2013.5.JNS121825
 35. Miller JH, Limbrick DD, Callen M, Smyth MD. Spontaneous resolution of Chiari malformation Type I in monozygotic twins. *J Neurosurg Pediatr.* 2008;2(5):317-319. doi:10.3171/PED.2008.2.11.317
 36. Milhorat TH, Chou MW, Trinidad EM, et al. Chiari I malformation redefined: clinical and radiographic findings for 364 symptomatic patients. *Neurosurgery.* 1999;44(5):1005-1017. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10232534>. Accessed May 25, 2018.
 37. Batzdorf U. Clinical Presentation and Alternative Diagnoses in the Adult Population. *Neurosurg Clin N Am.* 2015;26(4):515-517. doi:10.1016/j.nec.2015.07.001
 38. Souirti Z, Belfkih R, Messouak O, et al. [Adult Chiari malformation revealed by idiopathic intracranial hypertension]. *Rev Neurol (Paris).* 2010;166(12):1038-1040. doi:10.1016/j.neurol.2010.03.013
 39. Vrabc TR, Sergott RC, Savino PJ, Bosley TM. Intermittent obstructive hydrocephalus in the Arnold-Chiari malformation. *Ann Neurol.* 1989;26(3):401-404. doi:10.1002/ana.410260317
 40. Sarac O, Caglayan M, Kosekahya P, Bavbek M, Cagil N. Chiari I malformation with optic disc drusen. *Neuro-Ophthalmology.* 2018;00(00):1-5. doi:10.1080/01658107.2017.1400571
 41. Domínguez-Carral J, Carreras-Sáez I, García-Peñas JJ, Fournier-Del Castillo C, Villalobos-Reales J. Síndrome afectivo-cognitivo cerebeloso secundario a tumor cerebeloso. *An Pediatr (Barc).* 2015;82(1):e117-e121. doi:10.1016/j.anpedi.2014.05.002
 42. Ferré Masó A, Poca MA, de la Calzada MD, Solana E, Romero Tomás O, Sahuquillo J. Alteraciones del sueño, un síndrome olvidado en los pacientes con malformación de Chiari tipo I. *Neurología.* 2014;29(5):294-304. doi:10.1016/j.nrl.2011.01.008
 43. Molina FJ, Tarongí S. [Raeder's paratrigeminal syndrome as manifestation of the Chiari malformation]. *Neurología.* 2002;17(1):62-63. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11834200>. Accessed May 25, 2018.
 44. Dahdaleh NS, Menezes AH. Incomplete lateral medullary syndrome in a patient with Chiari malformation Type I presenting with combined trigeminal and vagal nerve dysfunction. *J Neurosurg Pediatr.* 2008;2(4):250-253. doi:10.3171/PED.2008.2.10.250

45. Kelly MP, Guillaume TJ, Lenke LG. Spinal Deformity Associated with Chiari Malformation. *Neurosurg Clin N Am*. 2015;26(4):579-585. doi:10.1016/j.nec.2015.06.005
46. Torres GTL, Polo AMR, Moral MS, Portillo AJ, de la Rosa RS, Ruiz AM. Malformación de arnold chiari tipo i coniringomielia y epilepsia, analgesia neuroaxial en el trabajo de parto. *Rev Esp Anesthesiol Reanim*. 2011;58(9):594-595. doi:http://dx.doi.org/10.1016/S0034-9356(11)70150-5
47. Strahle J, Smith BW, Martinez M, et al. The association between Chiari malformation Type I, spinal syrinx, and scoliosis. *J Neurosurg Pediatr*. 2015;15(6):607-611. doi:10.3171/2014.11.PEDS14135
48. Menezes AH. Craniovertebral junction abnormalities with hindbrain herniation and syringomyelia: regression of syringomyelia after removal of ventral craniovertebral junction compression. *J Neurosurg*. 2012;116(2):301-309. doi:10.3171/2011.9.JNS11386
49. Smoker WR. Craniovertebral junction: normal anatomy, craniometry, and congenital anomalies. *RadioGraphics*. 1994;14(2):255-277. doi:10.1148/radiographics.14.2.8190952
50. Goldstein HE, Anderson RCE. Craniovertebral Junction Instability in the Setting of Chiari I Malformation. *Neurosurg Clin N Am*. 2015;26(4):561-569. doi:10.1016/j.nec.2015.06.001
51. Bhadelia RA, Frederick E, Patz S, et al. Cough-associated headache in patients with Chiari I malformation: CSF Flow analysis by means of cine phase-contrast MR imaging. *AJNR Am J Neuroradiol*. 2011;32(4):739-742. doi:10.3174/ajnr.A2369
52. Carlos R, Juan Pablo G, Juan M, Alejandro T. Imágenes con tensor de difusión en resonancia magnética. *Rev Argentina Neurocienc*. 2007;21(49):49-52. doi:10.1109/IEEESTD.2009.5961577
53. Hatem SM, Attal N, Ducreux D, et al. Assessment of spinal somatosensory systems with diffusion tensor imaging in syringomyelia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 2009;80(12):1350-1356. doi:10.1136/jnnp.2008.167858
54. Sekula R, Jannetta P, Casey K, Marchan E, Sekula LK, McCrady C. Dimensions of the posterior fossa in patients symptomatic for Chiari I malformation but without cerebellar tonsillar descent. *Cerebrospinal Fluid Res*. 2005;2(1):11. doi:10.1186/1743-8454-2-11
55. Herrero Antón RM, Tabera Hernández MDC, Pérez MGE. Arnold-Chiari: un paciente con alteración de la sensibilidad y cefalea. ¿patología orgánica o psicósomática? *FMC Form Medica Contin en Aten Primaria*. 2010;17(8):562-563. doi:10.1016/S1134-2072(10)70217-6
56. Khoury C. Chiari malformations - UpToDate. <https://www.uptodate.com/contents/chiari-malformations>. Published 2017. Accessed May 28, 2018.
57. Ratre S, Yadav N, Yadav YR, Parihar VS, Bajaj J, Kher Y. Endoscopic Management of Arnold-Chiari Malformation Type I with or without Syringomyelia. *J Neurol Surgery, Part A Cent Eur Neurosurg*. 2016. doi:10.1055/s-0036-1594011
58. Rocque BG, Oakes WJ. Surgical Treatment of Chiari I Malformation. *Neurosurg Clin N Am*. 2015;26(4):527-531. doi:10.1016/j.nec.2015.06.010
59. Giammattei L, Borsotti F, Parker F, Messerer M. Chiari I malformation : surgical technique , indications and limits. 2017.
60. Ridder T, Anderson RCE, Hankinson TC. Ventral Decompression in Chiari Malformation, Basilar Invagination, and Related Disorders. *Neurosurg Clin N Am*. 2015;26(4):571-578. doi:10.1016/j.nec.2015.06.011