

Malformación de Chiari tipo II con disfunción paroxística de tronco. ¿Qué se puede hacer?

J. López-Pisón, R. Cabrerizo de Diago, A. Ramírez Gómara, M. Cuadrado Martín, C. Boldova Aguar y J. Melendo Gimeno

Sección de Neuropediatría. Unidad de Cuidados Intensivos Pediátricos. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

La malformación de Chiari tipo II es la principal causa de muerte en niños con mielomeningocele, habitualmente por disfunción respiratoria, y por desgracia no tiene un tratamiento eficaz. Es frecuente la sintomatología episódica con signos de disfunción de tronco.

Se presenta un niño afectado de malformación de Chiari tipo II con disfunción de tronco que había precisado traqueotomía y alimentación por sonda nasogástrica desde el mes y medio de vida, que a partir de los 8 meses presentó sintomatología episódica y que falleció a los 9 meses de vida por disfunción progresiva de tronco, sin que pudieran evitarlo los cuidados intensivos. Se presenta también nuestra experiencia de 12 años con otros 4 casos de malformación de Chiari tipo II y sintomatología episódica de disfunción de tronco, con fallecimiento de los 2 casos que habían precisado ventilación mecánica.

Ni la descompresión quirúrgica ni los cuidados intensivos pudieron evitar los desenlaces fatales, que se presentan de forma imprevisible e inevitable. Tal vez haya una interpretación más positiva para los casos menos graves, pues los 2 casos que no precisaron ventilación mecánica evolucionan favorablemente hasta el momento.

Palabras clave:

Disfunción paroxística de tronco. Malformación de Chiari tipo II. Muerte cerebral. Traqueotomía. Ventilación mecánica.

CHIARI TYPE II MALFORMATION WITH BRAIN STEM PAROXYSTIC DYSFUNCTION. WHAT CAN WE DO?

The Chiari type II malformation is the main cause of death in children with myelomeningocele, usually due to respiratory dysfunction, and unfortunately there is no ef-

fective cure. Episodic symptoms of brain stem dysfunction are frequent.

We report a child with Chiari type II malformation and brain stem dysfunction who required tracheotomy and who was fed through a nasogastric tube from the age of 1.5 months. He first presented episodic symptoms at the age of 8 months and died at 9 months due to respiratory dysfunction despite intensive care. We also report our experience in the last 12 years with four patients with Chiari type II malformation and episodic symptoms of brain stem dysfunction. Both patients who required mechanical ventilation died.

Neither surgical decompression nor intensive care prevented the fatal outcome, which was unpredictable and inevitable. Prognosis may be more positive in less severe cases, because the two patients that did not require mechanical ventilation show favorable outcome to date.

Key words:

Paroxystic brain stem dysfunction. Chiari type II Malformation. Brain death. Tracheotomy. Mechanical ventilation.

INTRODUCCIÓN

El paciente con mielomeningocele asocia a los problemas motores, sensitivos y esfinterianos derivados de la lesión medular, los derivados de las anomalías craneales y medulares habitualmente asociadas. Tanto los problemas intracraneales como los medulares son evolutivos y con repercusiones variables. Dado que no existe un tratamiento curativo y que las medidas son de tipo paliativo, incluso con óptimos cuidados, el pronóstico está determinado por la gravedad y extensión de la afectación del sistema nervioso central (SNC) presente ya al nacimiento^{1,2}.

Correspondencia: Dr. J. López-Pisón.
Sección de Neuropediatría.
Hospital General Universitario Miguel Servet.
Avda. Isabel La Católica, 1 y 3. 50009 Zaragoza. España.
Correo electrónico: jlopezp@hmservet.insalud.es

Recibido en agosto de 2002.
Aceptado para su publicación en enero de 2003.

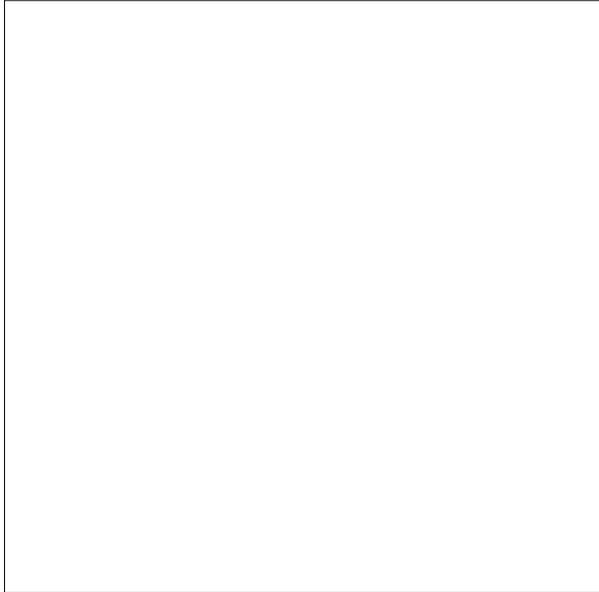


Figura 1. RM craneocervical. Secuencia ponderada en T1. Corte sagital. Adelgazamiento de cuerpo calloso. Aumento del tamaño de la masa intermedia. Tectum picudo hacia atrás. Apelotonamiento de las estructuras de fosa posterior con IV ventrículo adelgazado. Herniación de estructuras de fosa posterior en canal medular.

La malformación de Chiari tipo II, que se observa en hasta el 70 % de los niños con mielomeningocele³, es la principal causa de muerte en niños con mielomeningocele, habitualmente por disfunción respiratoria^{4,5}, y por desgracia no existe un tratamiento eficaz^{2,4,6-9}. Es frecuente la sintomatología episódica con signos de disfunción de tronco².

Se presenta el caso de un niño afectado de malformación de Chiari tipo II con disfunción de tronco y sintomatología episódica, que falleció a los 9 meses de vida por disfunción progresiva de tronco, sin que lo pudieran evitar los cuidados intensivos. Se presenta también nuestra experiencia de 12 años con 5 casos de malformación de Chiari tipo II y manifestaciones clínicas episódicas de disfunción de tronco.

OBSERVACIÓN CLÍNICA

Se trata (caso 1) de un varón afectado de mielomeningocele lumbosacro cerrado quirúrgicamente el primer día de vida, e hidrocefalia con derivación ventriculoperitoneal colocada a los 20 días de vida tras crecimiento progresivo del perímetro cefálico. Fue producto de embarazo gemelar de 36 semanas de gestación. Parto vaginal; primer gemelo: Apgar, 8/9, peso al nacer 1.850 g y perímetro cefálico, 31 cm. Tras ser dado de alta hospitalaria, el paciente fue ingresado en la unidad de cuidados intensivos al mes y medio de vida por episodios de atragantamiento con apnea y cianosis que precisaron in-

tubación. Fallaron los intentos de extubación en dos ocasiones por presentar estridor y mala dinámica respiratoria y repetidas bradicardias acompañadas de bajadas de saturación. Incluso intubado, presentaba tendencia a la hipercapnia, apneas, bradicardias y broncospasmos, por lo que precisó ventilación con presión positiva continua (CPAP). Se procedió a revisión quirúrgica del sistema de derivación ventriculoperitoneal en tres ocasiones. A los 6 meses y medio se realizó una traqueotomía. Preciso en todo momento alimentación por sonda nasogástrica.

La exploración neurológica era normal salvo por ausencia de reflejos aquileos, tendencia a estrabismo convergente del ojo izquierdo desde los 2 meses de vida y tendencia desde los 6 meses de vida a discreta anisocoria por pupila izquierda algo mayor. El crecimiento cefálico estaba estabilizado, con fontanela normotensa.

A partir de los 7 meses y medio presentó episodios de disminución del estado de conciencia y mirada perdida de hasta 2 h de duración, acompañados en ocasiones de hipertensión o convulsiones clínicamente generalizadas. Los electroencefalogramas (EEG) fueron normales, la neuroimagen no mostraba cambios (fig. 1), y no había evidencia de encefalopatía entre los episodios.

A los 9 meses y medio presentó un cuadro de encefalopatía progresiva hasta llegar en 20 h a la muerte cerebral. Presentó repetidas crisis de hasta una hora de duración de hipertensión en extensión de las 4 extremidades, de predominio derechas, con opistótonos, revulsión ocular arriba y a la derecha, sudoración profusa, taquicardia sinusal de hasta 200 lat./min, cianosis peribucal y midriasis, de predominio derecho. El fondo de ojo evidenció marcada congestión venosa, mayor en ojo derecho. La ecografía craneal mostró un tamaño normal de los ventrículos laterales y III ventrículo. Se comprobó la normalidad de la glucemia y de los gases e iones. Se apreció tendencia a presiones arteriales elevadas de hasta 147/100 mmHg, a pesar de la ausencia de actividad espontánea, y episodios de hasta 30 min de taquicardia sinusal de hasta 220 lat./min. Presentó ocasionales sacudidas rítmicas de extremidad superior derecha limitadas espontáneamente en pocos segundos. Se administraron bolos repetidos de diazepam intrarrectal e intravenoso y de valproato intrarrectal, furosemida y manitol, y nitroprusiato, y se mantuvo con ventilación asistida, sedado y relajado. Tras uno de los episodios el paciente presentó una bradicardia nodal de 60 lat./min, y ya no recuperó el estado de conciencia. Las pupilas alternaron de mióticas isocóricas a medias anisocóricas, algo mayor la derecha, hasta hacerse midriáticas arreactivas, comprobándose la muerte cerebral por los signos clínicos y el EEG plano.

La tabla 1 refleja nuestra experiencia de 12 años en 5 casos, incluido el caso actual, de malformación de Chiari tipo II con sintomatología paroxística.

DISCUSIÓN

La malformación de Chiari tipo II se caracteriza por una fosa posterior pequeña y desplazamiento del cerebelo, IV ventrículo y troncoencéfalo hacia abajo, con elongación y disgenesia de otras estructuras^{3,10,11}. Se asocia con frecuencia a hidrocefalia, anomalías del cuerpo caloso e hidrosiringomielia^{3,6,10-11}. Las técnicas de neuroimagen, ecografía transfontanelar¹², tomografía computarizada (TC) y resonancia magnética (RM)¹⁰, permiten establecer el diagnóstico.

En los casos sintomáticos, la edad y la forma de presentación son muy variables, dependientes en parte de las anomalías asociadas^{3,6}. Los recién nacidos generalmente son asintomáticos; la malformación sólo cursa con síntomas durante la infancia en el 5-33% de los casos⁴. En los niños que desarrollan disfunción del troncoencéfalo ésta generalmente se produce entre la segunda semana y los 3 meses de vida⁵. Es frecuente la obstrucción del tracto respiratorio superior por parálisis de las cuerdas vocales, con estridor, cianosis y apnea. Puede haber un patrón más amplio de disfunción de pares craneales inferiores que produce disfagia, bradicardia y debilidad de la musculatura cervical. Se pueden producir disfunciones respiratorias centrales como taquipneas periódicas durante el sueño y apnea central³.

Nuestro caso es típico de anomalía de Chiari tipo II con afectación de tronco por las alteraciones respiratorias y las alteraciones en la alimentación oral y su edad de inicio. También es frecuente la sintomatología paroxística con signos de disfunción de tronco, que debe diferenciarse de la patología epiléptica presente con una incidencia relativamente alta en niños con mielomeningocele^{2,13,14}.

Se han observado algunos casos de anomalía de Chiari tipo II con disfunciones simpáticas que incluyen hipofunción, con síndrome de Horner^{6,15} e hiperfunción episódica con dilatación pupilar atribuida a hipersensibilidad de denervación^{2,15}. Nuestro paciente mostró desde los 6 meses de vida una tendencia a discreta anisocoria por pupila izquierda algo mayor, lo que podía deberse a un síndrome de Horner derecho parcial. En la descompensación final se evidenció, junto a taquicardia, hipertensión y sudoración profusa, compatibles con hiperfunción simpática, un mayor tamaño de la pupila derecha, que puede obedecer a hiperfunción por denervación.

Se había planteado el alta hospitalaria con ventilación mecánica domiciliar, pero lo impidieron los episodios de hipertonía y sus posibles repercusiones. Frente a nuestra impotencia para salvarle, nos preguntamos si no habría tenido mejor calidad de vida en su domicilio, situación que en todo caso sólo es planteable *a posteriori*. Hasta el desenlace final confiábamos en la posibilidad de una evolución favorable, contando con factores madurativos y de desarrollo en las funciones respiratorias y de alimentación.

TABLA 1. Experiencia de 12 años en 5 casos de malformación de Chiari tipo II con disfunción paroxística de tronco

	Sexo	Ventilación mecánica	Evolución
Caso 1	Niño	7 meses	Muerte a los 9 meses en UCIP
Caso 2	Niña	2 veces	Muerte a los 7 meses en su casa
Caso 3	Niña (ref. 2)	3 veces	Muerte a los 5 años en su casa, 8 meses tras descompresión quirúrgica
Caso 4	Niña	Nunca	Actual 9 años; sin crisis durante 7 años
Caso 5	Niño	Nunca	Actual 2 años y medio; crisis ocasionales

UCIP: Unidad de cuidados intensivos pediátricos.

Tenemos mala experiencia con los casos graves de malformación de Chiari tipo II con disfunción paroxística de tronco (tabla 1). Los 3 casos que habían precisado ventilación asistida fallecieron de forma imprevisible e inevitable. Ni la descompresión quirúrgica en el caso 3² ni los cuidados intensivos en el caso 1 pudieron evitar los desenlaces fatales. Tal vez haya una interpretación más positiva para los casos menos graves, pues los dos que no precisaron ventilación mecánica evolucionan favorablemente hasta el momento, 7 años en el caso 4 y 2 años y medio en el caso 5.

BIBLIOGRAFÍA

- Hunt GM, Poulton A. Open spina bifida: A complete cohort reviewed 25 years after closure. *Dev Med Child Neurol* 1995; 37:19-29.
- Cocolina J, Galván M, Medrano P, Cáceres A, Eiras J, López-Pisón J. Episodios de hiperfunción simpática unilateral, alteración del estado de conciencia y disfunción respiratoria en una niña afecta de malformación de Arnold Chiari II. *Rev Neurol* 2000;31:745-8.
- Aicardi J. *Diseases of the Nervous System in Childhood*. 2nd ed. Oxford: Mac Keith Press, 1998.
- Durham S, Sun P, Schut L. Malformación de Chiari e hidrosiringomielia. *Rev Neurol* 1998;27:231-7.
- Worley G, Erwin CW, Schuster JM, Park Y, Boyko OB, Griebel ML, et al. BAEPs in infants with myelomeningocele and later development of Chiari II malformation-related brainstem dysfunction. *Dev Med Child Neurol* 1994;36:707-15.
- Dyste GN, Menezes AH, Van Gilder JC. Symptomatic Chiari malformations. An analysis of presentation, management, and long-term outcome. *J Neurosurg* 1989;71:159-68.
- Pérez Díaz CJ. Malformaciones craneoencefálicas. En: Vaquero J, editor. *Neurología Quirúrgica*. 2.ª ed. Madrid: Ediciones Eurobook 1995; p. 39-62.
- Noyoa Beiroa E, Lasheras Carbajo MD, Sánchez Algaba A, Bueno Lozano G, Balboa de Paz F, Campos Castello J, et al.

- Malformación de Arnold Chiari tipo II y apneas. *An Esp Pediatr* 1993;39:248-50.
9. García Escrig M, Simón de las Heras R, Soto Tellez O, Díaz Guzmán J, Oregón de Luna G, Mateos Beato F, et al. Malformación de Chiari tipo II sintomática en período neonatal: Revisión de 4 casos. *An Esp Pediatr* 1993;39:331-4.
 10. Barkovich AJ. *Pediatric neuroimaging*. 2.^a ed. Philadelphia: Raven, 1996.
 11. McLone DG, Naidich TP. Developmental Morphology of the Subarachnoid Space and the Cause of the Chiari II Malformation. *AJNR Am J Neuroradiol* 1992;13:463-82.
 12. Pérez-Higueras A, Cabañas F. Malformaciones cerebrales congénitas. En: Pérez Higueras A, Cabañas F, editores. *Neuroultrasonografía clínica*. Madrid: Ediciones Norma, 1990; p. 107-28.
 13. Noetzel MJ, Blake JN. Prognosis for seizure control and remission in children with myelomeningocele. *Dev Med Child Neurol* 1991;33:803-10.
 14. Talwar D, Baldwin MA, Horbatt CI. Epilepsy in Children With Meningomyelocele. *Pediatr Neurol* 1995;13:29-32.
 15. Chien LT, Chien APY, Chatanooga TN. Sympathetic stimulations in two children with Chiari II malformation. *J Child Neurol* 1999;14:463.