



**UNIVERSIDAD DEL SURESTE
LICENCIATURA EN MEDICINA
HUMANA**

MATERIA:

**MEDICINA FISICA Y DE REHABILITACION.
PATOLOGIA RAQUIMEDULAR CONGENITA**

DOCENTE:

DRA. MÓNICA GORDILLO RENDON

ALUMNO:

DIEGO LISANDRO GÓMEZ TOVAR.

5° A

**TUXTLA GUTIÉRREZ, CHIAPAS
CHIAPAS A; 05 DE OCTUBRE DE 2021**

tipo 1, clásica fusión única en C1 (autosómico recesivo).

tipo 2, sinostosis de C2-3, fusión cervical, torácica, lumbar y muestra expresión variable dentro de una familia (autosómico dominante);

tipo 3, fusión cervical aislada (recesiva)

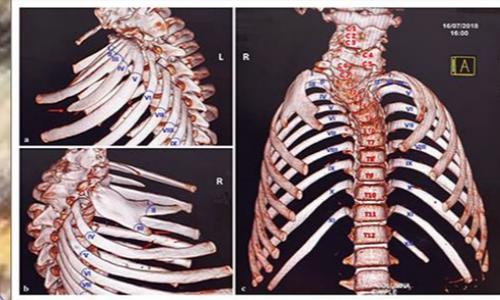
Tipo 4, fusión en vértebras cervicales (probablemente ligado al cromosoma X) clasificado según las diferencias de sinostosis vertebrales en regiones es

La incidencia es timada es de 1 por cada 40.000 a 42.000 nacimientos en el mundo y es más frecuente en el sexo femenino con una relación de 1,5/1.

causado por un fracaso en la segmentación normal de las vértebras durante la cuarta semana de gestación



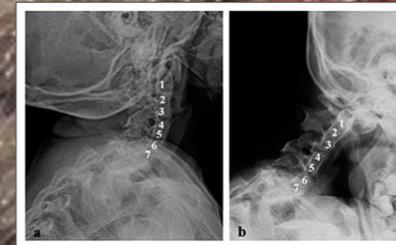
Constituye un desorden esquelético complejo altamente heterogéneo caracterizado por la fusión congénita de dos o más vértebras cervicales.



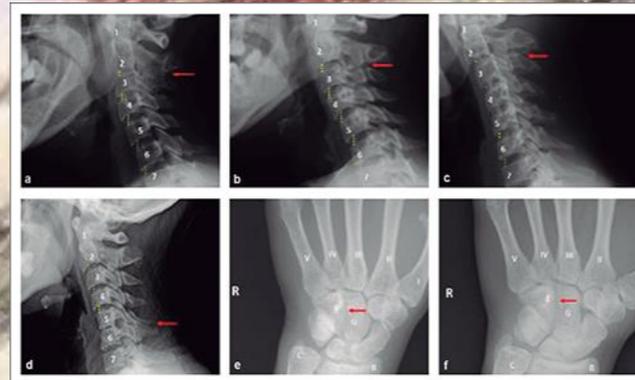
La triada clínica clásica consiste en cuello corto, implantación baja del cabello y limitación para los movimientos del cuello.

El síndrome de Klippel-Feil

displasia esquelética compleja altamente heterogéneo, caracterizado por la fusión congénita de dos o más vértebras cervicales.



La malformación de segmentación vertebral congénita constituye un caso de interés por tratarse de un diagnóstico infrecuente en la edad pediátrica y cuya sospecha puede generarse a partir del examen clínico, estudio de imágenes complementado con la interpretación de la genealogía en los trastornos de herencia mendeliana, permitiendo brindar un oportuno asesoramiento genético a la familia



Extensión de una lengüeta de tejido cerebeloso, posterior al bulbo y médula, en la región del canal cervical.

• Desplazamiento del bulbo en el canal cervical con la porción inferior del cuarto ventrículo.

malformación rara y congénita del sistema nervioso central, que consiste en un descenso del cerebelo introduciéndose este en el canal medular

es una rara enfermedad incapacitante que afecta al 0,5 % de la población, siendo el 80 % mujeres

provoca más de 100 síntomas asociados, es causa de minusvalía y uno de los principales motivos de fallecimiento de los neonatos con espina bífida. Bajo este término se describen una serie de anomalías congénitas de la base cerebral, entre las más consistentes se hallan.

descenso del cerebelo hace de tapón de tal forma que el líquido cefalorraquídeo (LCR) puede producir dos enfermedades secundarias como son: la hidrocefalia

la hernia del cerebelo en el canal medular, produce una presión a las terminaciones nerviosas

el síndrome de Chiari tipo I o de adulto

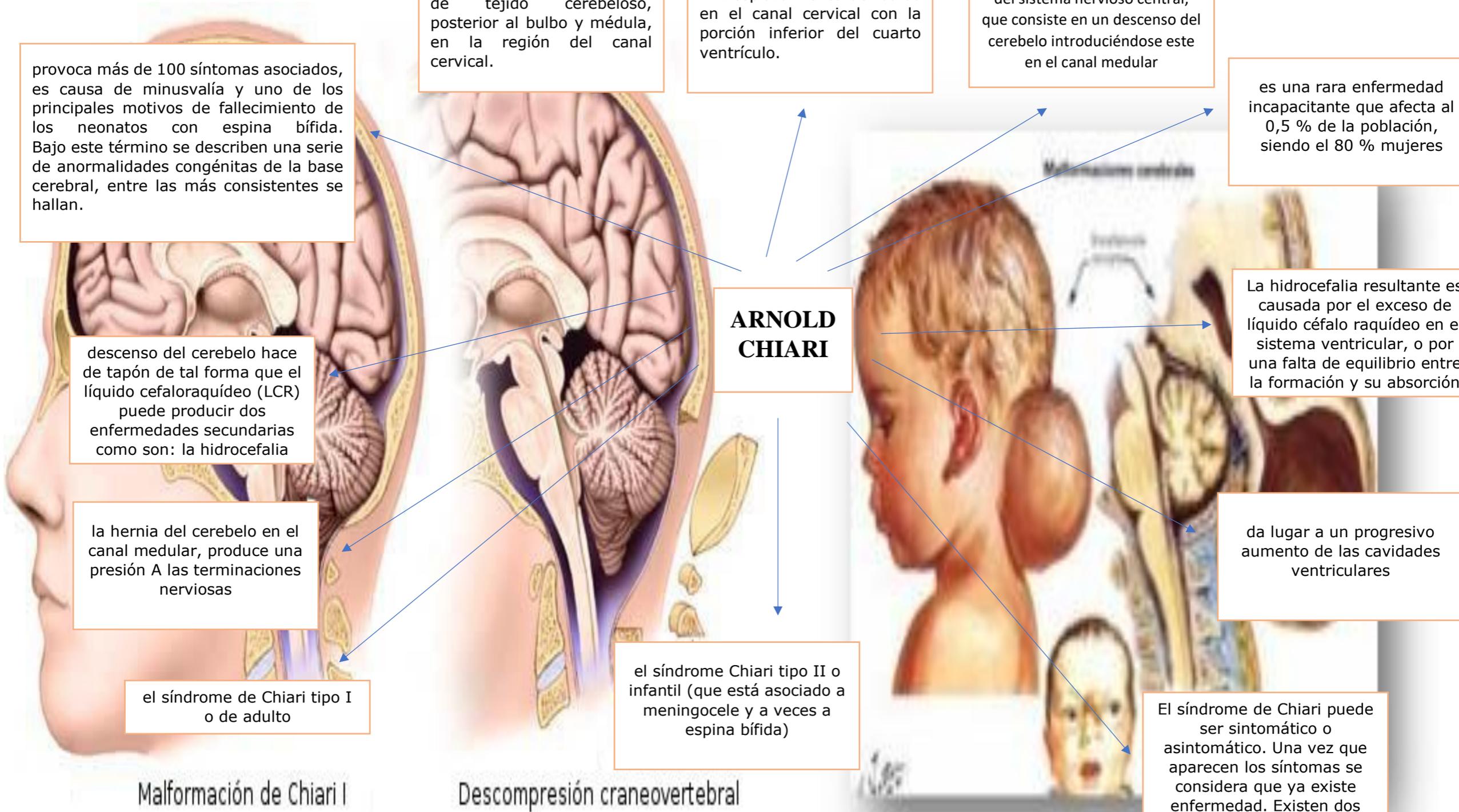
el síndrome Chiari tipo II o infantil (que está asociado a meningocele y a veces a espina bífida)

La hidrocefalia resultante es causada por el exceso de líquido céfalo raquídeo en el sistema ventricular, o por una falta de equilibrio entre la formación y su absorción

da lugar a un progresivo aumento de las cavidades ventriculares

El síndrome de Chiari puede ser sintomático o asintomático. Una vez que aparecen los síntomas se considera que ya existe enfermedad. Existen dos

ARNOLD CHIARI



Malformación de Chiari I

Descompresión craneovertebral

BIBLIOGRAFIA:

1. SÍNDROME DE KLIPPEL-FEIL AUTOSÓMICO DOMINANTE: UNA MALFORMACIÓN DE SEGMENTACIÓN VERTEBRAL VÍCTOR HUGO GUAPI NAUÑAY · IVÁN ALEJANDRO MARTÍNEZ CARVAJAL · ABRIL, 2019.
2. MALFORMACIÓN DE ARNOLD CHIARI TIPO I. REVISTA MÉDICA ELECTRÓNICA. 2010