



# **Universidad del Sureste**

## **Escuela de Medicina**

**Materia: Medicina física y de rehabilitación**

**Dr. Sergio Jiménez Ruiz**

**Patología raquimedular congénita**

**Alumna:**

**Guadalupe Elizabeth González González**

**Semestre y grupo**

**5 “B”**

**Lugar y fecha**

**Comitán de Domínguez Chiapas a 12/10/2021.**

# PATOLOGIA RAQUIMEDULAR CONGENITA

El Síndrome de Klippel-Feil (KFS) es un trastorno genético de la columna vertebral que está presente en el nacimiento. En esta enfermedad, dos o más vértebras de la columna vertebral superior están fusionadas. Esto puede ser sintomático o no. La causa exacta de este síndrome no está clara.

Algunos niños parecen más propensos a tenerlo en virtud a su genética. Algunos casos también parecen ser hereditarios y se pasan de padres a hijos.

A veces, los niños con síndrome de Klippel-Feil presentan rigidez en el cuello. También es posible que tenga el cuello más corto, y una línea baja de nacimiento del cabello en la nuca. El SKF es una causa infrecuente de cervicalgia. Se trata de una enfermedad congénita del grupo de las denominadas malformaciones de la charnela craneocervical.

Se caracteriza por la fusión de 2 o más vértebras cervicales. Es una entidad clínica compleja que puede acompañarse de afectación ósea y visceral. Únicamente cursa con implantación baja del cuero cabelludo, platibasia y fusión de vértebras cervicales (que limita la movilidad cervical).

Fisiopatológicamente el SKF se debe a un fallo de la segmentación que se produce entre la tercera y octavas semanas de embriogénesis.

El Síndrome de SKF se clasifica en 3 tipos más:

Tipo I: Fusión congénita «masiva» de vértebras cervicales en un único bloque, que puede incluir también vértebras torácicas. Clínicamente se asocia con cervicalgia y restricción de la movilidad cervical.

Tipo II: Fusión congénita de espacios

intervertebrales (habitualmente uno o 2) no contiguas. Puede incluir una fusión occipitatlóidea y asociarse a otras anomalías vertebrales, como por ejemplo hemivértebra.

Tipo III: Fusión congénita de múltiples segmentos cervicales contiguos de vértebras cervicales y torácicas, o incluso lumbares. Los tipos II y III se asocian con mayor frecuencia a síntomas radiculares y mielopatía. El 68% de los pacientes con SKF presentan síntomas neurológicos, fundamentalmente en la edad adulta: cervicalgia crónica o compresión medular o radicular principalmente. La sobrecarga producida favorece el desarrollo de cambios espondilóticos en los discos y articulaciones interapofisarias, que pueden acabar originando estenosis del canal central o foramen. Las alteraciones anatómicas cervicales de estos pacientes también predisponen a la aparición de secuelas neurológicas espontáneas y progresivas y de secuelas graves tras traumatismos cervicales leves. El tratamiento del SKF está dirigido a prevenir la aparición de inestabilidad cervical y artropatía degenerativa. El objetivo principal del tratamiento del SKF es reducir la compresión sobre la unión craneocervical. El tratamiento óptimo depende de la redutibilidad de las lesiones óseas, de la posibilidad de restaurar el alineamiento vertebral para reducir la compresión de la unión cervicomedular, de los mecanismos de compresión, de la presencia de anomalías de los centros de osificación



y placas de crecimiento epifisario. Las malformaciones de Arnold Chiari consisten en una alteración del desarrollo de los somitos mesodérmicos occipitales, que se pueda asociar a siringomielia e hidrocefalia y conlleva la herniación de estructuras del cerebelo y del tronco cerebral a través del foramen magno. No existe una teoría universalmente aceptada que explique la malformación de Chiari y sus anomalías asociadas. Se admiten formas adquiridas de herniación amigdalar como en el caso de derivaciones lumboperitoneales, punciones lumbares repetidas etc. También se ha comenzado a hablar de un factor genético en algunos subtipos de Chiari, por dos razones, que serían la asociación familiar observada y la coexistencia con anomalías genéticas (Klippel-Feil o acondroplasia). En la actualidad, se proponen también otras teorías fisiopatogénicas como son las referidas a una alteración del desarrollo embrionario. Para Daniel y Strich, estas malformaciones se deben a un fallo en la formación de la flexura pontina en la 6<sup>o</sup> semana de gestación, dado que es ahí cuando se produce un acortamiento del tronco cerebral. Para Mishikawa y cols, se debe, posiblemente, a un defecto de desarrollo del mesodermo, con un aumento de la presión en la fase posterior y consecuencia de esto, se induce una herniación de las amígdalas cerebelosas así como un desplazamiento superior del tentorio. \*Clasificación Chiari 0: los pacientes tienen siringomielia con mínimos datos

de herniación amigdalar o sin ellas. Y esto ocurre porque existe alteración de la hidrodinámica del líquido cefalorraquídeo a nivel del foramen magnum, debido probablemente a un menor tamaño de la fosa posterior de estas personas.

**Chiari I:** Se caracteriza por un desplazamiento caudal de las amígdalas cerebelosas mayor de 5mm en el canal cervical, sin embargo muchos autores definen que es un descenso menor de 5mm no excluye este diagnóstico. Se diagnostica habitualmente en la segunda - tercera década de la vida, son muy poco frecuentes entre los mayores de 60 años y algo más predominante en mujeres.

**Chiari II:** Se produce una herniación caudal a través del foramen magnum del vermis cerebeloso, tronco del encéfalo y cuarto ventrículo. El 90% de los MC II asocia hidrocefalia y siringomielia que puede tener un componente exofítico en forma de quiste. En 6-15% se asocia a espina bifida.

**Chiari III:** Es el tipo más raro y más grave consiste en un encefalocele occipital con parte de los anómalos intracraneales asociados al Chiari II, asocia graves defectos neurológicos.

**Chiari IV:** Se caracteriza por hipoplasia o aplasia del cerebelo sin herniación asociada con aplasia de la tienda del cerebelo.

**Diagnóstico:** la RM es el método de elección, estudios dinámicos de flujo de LCR pueden ser útiles para demostrar la obstrucción del flujo de LCR a nivel del foramen Magno o la siringomielia.

La espina bifida Oculta (EBO) abarca un grupo de condiciones que afectan a la columna vertebral, es una forma de afección más leve y no



Suele ocasionar problemas del sistema nervioso central. Esta forma de Espina bifida es común, por lo que un 10 a 20% de las personas sanas tienen espina bifida oculta. Con frecuencia, las personas descubren que la tienen tras tomar una radiografía. Aunque esta forma de espina bifida no suele causar discapacidad, existen clases de espina oculta que pueden tener consecuencias para la salud. Estas son:

- Lipomielomeningocele y lipomeningocele - es similar a una médula espinal anclada, pero en este caso la médula se ancla o fija a un tumor grasoso benigno en la espalda.
- Filum terminal engrosado: la punta extrema de la médula espinal es demasiado gruesa.
- Filum terminal grueso: un abultamiento de grasa en el interior de la punta extrema de la médula espinal.
- Diastematomielia: la médula espinal dividida y diplomielia; la médula espinal está dividida en dos, generalmente por un pedazo de hueso o cartilago.

Estas clases de espina bifida oculta pueden estar presentes en una persona aun cuando no hay problemas con la columna.

- Diastematomielia es una malformación raquímedular que consiste en un desdoblamiento de la médula espinal, normalmente por debajo de 8ª vértebra dorsal y en relación con una anomalía vertebral. Clínicamente se puede presentar con tres grupos de síndromes: alteraciones cutáneas, deformidades ortopédicas y síntomas o signos de disfunción neurológica.

## Bibliografía

- D. Palacios Martíneza, R.A. Díaz Alonsob, M. Gutiérrez Lópezc, F.J. Gordillo Lópezd, D. P. R. A. D. M. G. L. F. J. G. L. (s. f.). Síndrome de Klippel-Feil, una cervicalgia poco frecuente. ELSEVIER. Recuperado 7 de octubre de 2021, de <https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40-articulo-sindrome-klippel-feil-una-cervicalgia-poco-S113835931200250X>
- Rafael García De Sola, R. G. S. (2018, 28 septiembre). Malformaciones de Arnold-Chiari. Unidad de Neurocirugía RGS. <https://neurorgs.net/docencia/sesiones-residentes/malformaciones-de-arnold-chiari/>
- Espina Bífida Oculta. (s. f.). SB. Recuperado 21-10-07, de <https://www.spinabifidaassociation.org/wp-content/uploads/SB-Latino-2015-Espina-Bifida-Oculta.pdf>
- E.J. Barajas-Sánchez, J.A. Alonso-Lópezb, E. J. J. A. (s. f.). Diastematomielia una malformación raquímedular asociada a la escoliosis congénita: a propósito de un caso. ELSEVIER. Recuperado 7 de octubre de 2021, de <https://www.elsevier.es/es-revista-rehabilitacion-120-articulo-diastematomielia-una-malformacion-raquimedular-asociada-S0048712010000435>