

MALFORMACIONES CRANEOENCEFÁLICAS

Constituyen un defecto anatómico evidente desde el momento del nacimiento en la mayoría de los casos. Son el resultado de un insulto al embrión durante la gestación.

ETIOLOGÍA

Las causas no siempre son bien conocidas, pero se agrupan en:

Hereditarias: defectos originados como consecuencia de transmisión de alteraciones genéticas.

Ambientales:

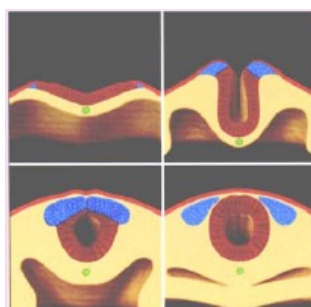
- factores biológicos: como la edad de los padres, incompatibilidad sanguínea
- déficits nutricionales
- infecciones maternas: rubeola, toxoplasmosis, sífilis, etc...
- hormonales: efecto de los andrógenos
- efectos físicos: Radiaciones
- efectos químicos: fármacos o drogas como los anticomiciales, etc...

El riesgo general de desarrollo de malformaciones ronda el 2% y el riesgo de desarrollo de malformaciones del SNC es de 2,66 por mil. En los abortos espontáneos, el porcentaje de malformaciones es muy alto. Medidas de prevención como la administración sistemática de suplementos de ácido fólico a la mujer gestante durante un período previo a la gestación y durante toda la gestación ha reducido ampliamente el porcentaje de malformaciones del SNC.

Los criterios de clasificación pueden ser diferentes, lo que complica su descripción. La terminología utilizada es compleja y, a veces, es confusa. Estos criterios pueden ser embriológicos, genéticos, anatómicos, etc...

RECUERDO EMBRIOLÓGICO

En el estudio de las malformaciones del SNC es primordial recordar el desarrollo del embriológico del mismo. El SNC deriva de la placa neural la cual sufre una serie de plegamientos hasta la conformación del tubo neural a partir del surco neural, originándose en ese proceso, también, las crestas neurales. Este proceso se denomina Neurulación. Del tubo neural originado se desarrollarán el encéfalo y la médula espinal. De las crestas neurales derivarán elementos del sistema nervioso periférico y autónomo, entre otros.



El cierre del tubo neural se dirige en dirección craneal y caudal al mismo tiempo que se independiza del ectodermo de superficie. Al final del proceso de cierre, quedan los neuroporos anterior y posterior. El **neuroporo anterior** se cierra al día 25 del desarrollo embrionario y el **neuroporo posterior** se cierra el día 27, quedando así conformado el tubo neural.

Posteriormente, el tejido que conforma este tubo neural, irá desarrollándose, proliferando y originándose las diferentes migraciones neuronales. A ello se añadirán unos plegamientos que determinarán la formación del encéfalo y, además, se constituirá el cordón medular. La luz de este tubo neural quedará representada en el individuo totalmente formado por el sistema ventricular y el canal ependimario centromedular. En su porción ventral, la notocorda actuará como guía del desarrollo y a los lados se desarrollarán los somitas. Finalmente, se da un proceso de organización y mielinización del tejido nervioso, a la vez que se desarrollan sus cubiertas.

Durante el primer trimestre, si se producen alteraciones de la formación del tubo neural, se originarán los disrafismos, craneal y/o espinal.

Las alteraciones de la proliferación y migración neuronal, durante el segundo trimestre de gestación, originarán malformaciones diferentes: microcefalia, megalencefalia, lisencefalia, esquisencefalia, paquigiria, etc...

Asimismo, durante el tercer trimestre gestacional, las alteraciones de la organización neuronal y del proceso de mielinización generarán otro grupo de patologías malformativas.

DIFFERENTIAL DIAGNOSIS	
Chromosomal anomalies with CNS manifestations <ul style="list-style-type: none">• Trisomies (21, 18, 13)	Hindbrain malformations <ul style="list-style-type: none">• Chiari I• Chiari II• Chiari III• Dandy-Walker spectrum• Cerebellar, vermian hypoplasias• Rhombencephalosynapsis
Neural tube defects (NTDs) <ul style="list-style-type: none">• Anencephaly• Cephaloceles• Myelomeningocele (with Chiari II)	Malformations of cortical development <ul style="list-style-type: none">• Microcephaly• Congenital muscular dystrophy• Heterotopic gray matter• Pachygyria-polymicrogyria• Lissencephaly type 1• Hemimegalencephaly• Schizencephaly
Abnormalities of brain cleavage, diverticulation <ul style="list-style-type: none">• Holoprosencephaly• Septo-optic dysplasia• Kallman syndrome	

Las malformaciones craneoencefálicas y de sus cubiertas las clasificamos, por criterios docentes en:

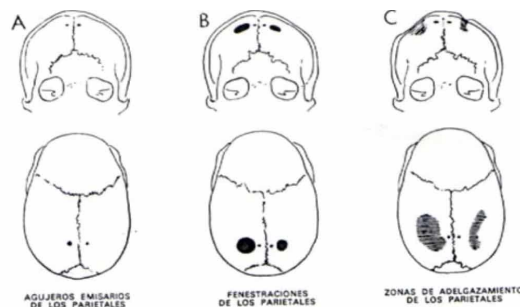
- Malformaciones del cuero cabelludo
- Malformaciones del cráneo
- Craneosinostosis
- Malformaciones del encéfalo
- Malformaciones de la charnela occipitocervical
- Quistes intracraneales malformativos
- Malformación de Chiari y siringomielia
- Síndromes neurocutáneos o facomatosis
- Disrafismos

MALFORMACIONES DEL CUERO CABELLUDO

Aplasia cutis congénita: es una entidad muy rara. Consiste en un defecto cutáneo de la piel sobre el vértex, a nivel de la línea media y próximo a la fontanela posterior. Generalmente, sólo afecta a la piel pero puede incluir la galea, el hueso y la duramadre. El tratamiento es quirúrgico y requiere reparar todas las capas.

MALFORMACIONES DEL CRÁNEO:

Ausencia parcial de huesos del cráneo – Cráneo bífido: es un defecto de parte de algún hueso craneal. Puede estar asociado a malformaciones más complejas y graves.



Seno dérmico: es un defecto de las cubiertas. Consiste en la persistencia de una comunicación entre el ectodermo superficial y el tejido nervioso como consecuencia de una alteración de la separación entre tubo neural y el ectodermo superficial. De tal manera que queda una zona de depresión, más o menos evidente, con un tracto de conexión entre ambas estructuras: cutánea y tejido nervioso. Se localiza en línea media o próximo a ella. Puede presentarse desde el nacimiento hasta el coxis. Los más frecuentes en región occipital o lumbosacra. El tracto de conexión puede ser rudimentario o ser tan largo y profundo que conecte con estructuras profundas encefálicas o medulares.

Asocian defectos de piel, hueso, meninges, etc... Suelen manifestarse por una zona deprimida con vello y coloración rojo-vinosa o pigmentada.

Pueden contener vestigios ectodérmicos similares a quistes epidermoides o dermoides.

Normalmente son asintomáticos. Pueden originar infecciones por gérmenes de la piel y manifestarse por meningitis de repetición. También pueden originar meningitis asépticas por rotura del contenido del quiste y contacto con el sistema nervioso.

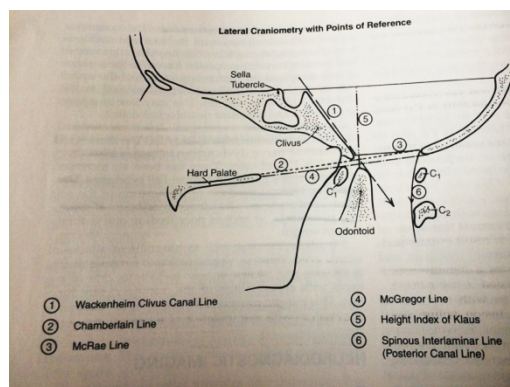
Pueden crecer y comportarse como una lesión expansiva.

El tratamiento es quirúrgico mediante extirpación y reparación de las cubiertas.

Sinus pericranii: es la existencia de una comunicación entre una bolsa venosa extracraneal subcutánea, a través del hueso craneal, con un seno venoso craneal, habitualmente el seno venoso longitudinal. Se localizan cerca de línea media. A la exploración, se observa un bultoma blando que se ingurgita con maniobras de Valsalva, al bajar la cabeza, al agacharse, etc. No es pulsátil. Se interviene sólo en caso de gran lesión o que origine molestias. Se debe desconectar de las venas de drenaje abriendo el cráneo.

Craneosinostosis: las describiremos más adelante en un capítulo específico.

Platibasia: es un aplanamiento anormal de la base craneal con un aumento anormal del ángulo basal de McRae: entre la línea de McRae y la línea que une el nasión con el iniión. El ángulo normal está entre 120° – 145° . Si es mayor, se considera una platibasia. Por sí misma no es patológica.



Invaginación basilar: es el prolapso de la columna cervical en la base craneal en el contexto de una anomalía del desarrollo de la base craneal (occipitalización, asimilación de atlas, vértebra bloqueada, hipoplasia condilar, Síndrome Klippel-Feil.... Existen dos subtipos: ventral (clivus corto y horizontalizado con elevación del foramen magno) y paramesial (asociada a hipoplasia condilar uni- ó bilateral).

Impresión basilar: es una condición adquirida como consecuencia del prolapso de la columna cervical en la base craneal secundaria a enfermedades que reblandecen el hueso de la base craneal, como sucede en varias enfermedades: raquitismo, osteogénesis imperfecta, Síndrome de Hurler, etc...

MALFORMACIONES DEL ENCÉFALO

Encefalocele o cefalocele: protrusión del contenido craneal más allá del límite craneal.

Meningocele: protrusión sólo de un saco meníngeo.

Meningoencefalocele: protrusión de encéfalo y sus cubiertas.

Hidroencefalomeningocele: meninges, cerebro y ventrículo herniados

Los encefaloceles son consecuencia de un defecto del cierre del neuroporo anterior. Su incidencia es de 1/10.000 nacimientos. Se subclasifican en :

-Posteriores:

Occipitales (los más frecuentes de la bóveda craneal)

Parietales

Occipitocervicales



Encefalocele occipital

-Anteriores:

Sincipitales:

Frontoetmoidales: los más frecuentes de este subtipo

Nasofrontales

Nasoetmoidales...

-Basales

Esfenoetmoidales

Esfenoorbitarios

Transetmoidales...



Encefalocele nasoetmoidal



Encefalocele masivo no viable

El pronóstico depende del volumen y la localización. Los anteriores no basales, en general, son los de mejor pronóstico.

Están constituidos por tejido neural reconocible pero displásico. Los de la región anterior pueden estar asociados a defectos de línea media como paladar hendido, labio leporino, coloboma de iris, etc. Otras veces se asocian a otras alteraciones del encéfalo como agenesia - disgenesia de cuerpo calloso, lipoma intracraneal, etc... Otros se asocian a

síndromes complejos como Síndrome de Meckel-Gruber, Síndrome de Knobloch ó Síndrome de Walker-Warburg (síndrome cerebro-oculo-muscular).

- Síndrome de Meckel-Gruber	HAR, Cr 17q21-q24 y Cr 11q13 Encefalocele occipital Riñones gigantes Displasia multiquística Polidactilia...
- Síndrome de Knobloch	HAR, Cr 21q22.3 Miopía severa Degeneración vitreoretiniana Encefalocele occipital Defectos de cuero cabelludo
- Síndrome de Walker-Warburg o cerebro-óculo-muscular	HAR Encefalocele Hidrocefalia Lisencefalia Malformaciones oculares Distrofia muscular

Otras malformaciones del encéfalo y sus cubiertas: Existen gran número de malformaciones asociadas a síndromes y con mayor o menor viabilidad o secuelas en el individuo en el que se presentan.

-La **Holoprosencefalia** se da como consecuencia de alteraciones en la inducción ventral afectando al desarrollo de cráneo y la cara, órbitas, etc... con un defecto importante de la línea media asociado a defecto de cierre del tubo neural.

-La **Microencefalia** y la **Megalencefalia** son debidas a una alteración de la proliferación neuronal (en la primera hay una reducción en el número de neuronas y en la segunda un aumento). En la primera se asocia microcefalia y retraso intelectual. En la Megalencefalia es muy significativa la epilepsia grave y precisa una hemisferectomía ó hemisferotomía para su manejo.

-La **Anencefalia** e **Hidranencefalia** suceden ante el desarrollo escaso (alteración de la proliferación) de los hemisferios, residuando sólo una porción de estructuras de línea media.

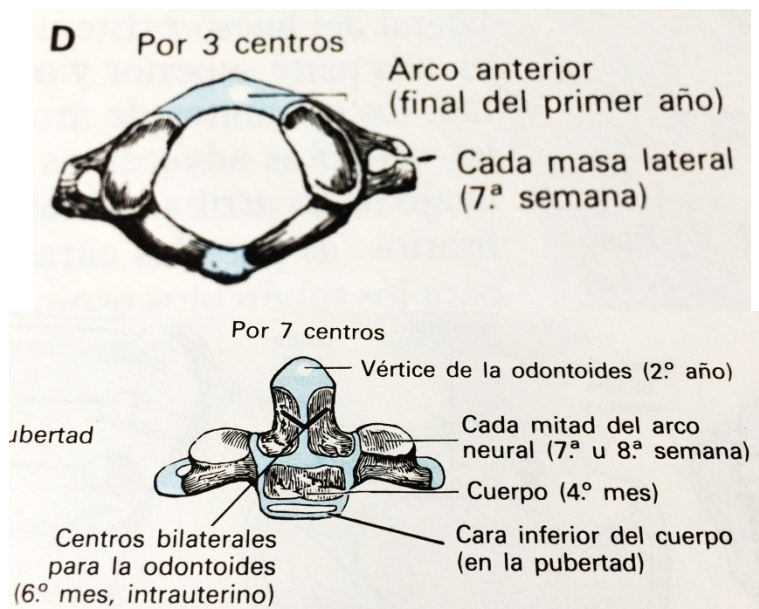
-Como consecuencia de la alteración de la migración, se dan la **Lisencefalia** (con agiria o falta de desarrollo de los giros cerebrales o circunvoluciones), la **Paquigiria** (circunvoluciones excesivamente gruesas), la **Esquisencefalia** (hendidura anormal entre ventrículos y corteza cerebral), la **Agenesia del cuerpo calloso** (puede ser completa o parcial y se asocia con otras malformaciones), las **Heterotopias cerebrales** (migración deficiente y acumulación de neuronas aberrantes entre el epéndimo y la corteza), la **Displasia cortical** (focos de migración neuronal retenidos, originan epilepsia tratable mediante cirugía resectiva).

MALFORMACIONES DE LA CHARNELA OCCIPITOCERVICAL

La base craneal sufre un proceso de osificación endocondral (primero se forma el cartílago que luego se transforma en hueso). La calota sufre un proceso de osificación membranosa (osificación directa a partir del mesénquima del que se está formando).

Los esclerotomos occipitales 1º y 2º originarán el basioccipucio. El 3º originará el exoccipucio del cual se formarán los tubérculos yugulares. El 4º esclerotomo occipital se denomina proatlas en animales inferiores. Este proatlas originará el tubérculo anterior del clivus; el ligamento apical y el ápex de la odontoides; el borde anterior en forma de U de foramen magno; los cóndilos occipitales; las masas laterales de C1 y la parte superior del arco posterior de C1; los ligamentos alares y el cruciforme.

El primer esclerotomo espinal forma el atlas, de su centro se separa una porción que se fusiona con el cuerpo del axis y, así, forman la odontoides. Su porción posterior origina la parte posterior e inferior del arco posterior del atlas. De esta manera, la odontoides se forma a partir de un núcleo del proatlas y otro del primer esclerotomo espinal, uniéndose posteriormente al cuerpo del axis (2º esclerotomo espinal).



Así, en el momento del nacimiento, la odontoides y el cuerpo del axis están separados por cartílago y éste desaparece hacia los 8 años. La punta de la odontoides se osifica a los 3 años y se fusiona al resto de la odontoides hacia los 12 años.

Malformaciones del hueso occipital:

- Segmentación del clivus
- Remanentes alrededor del foramen magno
- Variantes del atlas
- Anomalías de la segmentación de la odontoides
- Invaginación basilar

- Hipoplasia condilar
- Asimilación del atlas

Malformaciones del atlas:

- Asimilación del atlas
- Fusión atlantoaxial
- Aplasia de los arcos del atlas

Malformaciones del axis:

- Segmentación atlantoaxial irregular
- Displasias de la odontoides:
 - Ossiculum terminale persistente
 - Os odontoideo
 - Hipoplasia-aplasia
- Defectos de la segmentación C2-C3

MALFORMACIÓN DE CHIARI Y SIRINGOMIELIA

Es considerada de manera diferente por su prevalencia y constituye un espectro de varias enfermedades no vinculadas entre sí que se agrupan.

Desde un punto de vista docente existen 4 subtipos de malformación de Chiari:

Malformación de Chiari tipo I: descenso de las amígdalas cerebelosas de > 5 mm por debajo del nivel del foramen magno.

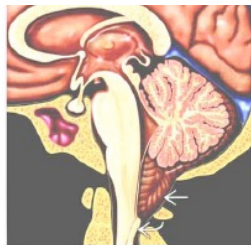
Malformación de Chiari tipo II ó de Arnold-Chiari: descenso del troncoencéfalo y IV ventrículo y cerebelo por debajo del nivel del foramen magno.

Malformación de Chiari tipo III: meningoencefalocele occipital o cervical alto junto con elementos de la Malformación de Chiari tipo II.

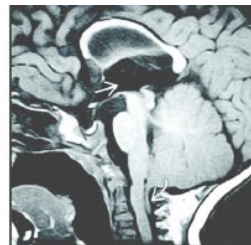
Malformación de Chiari tipo IV: hipo-aplasia cerebelosa con aplasia del tentorio sin herniación del rombencéfalo.

Malformación de Chiari tipo I

Se trata de la ectopia amigdalar, un descenso de las amígdalas cerebelosas más allá del nivel del foramen magno. Se considera normal un descenso de hasta 5 mm. Las amígdalas adquieren una morfología picuda, apuntada hacia el canal espinal en los cortes sagitales de RM.



Sagittal graphic shows caudal descent of nucleus gracilis (curved arrow) marking cisterns. The tonsils (arrows) protrude through foramen magnum and the cisterna magna is obliterated.



Sagittal T1WI MR shows siver of tonsils (curved arrow) protruding through the foramen magnum posteriorly compressing the upper cervical cord. There is mild ventriculomegaly (arrow).

Etiología: ampliamente desconocida.

-Por un lado existe una desproporción entre el contenido y continente en la fosa posterior.

-Algunas craneosinostosis sindrómicas y las anomalías de la línea media se acompañan de ectopia amigdalar.

-Mutaciones como la LHX4 del cromosoma 1q25

-Teoría hidrodinámica o del martillo hidroneumático: el descenso amigdalar origina un empuje sistólico que eleva de forma anormal la presión del LCR espinal. De modo que la hidrosiringomielia se desarrolla como un fenómeno secundario.

Patogenia: al parecer existe una hipoplasia en el desarrollo de la fosa posterior (infradesarrollo embrionario del occipucio) con una implantación baja de la tórcula y un colapso anterior de las cisternas basales, encontrándose las estructuras de la fosa posterior “apelotonadas-amontonadas” (“crowded”). Esto condiciona la herniación de las amígdalas cerebelosas hacia el canal vertebral. Se asocia siringomielia en el 20-40% de los casos.

Epidemiología: se presenta en el 0,01% de la población general.

Anomalías asociadas al Chiari tipo I: existen algunas condiciones que se asocian con frecuencia a los pacientes con Chiari tipo I, entre ellas cabe destacar anomalías del 4º esclerotomo occipital y basicondrocraáneo infradesarrollado, Síndrome de Klippel – Feil, Deformidad de Sprengel, platibasia...

Entre los pacientes con Neurofibromatosis tipo I, se encuentra el 5% de los pacientes con Chiari tipo I sintomático.

Es infrecuente la hidrocefalia (<10%).

Presentación clínica: es necesario remarcar que hasta el 50% de los pacientes pueden ser asintomáticos.

-**Maniobras de Valsalva como tos, estornudar, reírse, defecar**, etc... producen un aumento agudo de la presión del LCR intratecal lo cual se manifiesta en forma de **cefalea intensa y nuchalgia** con estas maniobras. Puede incluso generar un **síncope** tras la maniobra.

-Pueden presentar **signos de compresión de estructuras troncoencefálicas** como:

-**Hipersomnolencia**-apnea central-**muerte súbita** (sobre todo en niños)

-**Afectación de pares craneales**: parálisis de pares craneales bajos, **neuralgia trigeminal**, parálisis facial, disfagia, disfonía. Pueden ser paroxísticas y alternantes.

-Dolor de cuello, nuchalgia, tortícolis, ataxia...

-Pueden presentar síntomas de hidrosiringomielia-siringobulbia:

-Alteración de la marcha, distonía paroxística, incontinencia

-Escoliosis atípica (progresiva, dolorosa y con curvatura atípica)

-Disociación termoalgésica suspendida, atrofia muscular en manos, neuropatía

-Hipo, dolor trigeminal, simula una esclerosis múltiple

-En **niños muy pequeños** puede presentarse comúnmente con disfunción orofaríngea

-En **niños mayores** se presenta con cefalea, dolor de cuello y nuchalgia, siringomielia y escoliosis

-En el **adulto**, el perfil clínico más habitual es cefalea y nuchalgia con maniobras de Valsalva y síncope con maniobras de Valsalva similares a drop attacks.

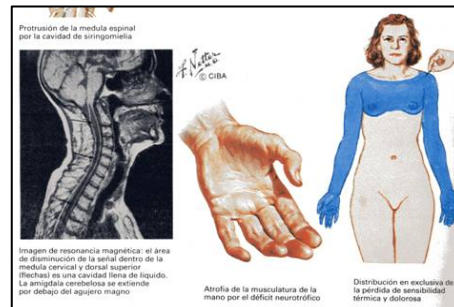
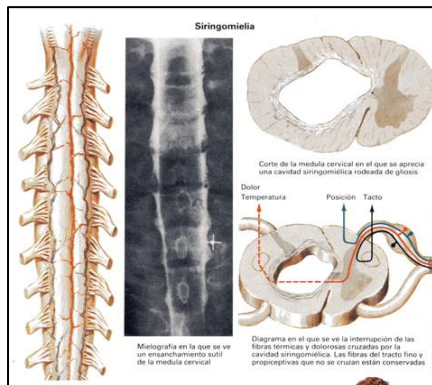
Siringomielia: (griego syrinx: cavidad)

Es una entidad de causa desconocida que puede presentarse aislada o asociada a otras causas como la Malformación de Chiari, tumores medulares o raquímedulares, tumores del foramen magno, postraumática, postinfecciosa-inflamatoria, etc...

Consiste en la formación de una cavidad medular central que destruye y comprime las motoneuronas del asta anterior y la decusación de las fibras del haz espinotalámico lateral.

Por ello y característicamente, produce amiotrofias en los niveles afectados correspondientes a las astas anteriores dañadas y anestesia térmica y dolorosa en los dermatomas correspondientes, dando una distribución que se denomina suspendida (Síndrome Centromedular).

Puede afectar a todos los niveles de la médula espinal y también al bulbo (siringobulbia).

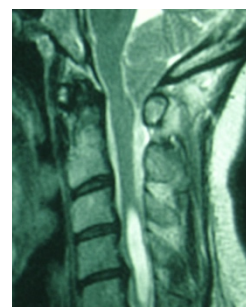
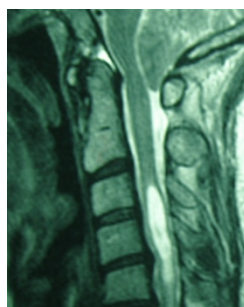


Siringomielia-afectación centromedular

Atrofias distales en mano y Disociación termoalgésica suspendida



Observa la dilatación del cordón medular por la existencia de una cavidad centromedular, incluso parece presentar tabicaciones

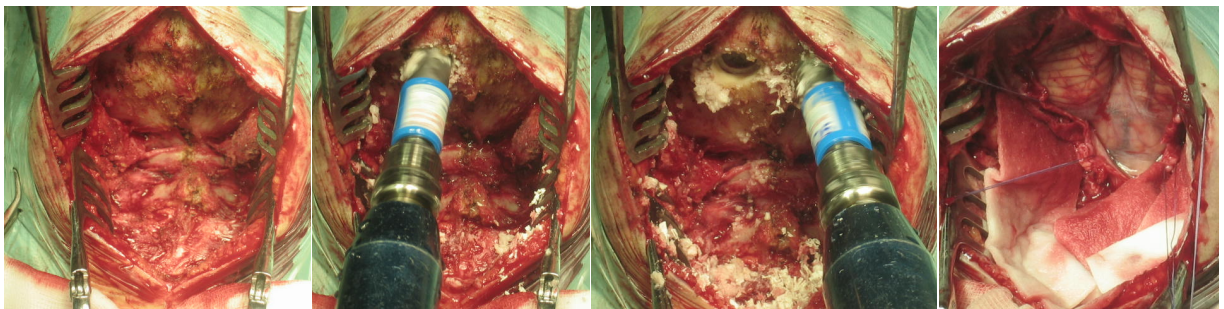
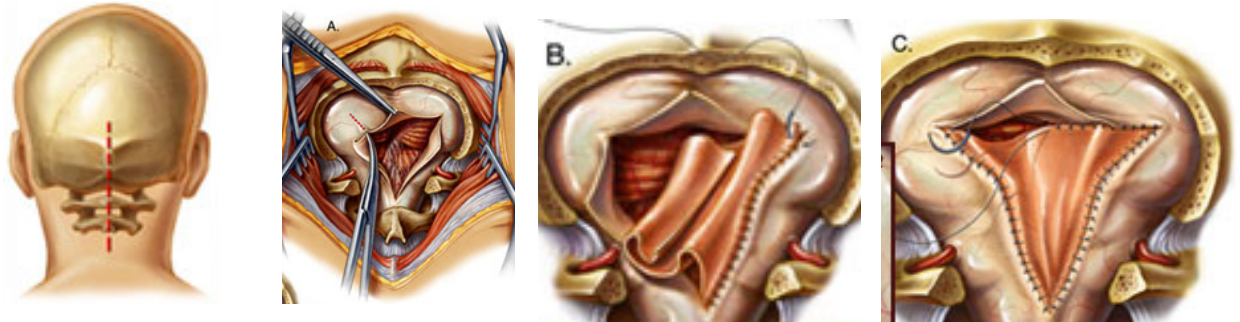


Caso de Malformación de Chiari tipo I. Con descenso amigdal, amígdalas picudas que incluso alcanzan la porción media del arco posterior del atlas. Observa la dilatación siringomiélica asociada en el cordón medular

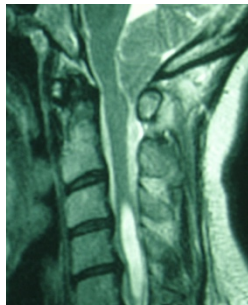
Tratamiento de la Malformación de Chiari Tipo I: el tratamiento es quirúrgico para aquellos casos sintomáticos. La cirugía va encaminada a ampliar la fosa posterior y crear espacio para su contenido.

Se realiza una craneotomía de la fosa posterior y de la unión bulbomedular con extirpación del arco posterior del atlas hasta el nivel inferior de las amígdalas

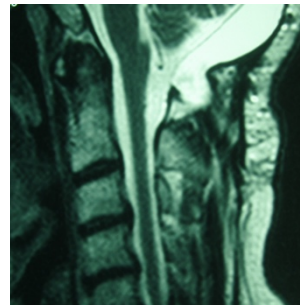
herniadas. Se realiza una apertura de la meninge en Y y se coloca una plastia triangular de duramadre artificial suturada. No se repone el hueso. Sobre la zona, se cierra la potente musculatura occipitocervical. En la gran mayoría de los casos deiringomielia, ésta desaparecerá al restablecerse la circulación del LCR y liberarse las cisternas.



Observa en la siguiente imagen la diferencia entre el pre- y el post- operatorio: desaparición de la cavidad centromedular, ascenso de las amígdalas y reaparición de las cisternas que rodean el troncoencéfalo. Puedes observar la cavidad posterior generada.



Preoperatorio



Postoperatorio

Malformación de Chiari tipo II o Malformación de Arnold-Chiari

Terminológicamente y por consenso, cuando hablamos de Malformación de Arnold-Chiari, nos estamos refiriendo a la Malformación de Chiari tipo II.

Es una malformación compleja del troncoencéfalo asociada en el 100% de los casos con un defecto del cierre del tubo neural a nivel lumbar llamado mielomenigeocele.

Se produce una herniación del troncoencéfalo y IV ventrículo con la parte inferior del vermis y cerebelo por debajo del nivel del foramen magno.

La presencia del mielomeningocele lumbar se asocia a herniación del troncoencéfalo y del IV ventrículo a través el foramen magno.

Etiología: desconocida

Patogenia:

- El déficit del enzima Metil-Tetrahidrofolato Reductasa (MTHFR) y especialmente la mutación C677T, aumenta el riesgo.
- El déficit de ácido fólico aumenta el riesgo: se ha observado una reducción en sus niveles en pacientes que toman antiepilépticos, anticonceptivos y tabaquismo.
- Los defectos de la neurulación originan un defecto de cierre del tubo neural y dan lugar a la salida del LCR lo cual origina una escasa distensión del sistema ventricular a nivel del IV ventrículo. Con ello, se colapsa y su escasa distensión conlleva una hipoplasia del condrocraqueo, desplazando el contenido de la fosa posterior.

Presentación clínica:

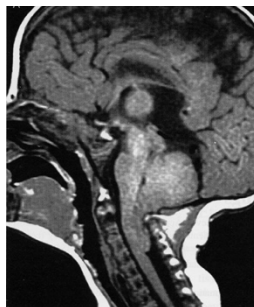
Se descubre ya en el nacimiento y lleva asociado de manera invariable un mielomeningocele lumbar.

El perfil clínico es de un paciente con mielomeningocele, Macrocefalia, parálisis de las EEl disfunción esfinteriana y signos de afectación bulbar.

Asocian anomalías renales, neurales y deformidades.

Anomalías asociadas:

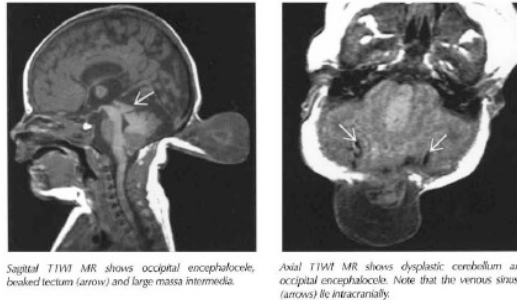
- Disgenesia del cuerpo calloso en el 90%
- Hidrocefalia en el 90%
- Afilamiento de las astas anteriores del ventrículo lateral y colpocefalia
- Aumento del tamaño de la masa intertalámica
- IV ventrículo elongado con aspecto de "pajita" carente de fastigium (vértice posterior)
- Disrafismo abierto: Mielomeningocele lumbar en el 100%
- Hidrosiringomielia 20-90%
- Anomalías del arco posterior del atlas
- Diastematomielia en el 5%



Tratamiento: Es muy complejo. De forma inicial y tras el nacimiento, precisan tratamiento del disrafismo con cierre quirúrgico del mielomeningocele y tratamiento de la Hidrocefalia. Posteriormente precisará múltiples cuidados y tratamientos ortopédicos, urológicos, Rehabilitación, etc...

Malformación de Chiari tipo III

Se trata de la existencia de los componentes de la Malformación de Chiari tipo II pero en la cual el mielomenigeocele se localiza a nivel occipital u occipitocervical.



Malformación de Chiari tipo IV

Consiste en la hipoplasia o aplasia cerebelosa con hipoplasia tentorial sin herniación del troncoencéfalo. Entidad muy rara.

QUISTES MALFORMATIVOS INTRACRANEALES

Quistes aracnoideos

Son compartimentos llenos de líquido, son de origen congénito, en el seno de las cisternas y/ó las principales fisuras del encéfalo, limitados por una membrana aracnoidea. El líquido es similar al LCR.

Son muy frecuentes y se localizan de manera incidental en su mayor parte. Rara vez son sintomáticos o pueden complicarse. El tratamiento quirúrgico es controvertido y se basa en su anatomía y presentación clínica.

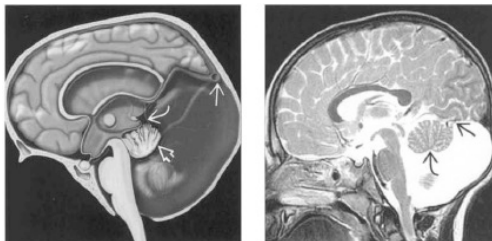
Algunos autores abogan por su origen traumático.

Se localizan habitualmente en estructuras anatómicas típicas: fisura silviana, supraselares, convexidad cerebral, fisura interhemisférica, cisterna cuadrigeminal, ángulo pontocerebeloso...



Quiste aracnoideo silviano derecho

Síndrome de Dandy-Walker y variante de Dandy-Walker



Sagittal graphic shows enlarged posterior fossa, elevated torcular Herophili (arrow), superior rotation of small vermian remnant (open arrow) over large cyst with thin wall (curved arrow).

Sagittal T2WI MR shows large rotated vermian remnant. There is a hypoplastic isthmic crease (curved arrow). The cyst wall is visible (arrow) and the posterior fossa is expanded.

Es una malformación constituida por un gran quiste de la fosa posterior.

Asocia elevación de la tórula y la tienda del cerebelo y los senos transversos (implantación alta de la tienda).

Hipoplasia de vermis y hemisferios cerebelosos con remanente de vermis anterosuperior por encima del quiste.

El suelo del IV ventrículo está presente pero abierto al quiste por su parte posterior. El troncoencéfalo puede ser hipoplásico o estar comprimido.

Presentan hidrocefalia en el 80% de los casos.

Otras anomalías asociadas son Heterotopias, displasia cerebelosa, agenesia del cuerpo calloso, anomalías del desarrollo de las circunvoluciones, esquicencefalia, encefaloceles, etc...

Los casos denominados como *variantes* suponen la persistencia de las paredes del IV ventrículo y son formas parciales.

El diagnóstico diferencial se realiza con la agenesia o hipoplasia cerebelosa y quiste aracnoideo gigante de la fosa posterior.

Clínicamente, presentan macrocefalia, problemas de desarrollo psicomotor, raras las crisis. Algunos pueden alcanzar la edad adulta asintomáticos. Es necesario tratar la hidrocefalia y derivar el sistema ventricular y el quiste.

SÍNDROMES NEURO CUTÁNEOS Y FACOMATOSIS

Se explican en el capítulo de las neoplasias del SNC.

DISRAFISMOS

Se explican en el capítulo de Malformaciones raquimedulares.

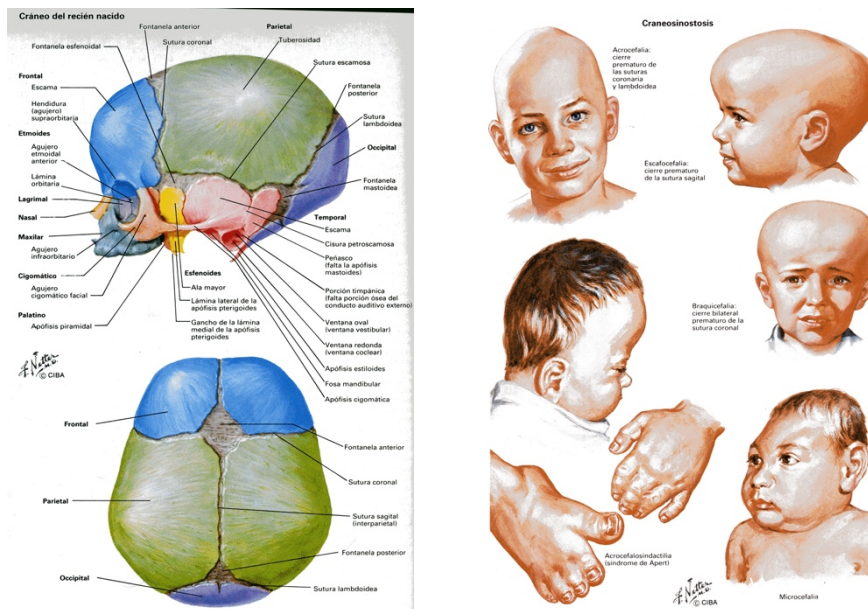
CRANEOSINOSTOSIS

Se dividen en sindrómicas y no sindrómicas. Hablaremos también de las posicionales.

Craneosinostosis no sindrómicas

Constituyen un grupo de malformaciones muy frecuentes del SNC en la actualidad: 0,5/1000 recién nacidos vivos.

Para su mejor comprensión es necesario repasar las suturas craneales y su nomenclatura. Puedes verlas en la siguiente imagen.



La mayoría se deben a un cierre precoz de una o varias suturas craneales, de etiología desconocida. Existen factores genéticos, ligados a factores de crecimiento fibroblástico, así como diversos tipos de herencia, especialmente en las craneosinostosis más complejas.

En cuanto a la patogenia, la compresión de la cabeza en el útero tiene un papel importante en muchas de ellas: oligoamnios, gemelaridad, etc...

Fisiopatológicamente, el cierre de la sutura obedece al principio enunciado en la **Ley de Virchow**: el cráneo no crece en el sentido perpendicular a la sutura afectada, produciéndose, además, abombamientos compensatorios. Este cierre sutural deriva en una deformidad del cráneo por déficit de crecimiento denominada craneoestenosis

En algunas, participa el esqueleto facial, ésto se denomina faciocraneoestenosis.

Presentación clínica:

La hipertensión intracraneal, la afectación visual e hidrocefalia, se dan habitualmente en aquellas que afectan a múltiples suturas y son complejas.

Constituyen un defecto estético evidente que constituye su principal forma de presentación. Algunas complejas pueden presentarse de forma muy armónica sin tanta repercusión estética, pero no es lo más habitual.

Lo más importante es sospecharla precozmente y no demorar el diagnóstico por reticencias a realizar pruebas radiológicas o demorar su valoración por el Neurocirujano especialista.

Según la sutura afectada, las no sindrómicas podemos clasificarlas en:

SIMPLES

Escafocefalia	Sutura sagital
Plagiocefalia anterior	Sutura coronal unilateral
Trigonocefalia	Sutura metópica

MÚLTIPLES

Braquicefalia anterior	Bicoronal afectada
Braquiturricefalia	Bicoronal+sagital+metópica
Oxicefalia	Bicoronal+sagital
Cráneo en hoja de trébol (Kleeblattschädel - cloverleaf)	Multisutural

ESCAFOCEFALIA:

Cabeza de zeppelin, cabeza de buque, cabeza de pepino....Son nombres vulgares.

Es la forma de craneosinostosis más frecuente.

Se produce por el cierre precoz de la sutura sagital.

Son característicos los abombamientos frontal y occipital, el aumento del diámetro anteroposterior del cráneo y la disminución del diámetro lateral y la cresta sagital.

El diagnóstico suele hacerse por simple inspección craneal. El TAC se realiza para descartar otras malformaciones.

No suele producir síntomas neurológicos ni hipertensión intracraneal, a diferencia de las craneosinostosis múltiples.

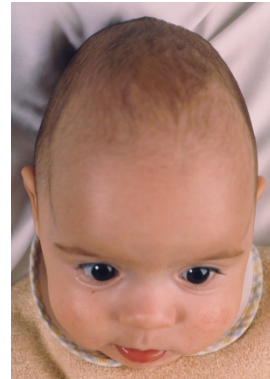
La edad ideal para el tratamiento son los tres meses de edad y consiste en: extirpación de la sutura sagital y osteotomías múltiples del cráneo para ampliar el diámetro lateral. Cada vez se operan más precozmente por el apoyo tecnológico.



Frontal bossing



Cresta sagital



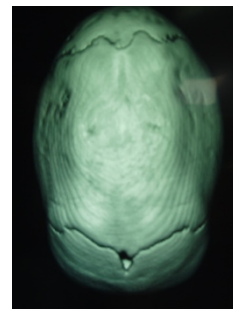
Estenosis lateral



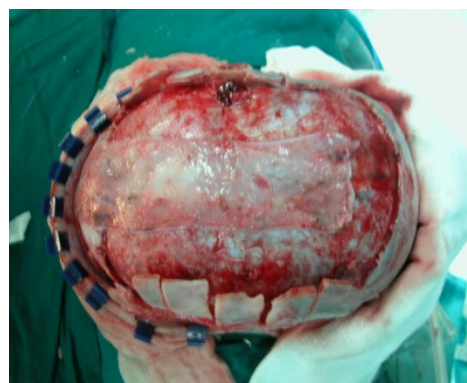
TAC: cierre sagital y cresta



Rx simple: diámetro A-P aumentado



El tratamiento ha de ser precoz y, para ello, se ha de sospechar y remitir al especialista. El objetivo en este caso es absolutamente estético. Se realiza una suturectomía de la sutura sagital cerrada con cortes laterales para favorecer que el latido del encéfalo aumente el diámetro lateral. Actualmente, se realizan abordajes mínimamente invasivos.



PLAGIOCEFALIA ANTERIOR:

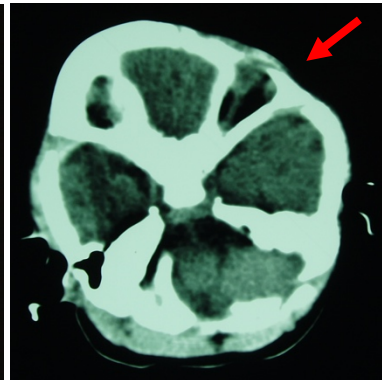
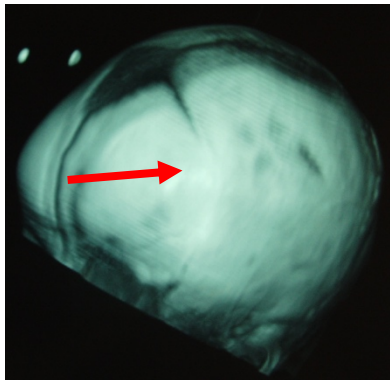
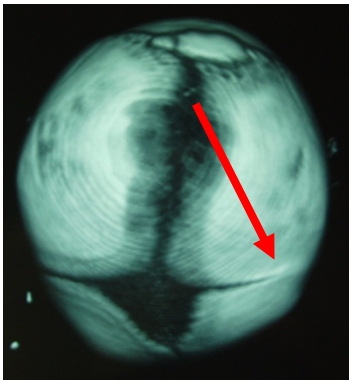
Es consecuencia del cierre prematuro de la Sutura coronal unilateralmente. Da lugar a una deformidad muy característica con distopia y retrusión orbitaria ipsilateral, retrusión frontal ipsilateral, abombamiento frontal contralateral (frontal bossing), desviación del eje nasal al lado contrario y aspecto de órbita en arlequín.



Plagiocefalia anterior derecha

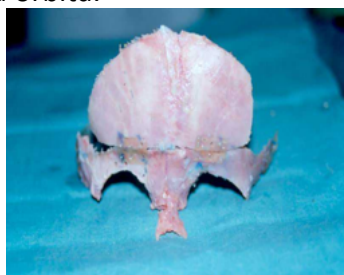


Otro caso del lado izquierdo



TAC: Cierre de sutura coronal derecha, deformidad frontal y orbitaria.

El tratamiento es más complejo y los resultados algo peores estéticamente. Existen varias técnicas y estrategias. Lo más habitual es realizar un desmontaje bifrontal y de toda la barra frontoorbitaria y la raíz nasal, se reconstruyen los fragmentos, se remodelan y se les da forma y se anclan de nuevo. Se recompone un puzzle de fragmentos óseos. Requiere un fresado completo del pterion para evitar que frene el avance del canto externo de la órbita.



TRIGONOCEFALIA

Es consecuencia del cierre prematuro de la sutura metópica. Genera una deformidad coloquialmente llamada “cráneo en quilla”.

Presentan una cresta frontal medial muy prominente y evidente, con retrusión frontal bilateral e hipotelorismo.



Imágenes preoperatorias



Postoperatorio inmediato

El tratamiento es una remodelación frontoorbitaria compleja similar al caso de la plagiocefalia anterior.

BRAQUITURRICEFALIA

Es la afectación multisutural de las suturas coronales y metópica con aumento extraordinario de los diámetros vertical y lateral. Presentan hidrocefalia con frecuencia.

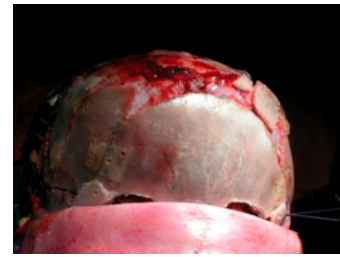
El tratamiento requiere un desmontaje y remodelación craneal completa.



Prequirúrgica,
muy armónica



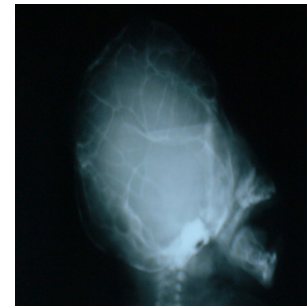
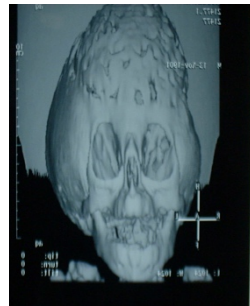
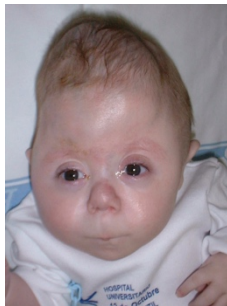
Postoperatorio



Procedimiento de remodelación

CRÁNEO EN HOJA DE TRÉBOL Ó KLEEBLATTSCHÄDEL Ó CLOVERLEAF

Es una craneostosis multisutural afectando a todas las suturas craneales. Produce oxiturricefalia y se acompaña de hipertensión intracraneal, lo que da un aspecto “lacunar” al envoltorio craneal. Es muy grave y muy rara.



El tratamiento es una remodelación craneal completa muy compleja.

Craneosinostosis sindrómicas

Son craneosinostosis que forman parte de un síndrome más complejo y que en su mayoría son síndromes craneofaciales.

Los principales son:

Síndrome de Apert o Acrocefalosindactilia

Síndrome de Crouzon

Síndrome de Pfeiffer

Síndrome de Saethre-Chotzen

Síndrome de Carpenter...

Síndrome de Apert ó Acrocefalosindactilia

Es un síndrome malformativo craneofacial con componente hereditario. Presentan una craneosinostosis multisutural, derivando en una Braquicefalia con exoftalmos por afectación facial (faciocraneoostenosis). Asocian paladar ojival. Como dato característico que le diferencia semiológicamente de otros síndromes se encuentra la presencia de sindactilia (fusión de dedos de manos y pies).



Síndrome de Crouzon

Se trata de un síndrome craneofacial con componente hereditario. Presentan Oxicefalia (sinostosis de ambas suturas coronales y la sagital). Lleva asociada una grave facioostenosis con una marcada retrusión del tercio medio facial y afectación orbitaria con exoftalmos. Se asocia dificultad respiratoria y frecuentes infecciones bucales. Precisan traqueotomía precozmente.

El tratamiento es complejo y requiere múltiples procedimientos quirúrgicos con desmontaje craneal completo y remodelación, tratamiento de la hipertensión intracraneal, pueden presentar descenso amigdalor. Requieren múltiples procedimientos de cirugía maxilofacial para el avance mediofacial mediante osteotomías y distractores.



Pre-Q



Desmontaje y remodelación



PostQ y a la espera de corrección maxilofacial. Porta traqueotomía

Plagiocefalia posicional

Constituyen una verdadera “plaga” por la gran frecuencia en la que aparecen. Son fruto de un apoyo repetido y continuado de la cabeza del lactante sobre una superficie (carrito, sillita, capazo, etc).

Aumentó con la recomendación de no dejar dormir a los lactantes boca-abajo para evitar la muerte súbita del lactante.

No existe un sustrato patológico ni cierre de suturas: simplemente se está ejerciendo un contacto repetido en una posición concreta de manera constante.

En algunos puede existir una menor movilidad y un acortamiento de musculatura cervical que lo favorezca (p. ej. Esternocleidomastoideo).

El tratamiento es conservador y se debe cambiar la posición con frecuencia, se debe favorecer que jueguen boca-abajo sobre una manta de juego o similar. Cuando van a dormir, se debe colocar un manta o toallita enrollada en un costado bajo el colchón para que apoye en un sentido y luego cambiarlo al lado contrario.

Asimismo, se deben realizar ejercicios de rotación forzada y mantenida del cuello aprovechando los cambios de pañal o ropa durante unos 10 segundos hacia cada lado, con ello se trata de forzar la musculatura, hipotéticamente acortada.

Algunos casos pudieran ser beneficiados de un casco de remodelación externo, que debe ser indicado por el especialista.

Hay que recordar que el defecto es puramente estético.

