

# Malformaciones Congénitas del Sistema Nervioso y sus Cubiertas

Sólo se consideran aquellos procesos malformativos más comunes que debe conocer el Médico General

## Encefalocele

Malformación craneo-cerebral que consiste en la herniación de masa cerebral y meninges a través de una dehiscencia del cráneo.

**Incidencia:** 1/10.000 recién nacidos

Se clasifican en: Occipital (los más frecuentes), de la bóveda craneal, frontoetmoidales o sincipitales, y por fin los basales (base del cráneo).

**Tratamiento:** Extirpación quirúrgica de la hernia y reconstrucción de los planos dehiscentes o malformados. Hidrocefalia asociada frecuente.

**Pronóstico:** Depende del volumen y localización de la masa cerebral herniada.

A: Encefalocele frontoetmoidal (buen pronóstico).

B: Encefalocele occipital (Buen pronóstico)

C: Encefalocele masivo de la bóveda (intratable)



# Malformación de Chiari y Siringomielia

## Malformación Chiari Tipo I.

Consiste en descenso de las amigdalas cerebelosas por debajo del nivel del foramen magno (línea puntos). Se puede asociar a siringomielia; en B se muestra su presentación en combinación con siringomielia (cavitación o quiste intramedular) de la medula cervical.

Notar el descenso anormal de las amigdalas cerebelosas por debajo del nivel del foramen magno (flechas negras en C) y del atlas (flechas azules), tanto en la pieza necrótica, como en RM).

La obturación del agujero magno por la herniación compromete la normal comunicación hidrodinámica entre los compartimentos craneal y raquídeo (paso rápido de LCR de las cisternas al saco tecal en ciertas situaciones fisiológicas). Puede haber disfunción de pares craneales bajos. A veces se asocia a hidrocefalia.

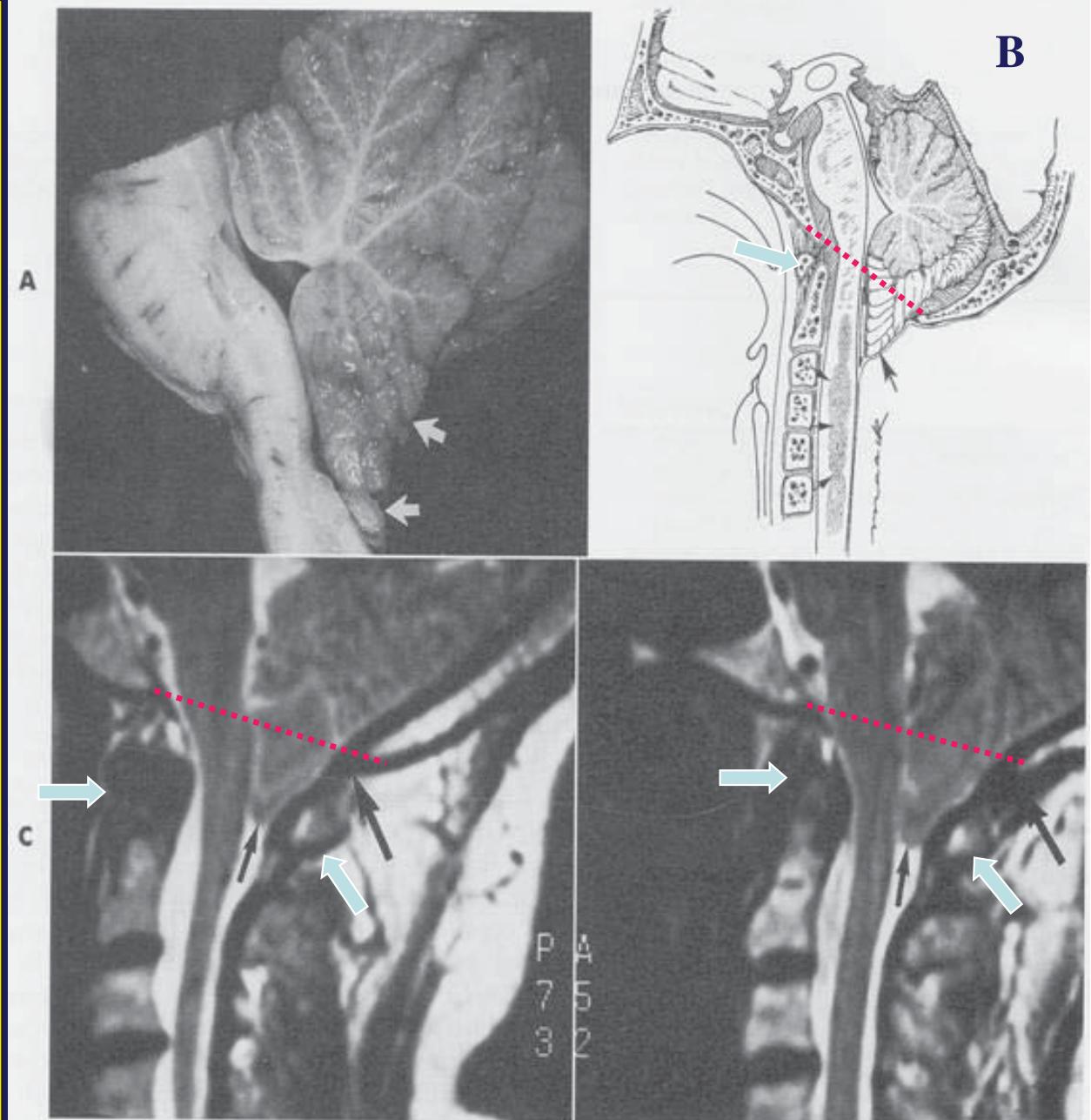
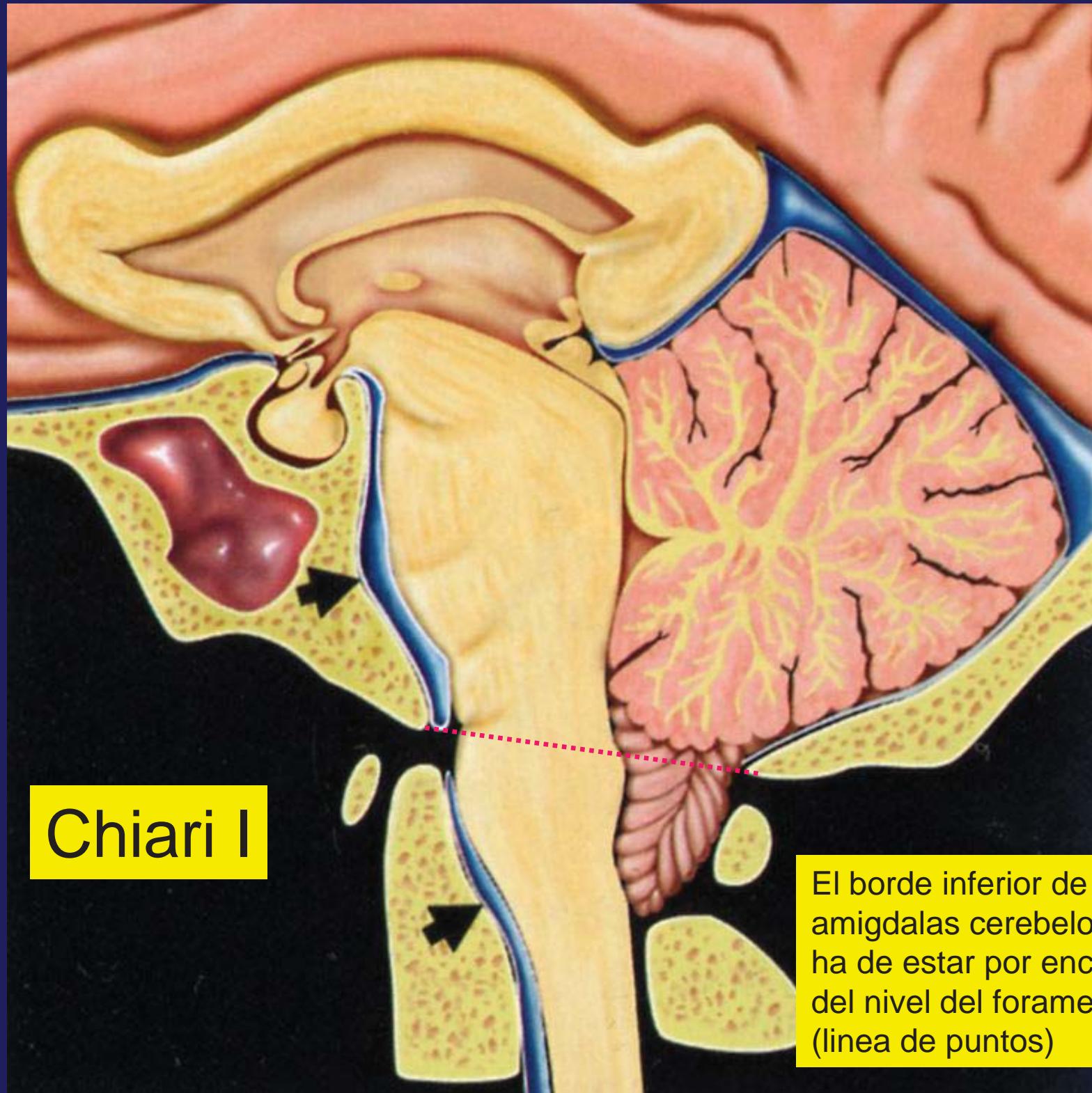
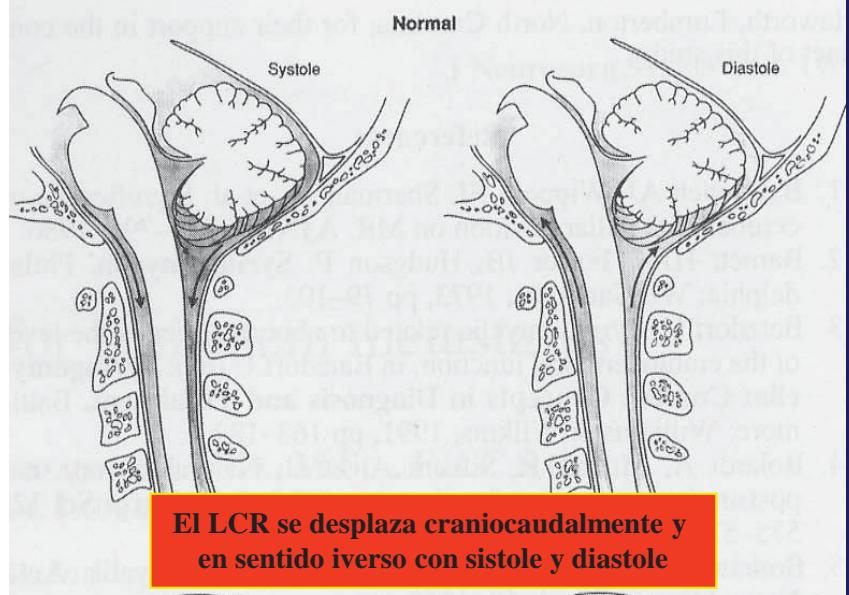


Fig. 2-1. A, Gross pathologic specimen of Chiari I malformation, lateral view. Note the peglike low-lying tonsils (arrows). Only minimal deformities of the fourth ventricle and vermis are present. B, Anatomic diagram of the Chiari I malformation. Pointed, low-lying tonsils are seen (large black arrow). Syringohydromyelia is indicated by the small black arrows. C, Sagittal T2-weighted MR scans in a patient with an incidental finding of Chiari I malformation. The foramen magnum is indicated by the large black arrows. The cerebellar tonsils (small black arrows) lie 10 mm below the foramen magnum. (A, Courtesy E. C. Alvord, Jr.)

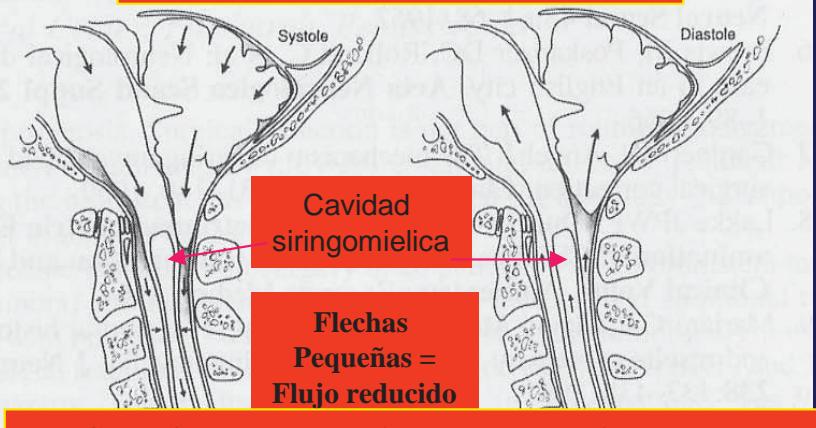


Chiari I

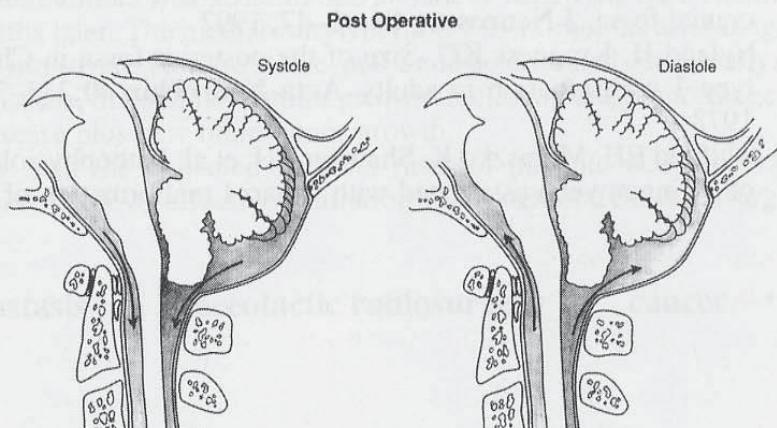
El borde inferior de las amigdalas cerebelosas ha de estar por encima del nivel del foramen (linea de puntos)



**El LCR se desplaza craneocaudalmente y en sentido iverso con sistole y diastole**



**El LCR no fluye con normalidad y el parenquima se desplaza**



## **El agrandamiento quirúrgico de la fosa posterior restaura los flujos normales**

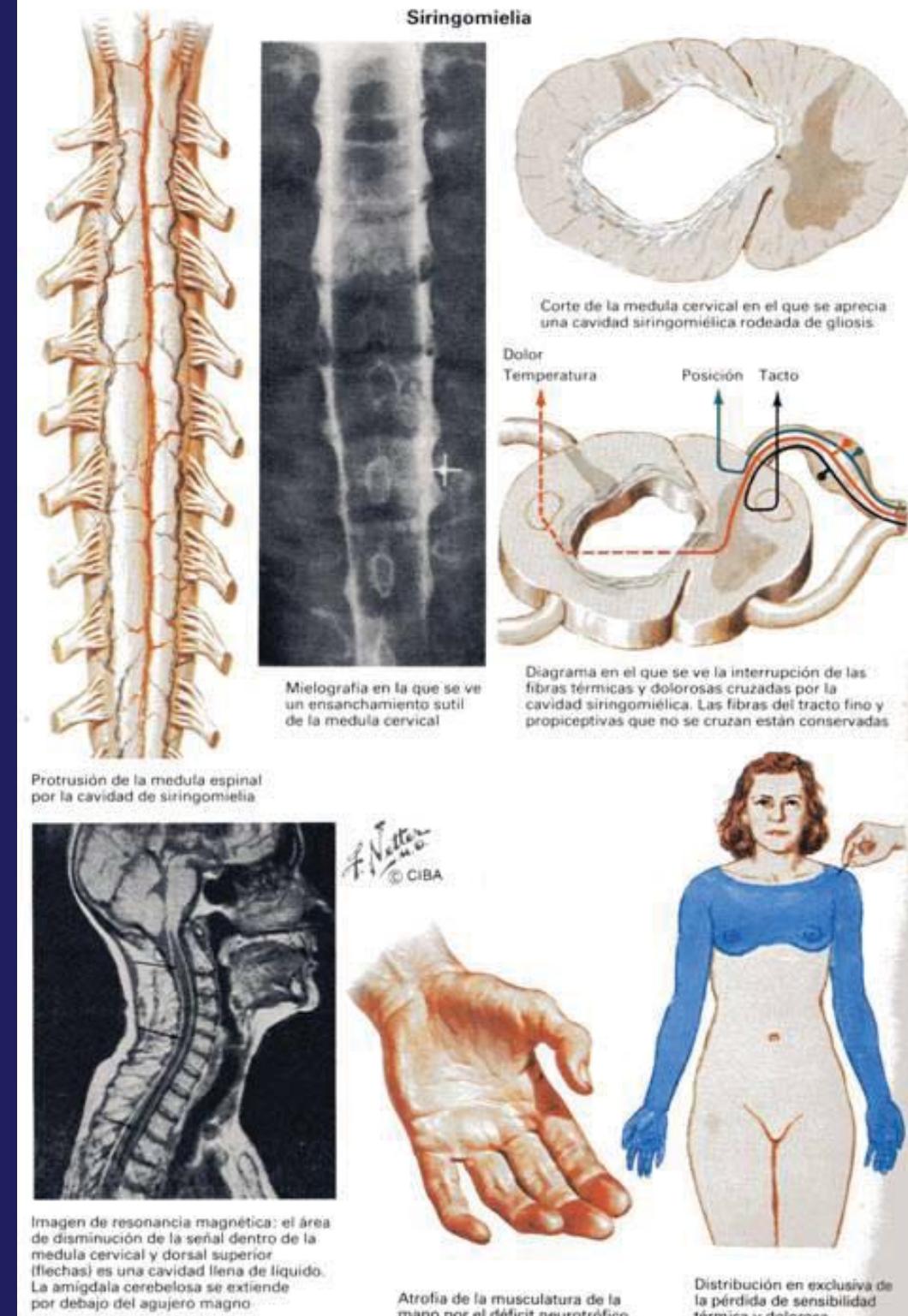
**Esquemas del flujo del LCR a nivel del foramen magno durante el ciclo cardiaco en el individuo normal y en el Chiari I con impactación (“piston-like effect”) amigdalar en la sistole a nivel del foramen magno que bloquea dicho flujo obtura este agujero.**

Este bloqueo puede dar lugar a: 1) Cefaleas de tipo “valvular” ( se presentan con la tos, o la risa, al doblar el cuerpo hacia delante y otras maniobras que elevan la presión venosa central); 2) Síntomas polimorfos de tipo visual, auditivo, mareo-inestabilidad, disfagia, etc

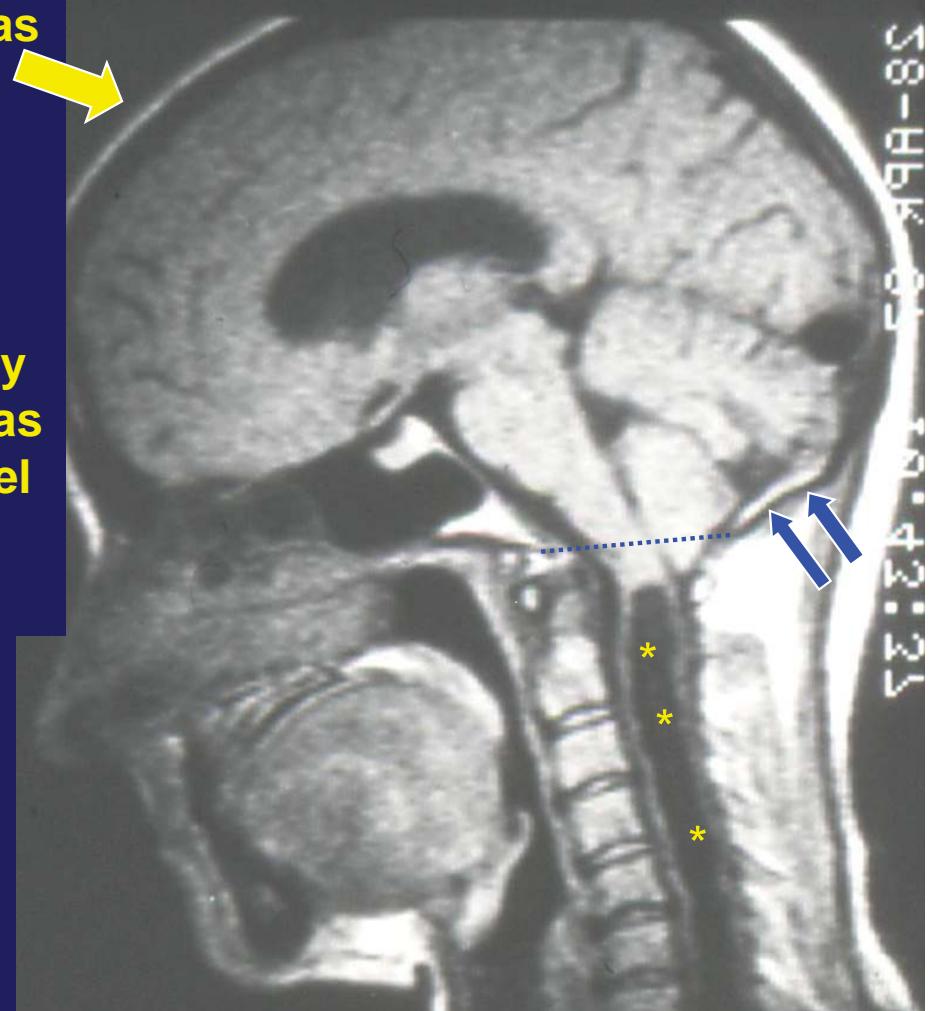
La siringomielia (syrinx del griego = cavidad; mielia = medula) es una enfermedad de etiología desconocida que puede aparecer aislada o asociada a malformación de Chiari (ver más adelante).

Consiste en la formación de una cavidad central intramedular que destruye o comprime las motoneuronas del asta anterior y la decusación de las fibras del haz espinotalámico, por lo que characteristicamente produce amiotrofias de los músculos inervados por las motoneuronas de los segmentos medulares afectos y anestesia térmica y dolorosa suspendidas.

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

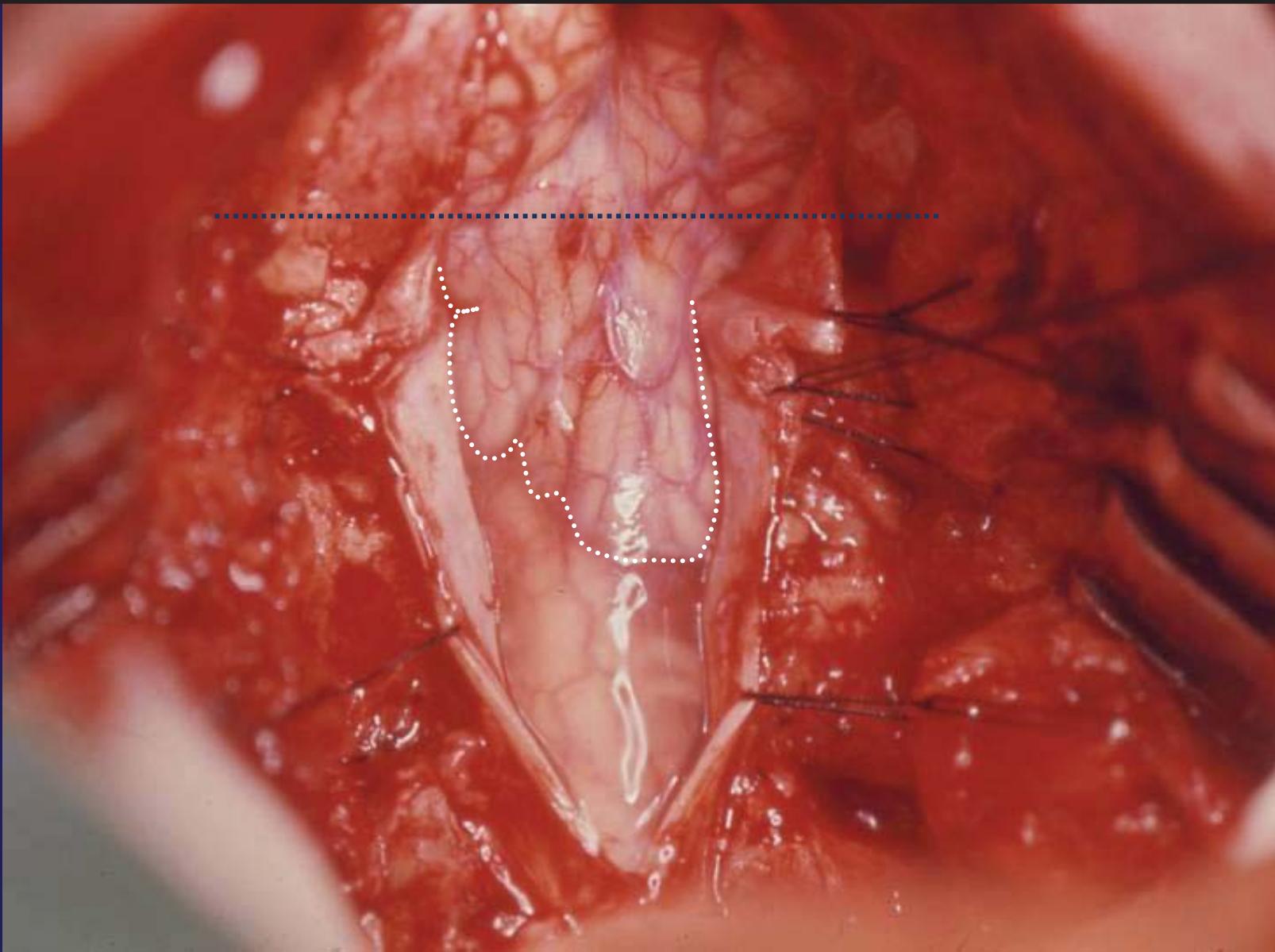


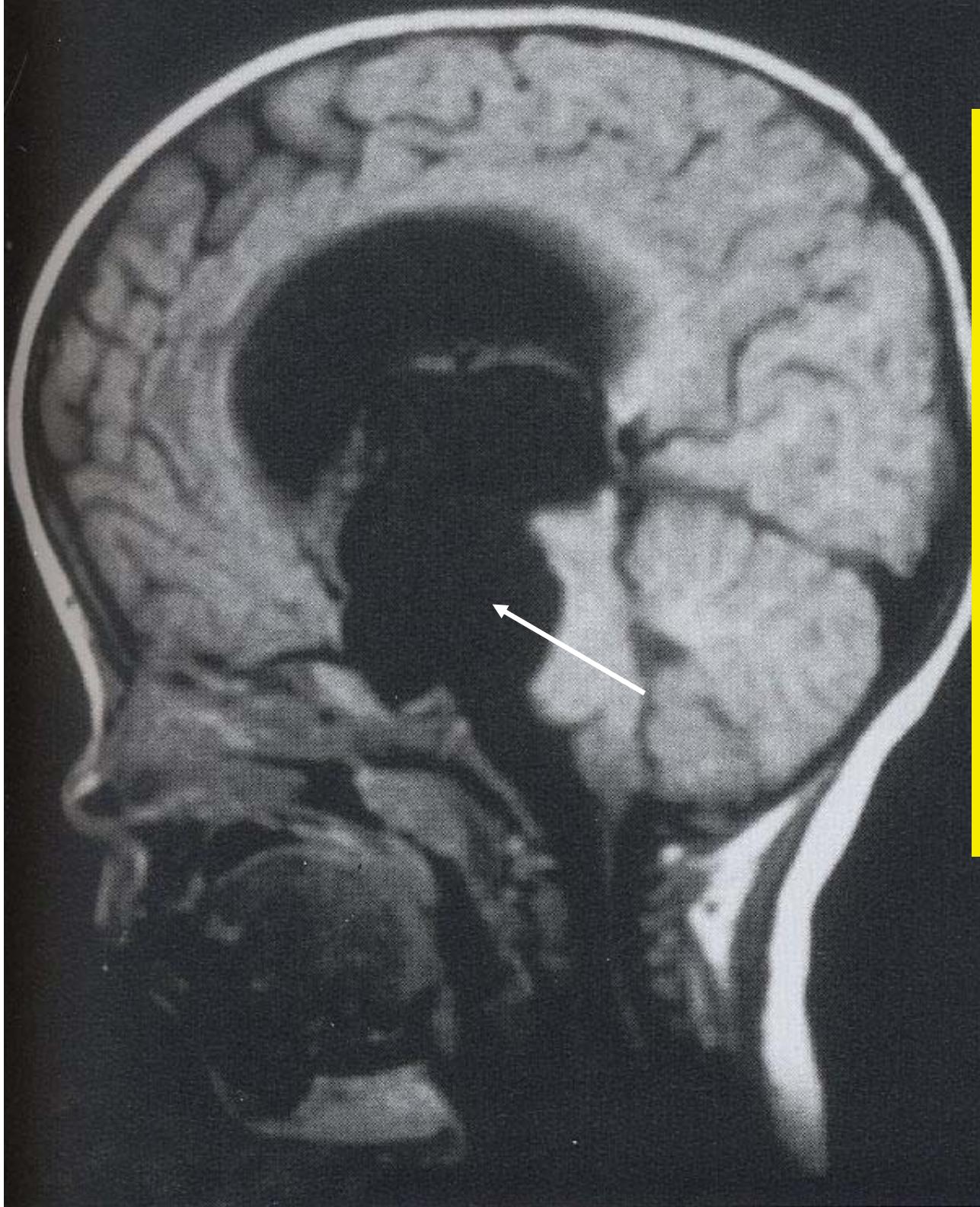
Paciente con malformación de Chiari I. Sufría cefaleas y mareos coincidentes con tos y posturas de flexión ventral, disfonía y disfagia lentamente progresivas, así como atrofia de eminencias tenar-hipotenar y músculos interoseos, más hipalgesia y termoanalgesia en cintura escapular, torax alto y miembros superiores. La fosa posterior es pequeña y no existe cisterna magna, (el hueso occipital – flechas azules- ocupa su lugar); las amigdalas sobrepasan el nivel del foramen magno (línea de puntos azules) y existe un amplio quiste siringomielico cervical (\*\*)



Se practicó una craniectomía descompresiva de la fosa posterior logrando reexpandir (crear) la cisterna magna inexistente antes de la cirugía y normalizando así la hidrodinámica craneospinal. Observa la disposición de las amigdalas (★) libres en la nueva cisterna (\* \*), la desaparición del hueso occipital y el colapso del quiste

Imagen operatoria en un paciente intervenido por malformación del Chiari. La línea azul señala el nivel del foramen magno, cuyo borde posterior ha sido ya resecado. La línea de puntos blanca señala el borde inferior de las amigdalas cerebelosas. Ver los puntos de sujeción de la duramadre a la cual se añadió una plastia después para “crear” una nueva cisterna magna





Quiste aracnoideo: Quiste que contiene LCR normal atrapado entre membranas aracnoideas.

Se localizan más frecuentemente a nivel de la fosa temporal, pero pueden asentarse en otras Localizaciones, como este a nivel suprasellar.

Algunos son asintomáticos, pero otros cursan con elevación de la presión intracraneal y requieren derivación de LCR

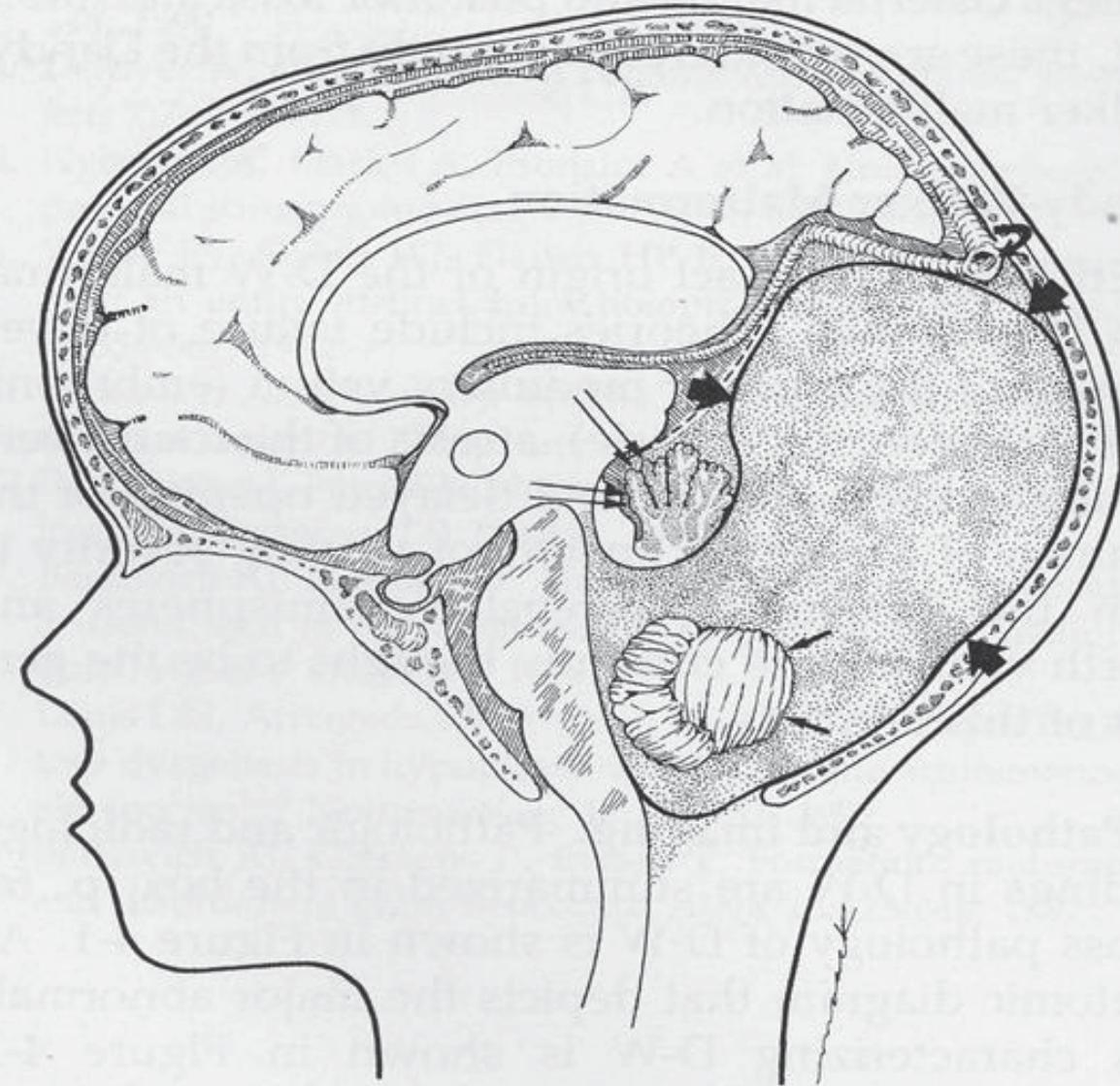
## Esquema de la Malformación de Dandy-Walker

En el se representan los datos claves de esta malformación cuyo diagnóstico diferencial se ha de hacer con la agenesia o hipoplasia cerebelosa congénita y el quiste aracnoideo gigante de la fosa posterior.

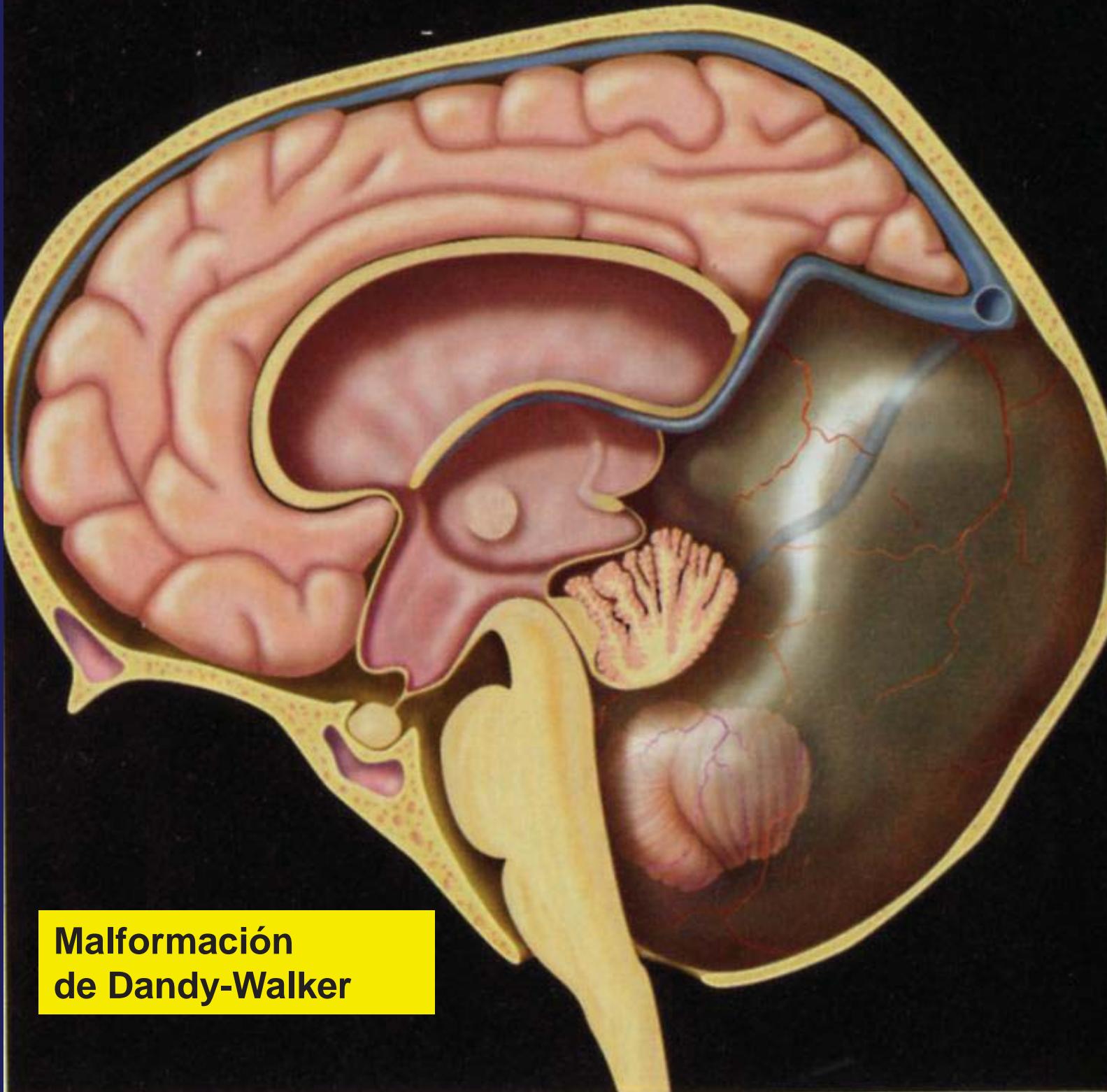
Se presenta con macrocefalia, lentificación del desarrollo psicomotor y a veces crisis, pero esto sólo ocurre en una minoría de casos.

La mayoría de los pacientes se presentan con hidrocefalia (presente en el 80% de los casos a la edad de 3 meses).

Algunos pacientes alcanzan la edad adulta asintomáticos. El tratamiento cuando es sintomático es la derivación del quiste al peritoneo (válvula)

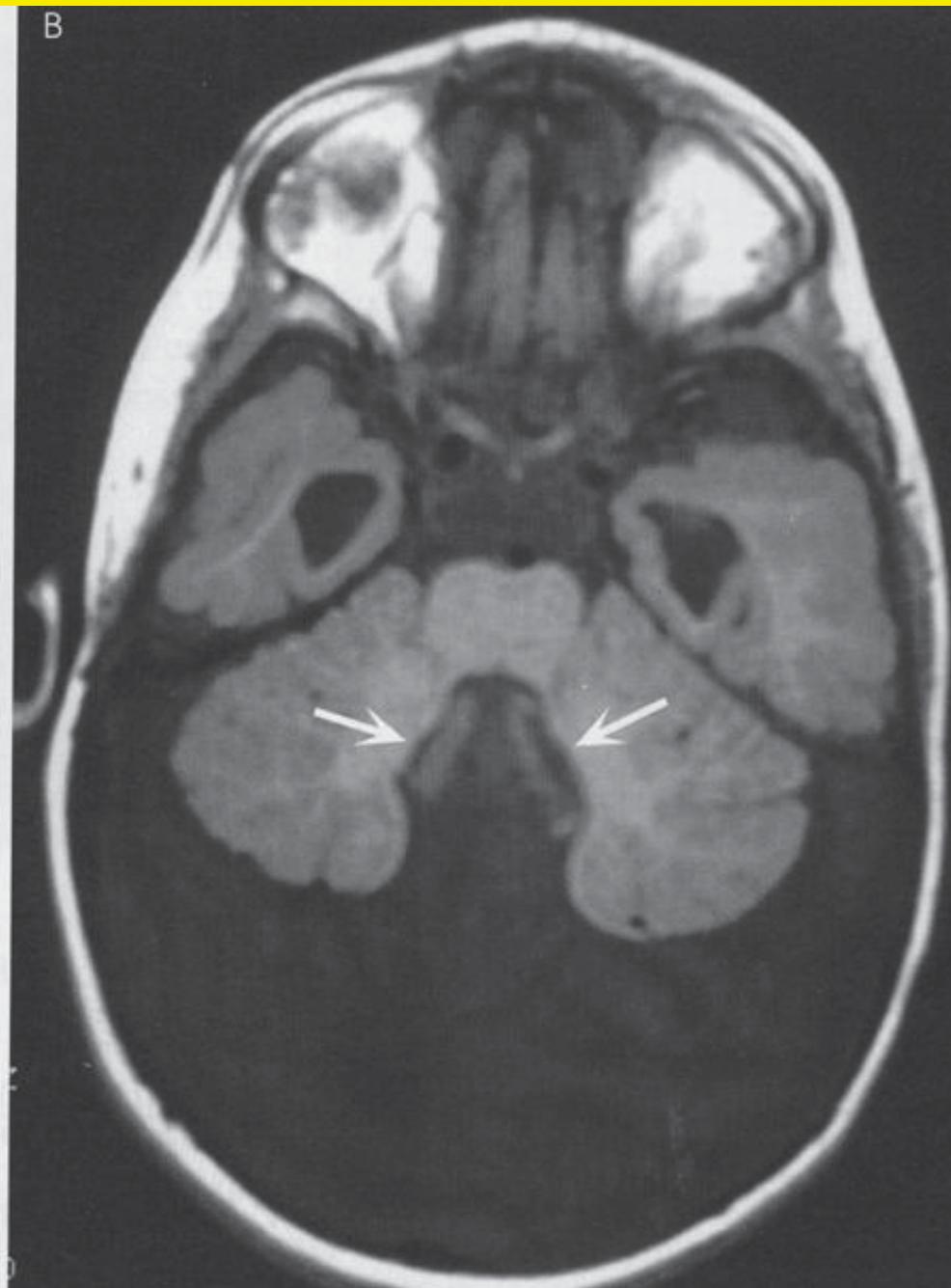
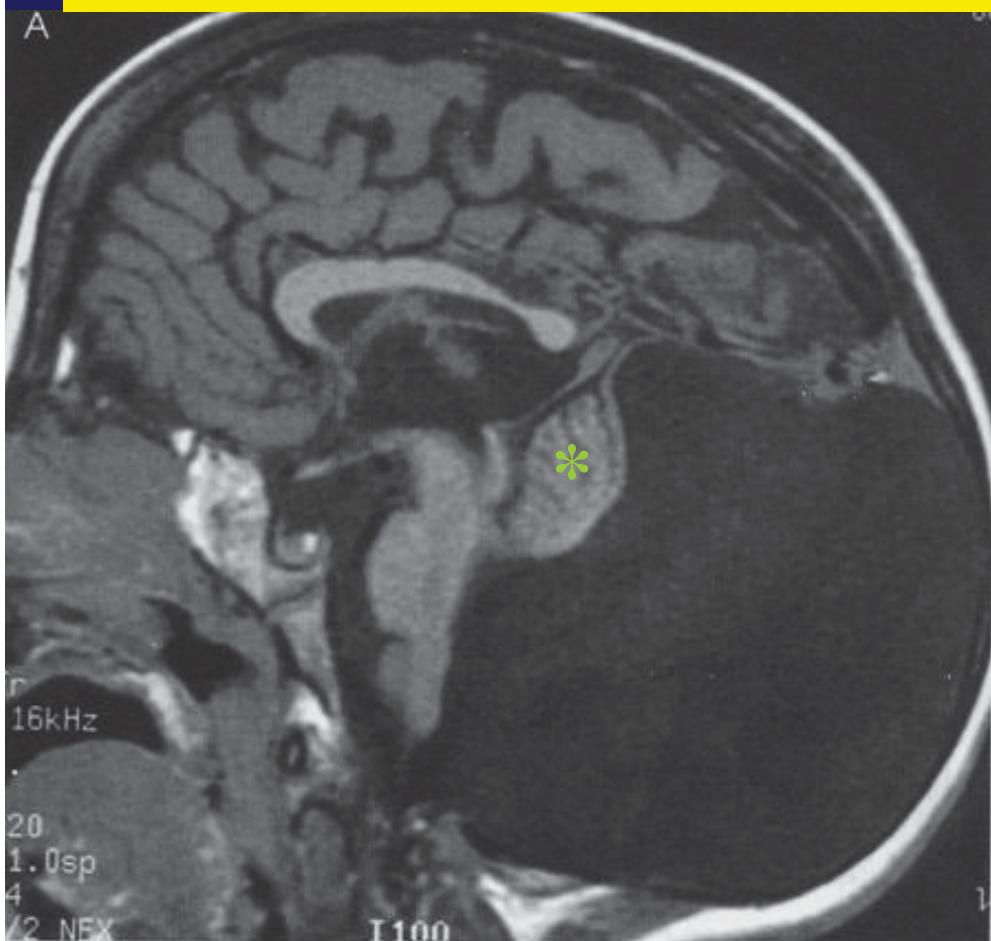


**Fig. 4-2.** Anatomic drawing depicting the key features of Dandy-Walker malformation. A large posterior fossa cyst (*large black arrows*) is present, elevating the confluence of the sinuses (*torcular Herophili*) (*curved arrow*). The hypoplastic vermis (*double arrows*) is everted over the posterior fossa cyst. The cerebellar hemispheres (*small black arrows*) are hypoplastic.



**Malformación  
de Dandy-Walker**

Este niño de 2 años se presentó con aumento del perímetrocefálico y prominencia de la región occipital. La RM sagital (A) muestra un gran quiste en la fosa posterior comunicado con el 4º ventrículo y un vermis elevado y rotado (\*). El corte axial (B) muestra la hipoplasia de los hemisferios cerebelosos y la comunicación del quiste con el 4º ventrículo



## Dandy-Walker

# Malformaciones Congénitas Raquimedulares

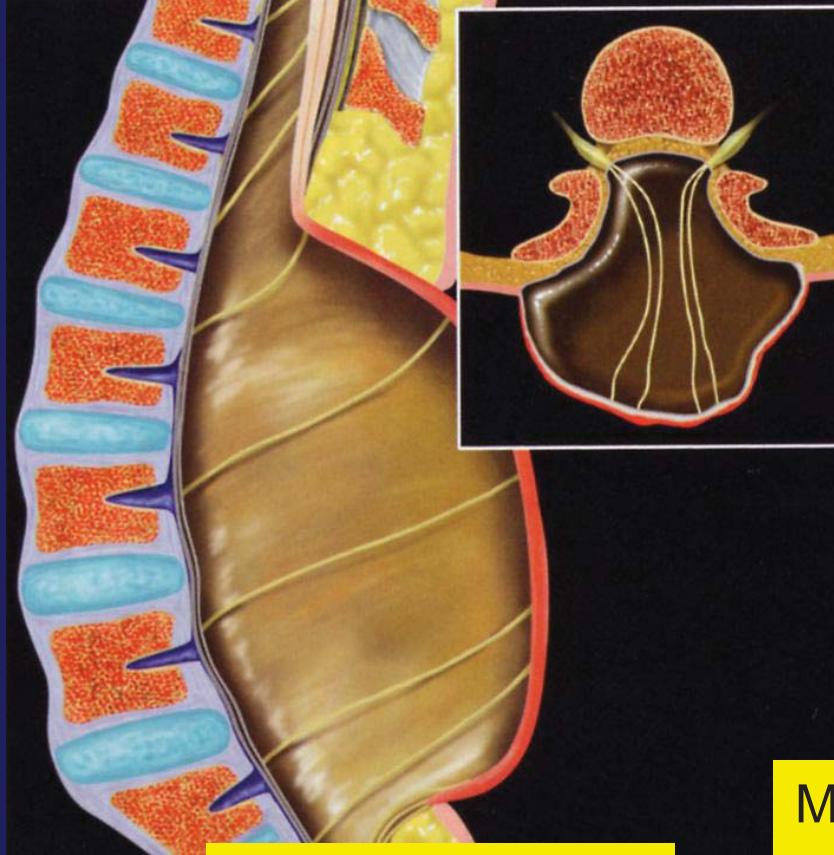
- Se incluyen algunos defectos del cierre del tubo neural y sus cubiertas (disrafismo espinal o raquideo, que va desde el seno dérmico al mielomeningocele)
- El término general de “**disrafismo espinal o raquideo**” se refiere a anomalías que conllevan un defecto del cierre de linea media y que implica tanto a estructuras mesenquimales y oseas como neurales. El defecto de cierre puede ser “**“oculto”** o “**“abierto”**”, es decir perceptible a la inspección externa o no



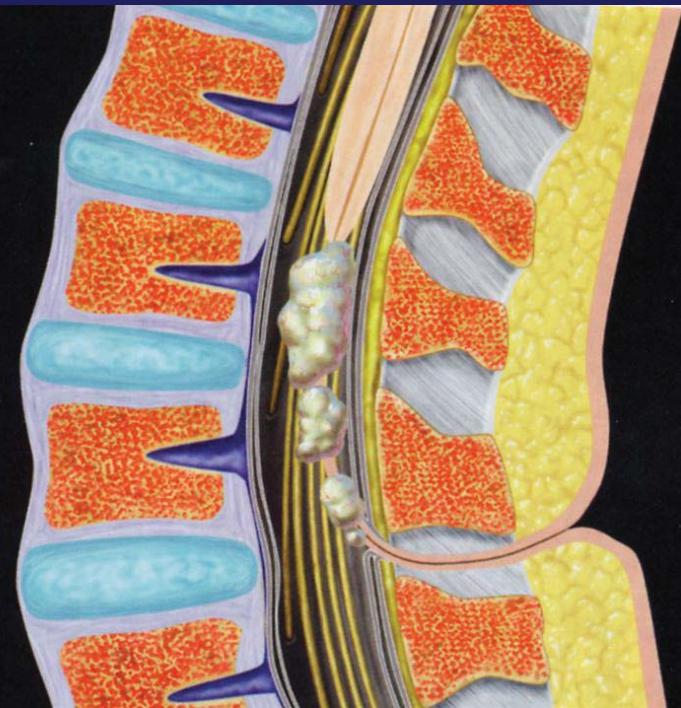
# Disrafismo Raquideo Oculto

- Incluye condiciones patológicas que son el resultado de defectos de fusión o cierre de las estructuras dorsales oseas y mesenquimales de linea media, en las que los **defectos disráficos estan ocultos por la piel**, de manera que no hay tejido nervioso, ni masas quísticas visibles. Entre ellas están el seno dérmico, el meningocele, y el lipoma. La medula anclada y la diastematomielia (medula hendida por un espolón óseo) se incluyen en esta categoría de disrafismo.
- El **seno dérmico** se manifiesta externamente por un hoyuelo o agujero, rodeado de un área cutánea hiperpigmentada, o un angioma capilar o nevus piloso, que se une a un tracto o seno que se extiende en profundidad a distancias variables, pudiendo llegar tan sólo al subcutaneo, o pasar por el rafe medial y entre láminas bífidas, hasta alcanzar la duramadre y el interior del canal en 2/3 de los casos. Muchas veces se manifiestan sintomáticamente por infección y a veces por efecto masa, al estar asociados a dermoides o epidermoides locales. La mitad ocurren a nivel lumbosacro, y también en la mitad de los casos el sinus conecta con un quiste dermoide o epidermoide intramedular situado a varios segmentos de distancia (ver figura)
- Los **lipomas** son las malformaciones más frecuentemente asociadas con disrafismo oculto y están constituidos por masas de tejido graso adulto conectadas con la leptomeninge o la medula, y así se describen lipomielomeningoceles (84%), lipomas del filum terminale (12%), y lipomas intradurales (4%).

## Ejemplos de disrafismo raquideo

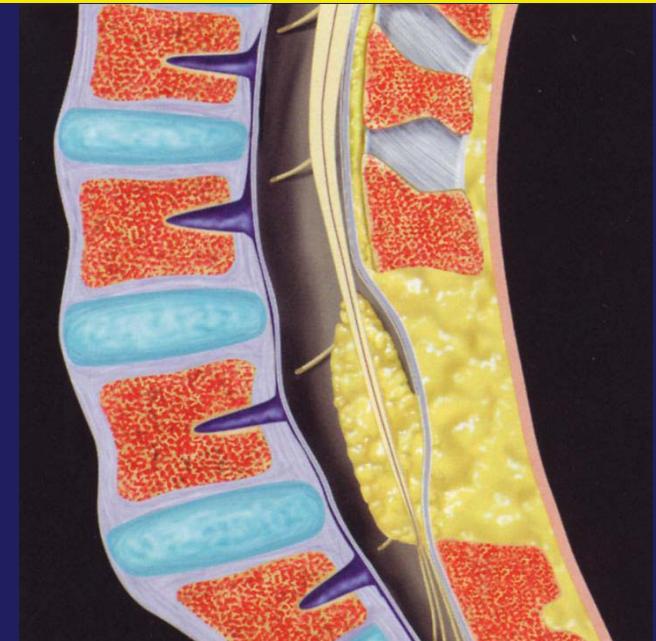


Seno dermico



Mielomeningocele

Medula anclada con lipoma  
y espina bifida



Como se ha dicho, el disrafismo espinal oculto incluye la espina bifida (falta de fusión del arco posterior de una o más vértebras), el meningocele oculto, los lipomas, la medula anclada y otros.

En todos estos procesos la piel cubre el defecto de cierre; sin embargo, el seno dérmico, que entra en esta categoría, y el lipoma, se pueden apreciar a la inspección

## Congenital Malformations of the Spine and Spinal Cord

### *Occult spinal dysraphism*

#### Components

Dorsally dysraphic spine

Skin covers malformation; neural tissue not exposed

#### Examples

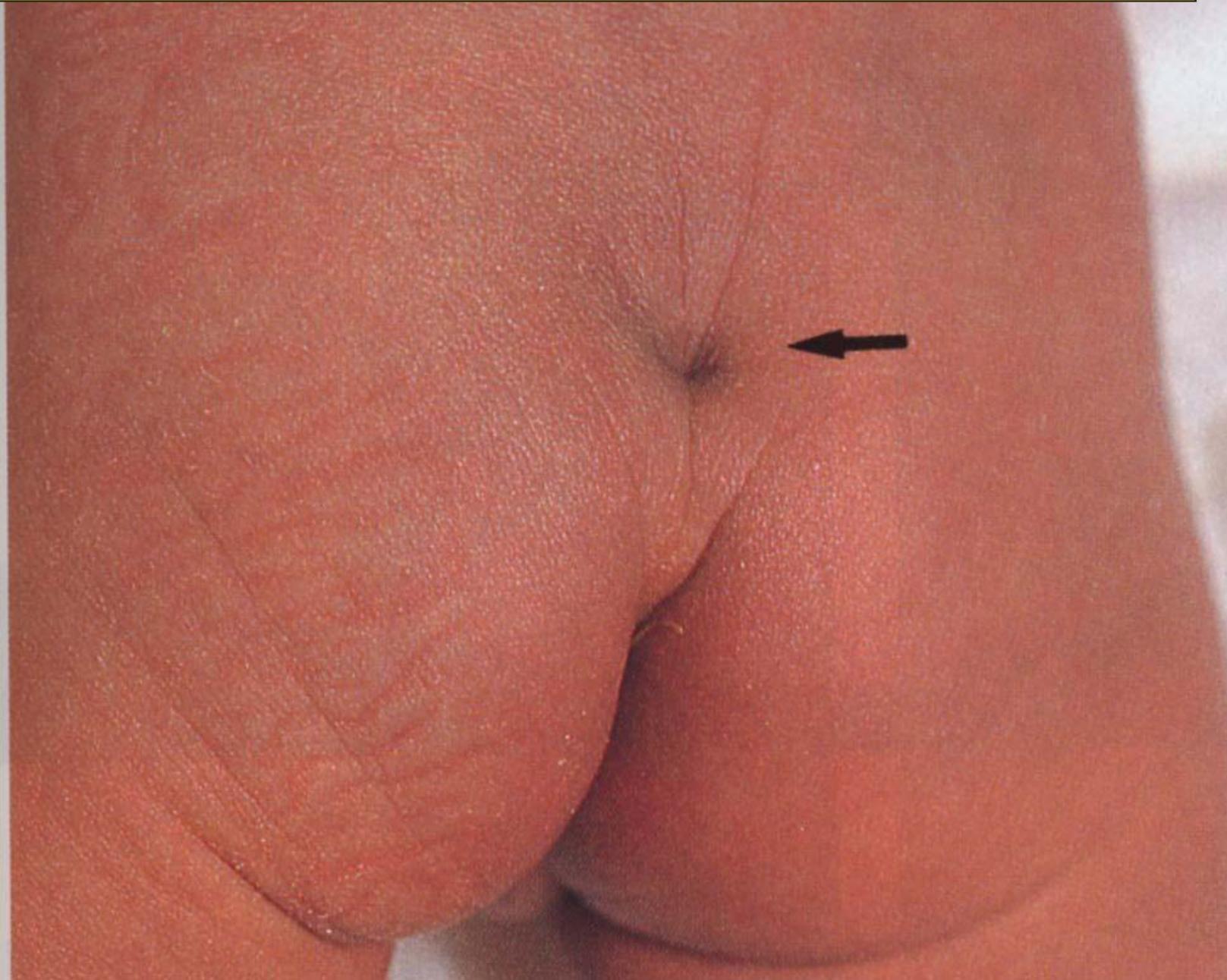
Meningocele (skin usually intact; sometimes categorized with open spina bifida)

Dorsal dermal sinus

Spinal lipomas

Sometimes also included: tethered cord, split notochord, caudal regression syndromes

Antes de tratar el Seno Dérmico examina este caso de ostium sacro o sinus pilonidal ("sacral dimple") en una niña de 1 mes de edad. Esta anomalía, que debe ser distinguida del seno dérmico, se ve hasta en el 2- 4% de los niños. Se pueden extender hasta el coxis. Pueden infectarse produciendo abscesos subcutaneos, pero no se asocian con anomalías intraespinales (no hay conexión con el canal espinal). Es dudoso que esta anomalía se asocie con disrafismo verdadero



## Dorsal Dermal Sinus

Epithelial-lined sinus tract from skin; >50% in lumbo sacral region; occipital area is second most common site

May terminate in subcutaneous tissue, dura, subarachnoid space, spinal cord, or nerve root; 50% end in dermoid or epidermoid cyst

May terminate several spinal segments from cutaneous ostium

Symptoms usually from infection

Imaging shows tract; underlying spine often dysraphic

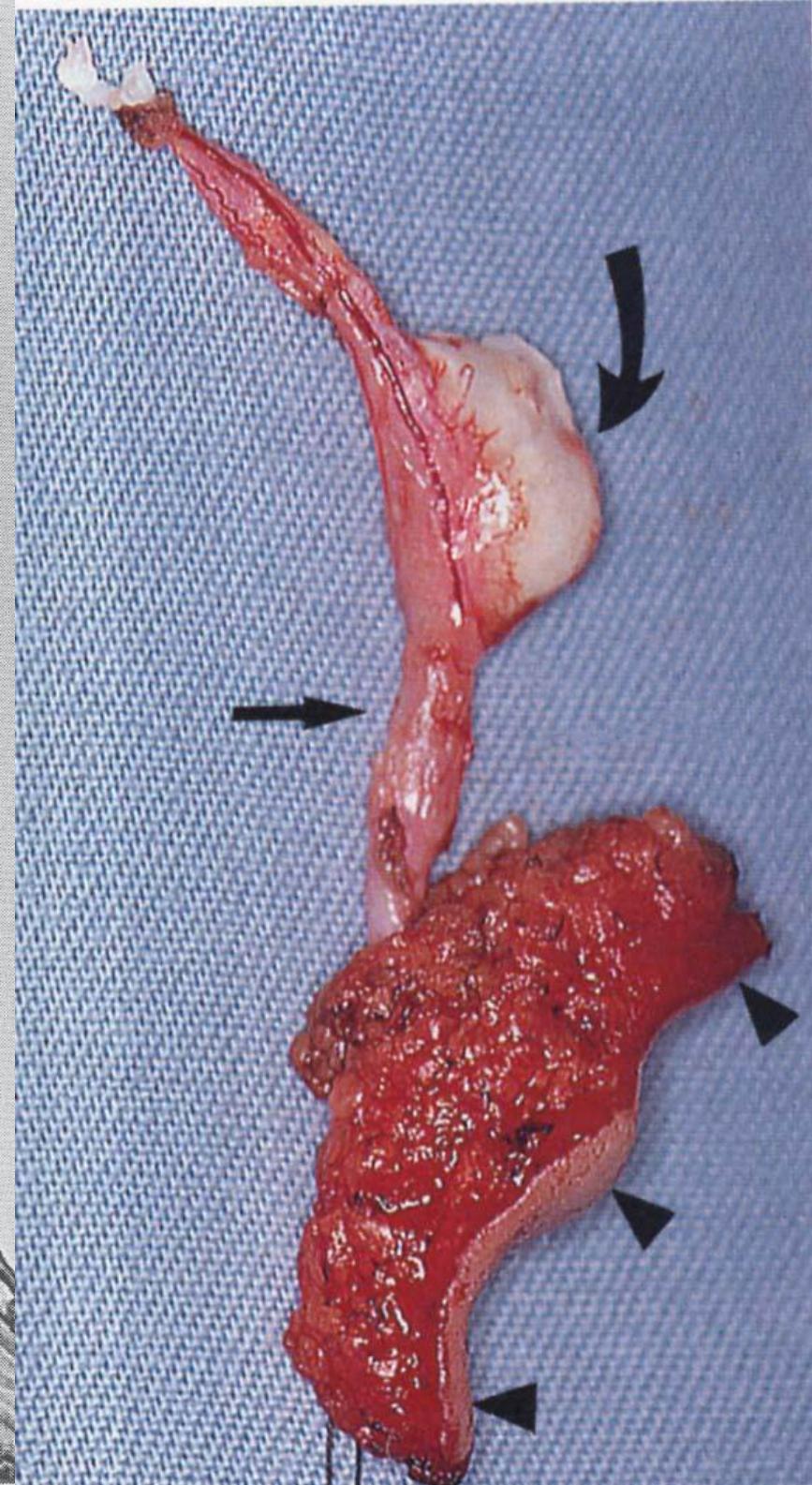
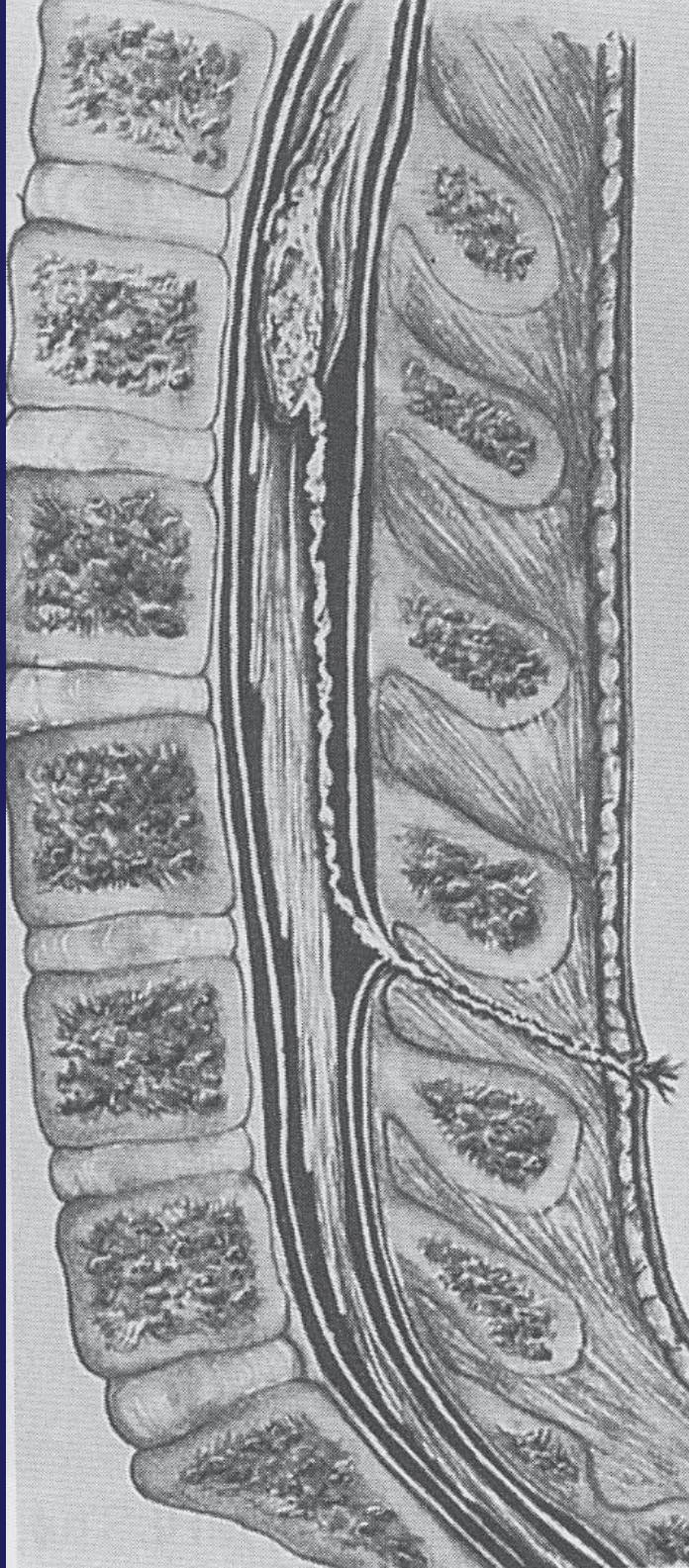
Fotografía de  
Seno Dérmico en la  
región lumbar.

A través de este defecto se pueden producir infecciones a diferentes niveles de profundidad, incluyendo las del interior de canal raquideo y las meningeas (meningitis de repetición)

## Esquema de seno dérmico

**dérmico:** Ver el ostium cutáneo con pelos anormales y el curso del sinus a través de la fascia lumbosacra, el rafe medial y las láminas bífidas ( o entre dos apófisis espinosas) pasando a través de la dura y la aracnoides y ascendiendo para conectar con un quiste dermoide o epidermoide del cono medular.

A la derecha pieza quirúrgica “in toto” de seno dérmico con la zona de la piel (cabezas de flecha), la entrada del tracto en la dura (flecha recta) y el dermoide intradural (flecha curva)



# Disrafismo Raquideo Abierto

- El término general de “disrafismo espinal o raquideo” se refiere a anomalías que conllevan un defecto del cierre de linea media de estructuras mesenquimales, oseas y/o neurales claramente perceptibles en la inspección externa.
- En la espina bífida abierta, también llamada quística, hay un disrafismo raquideo con protrusión posterior de los contenidos neurales y meningeos a través del defecto óseo dorsal. El mielocele y el mielomeningocele son las más importantes de estas anomalías congénitas. El meningocele (defecto que puede ser oculto) es 10 veces menos frecuente que el mielomeningocele (1/10.000 y 1.5/1000 nacimientos, respectivamente) y el 80% se localizan en la región lumbosacra.
- El 90-95% de los mielomeningoceles se dan en niños de familias sin casos previos. La mayoría ocurren a nivel lumbosacro y con frecuencia se asocian a otras malformaciones (ver más adelante) El diagnóstico prenatal de estas malformaciones ha hecho que su incidencia baje drásticamente.

# Congenital Malformations of the Spine and Spinal Cord

## *Open spinal dysraphism*

### Components

Incomplete midline closure of mesenchymal, osseous, neural tissue

Dorsally dysraphic spine

Posterior protrusion of all or part of spinal canal contents

Neural tissue exposed

### Examples

Myelocele (neural placode flush with surface)

Myelomeningocele (protruding placode)

Los defectos del cierre de la duramadre dan lugar a sacos que pueden o no contener tejido nervioso = raíces y/o medula espinal, dando lugar respectivamente al mielomeningocele o al meningocele. Cuando se asocia lipoma se habla de lipomielomeningocele

## Meningocele, Meningomyelocele, and Lipomyelomeningocele Compared

### Meningocele

Dorsal protrusion of meninges, CSF, *no* neural contents

### Myelomeningocele

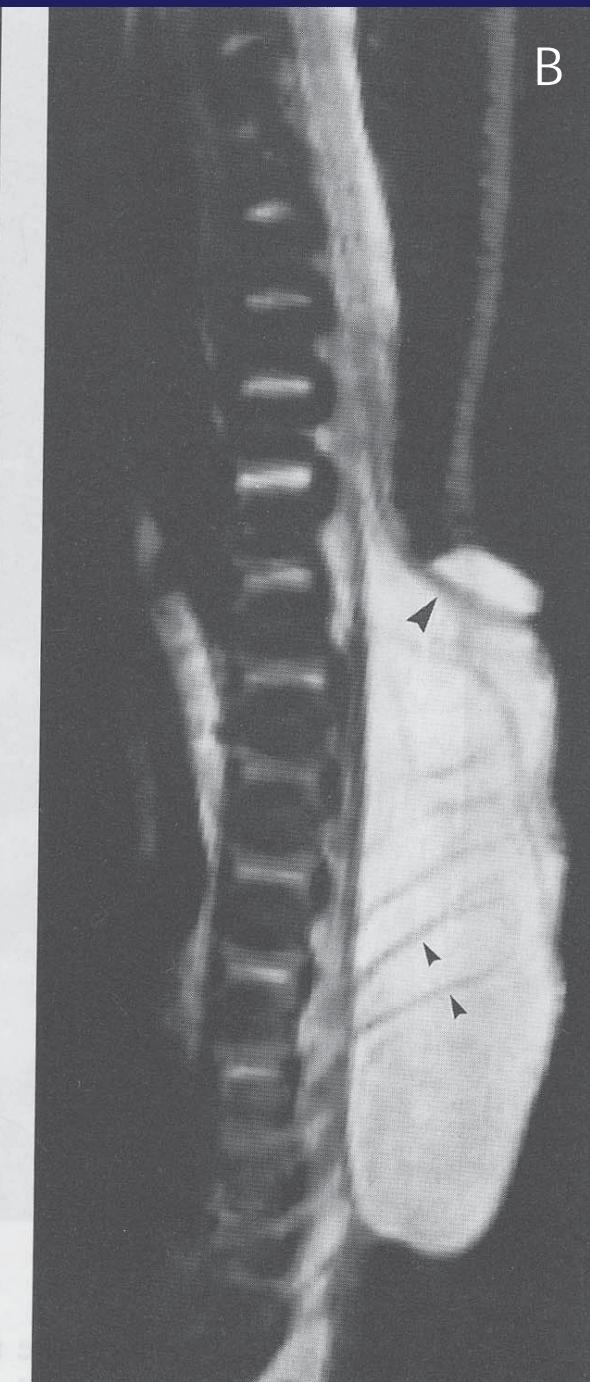
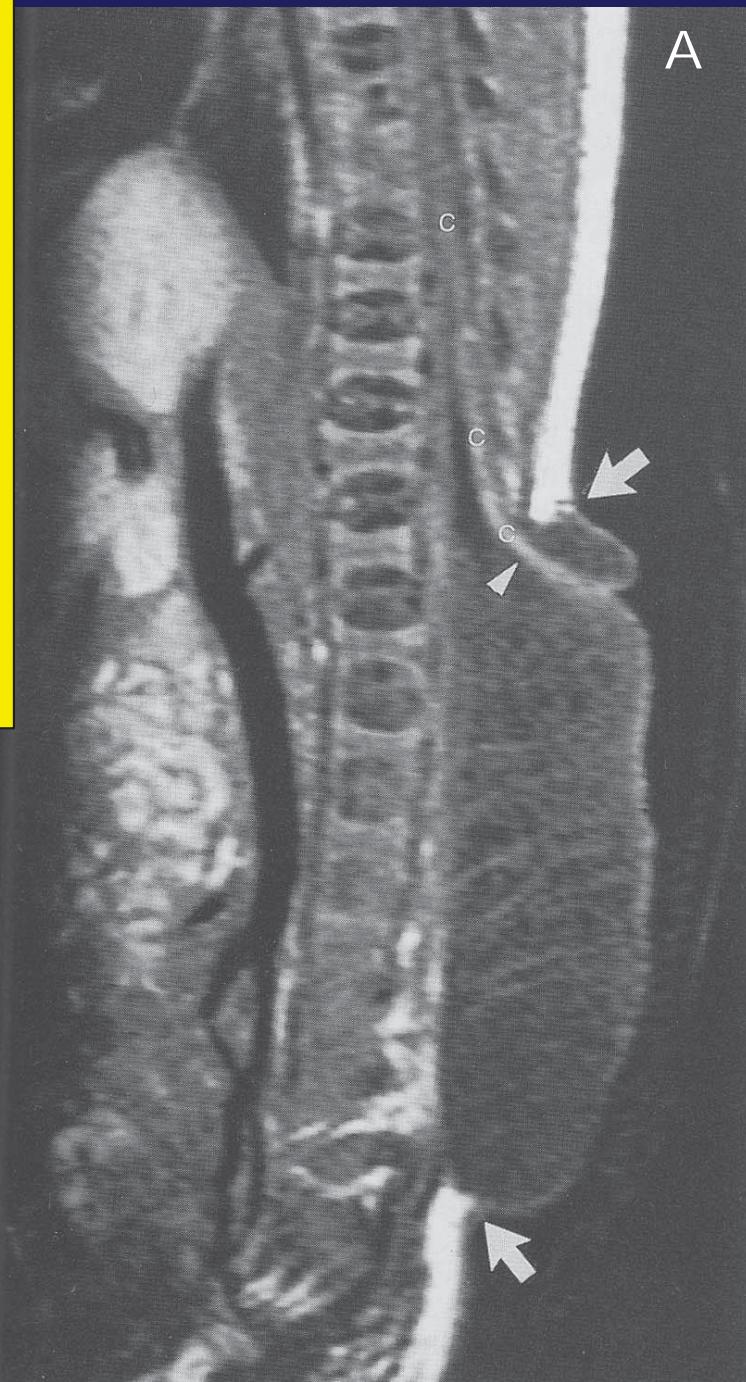
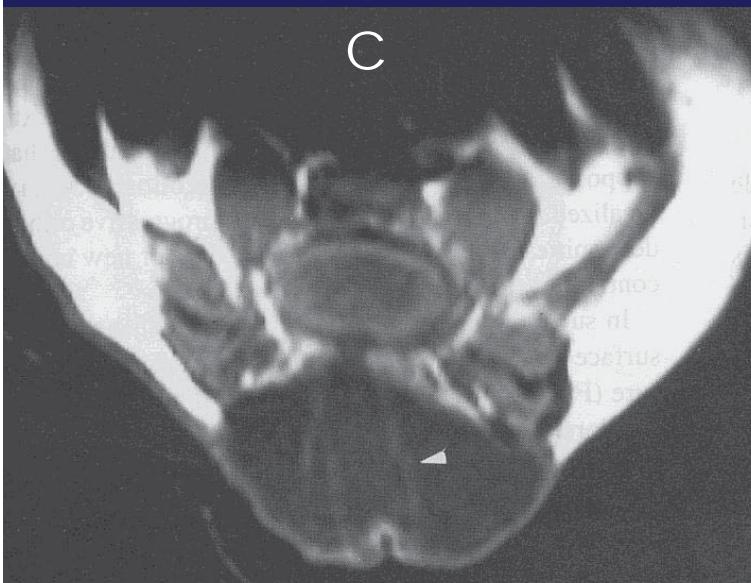
Dorsal protrusion of meninges, CSF *plus* neural contents

### Lipomyelomeningocele

Meninges, CSF, neural contents *plus* fat

**Gran mielomeningocele no tratado.**  
Imágenes RM en T1 (A) y T2 (B)  
que muestran el saco y la medula  
espinal (c) entrando por debajo del  
extremo superior de grasa  
subcutánea que se acaba por  
encima y por debajo del defecto  
disráfico (flechas blancas).

Dada la posición anormal de la  
medula, las raíces no arrancan de  
ella, sino de la placa neural, y  
siguen un trayecto no  
descendente, sino horizontal  
(cabezas de flecha) hacia la pared  
posterior del saco. Ello se aprecia  
igualmente en el corte axial (C)



B

## Mielomeningocele:

Malformación muy grave también llamada “**espina bífica quística o abierta**”. Se suele localizar en región lumbar y consiste en un gran saco aracnoideo que contiene en su interior: médula espinal sin cerrar en su cara dorsal, meninges abiertas, LCR y vestigios cutáneos. Existe una raquisquisis de la estructura vertebral posterior

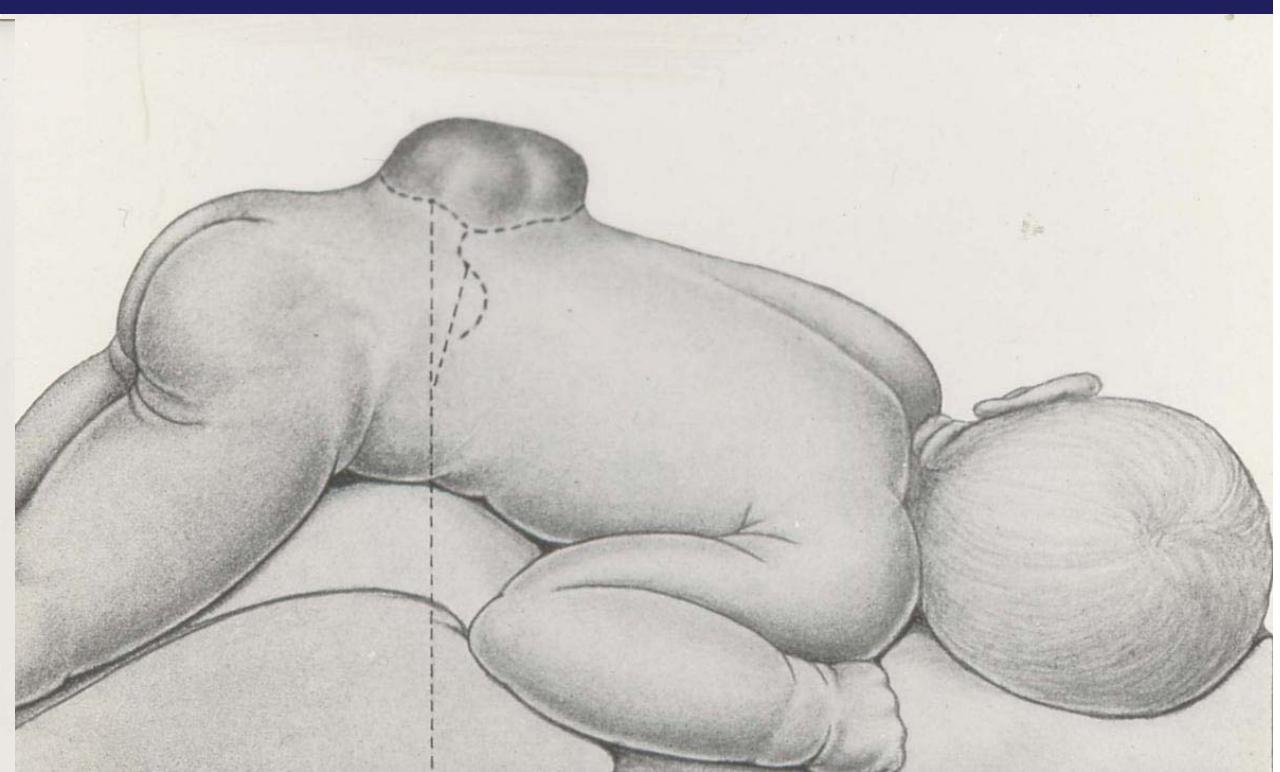
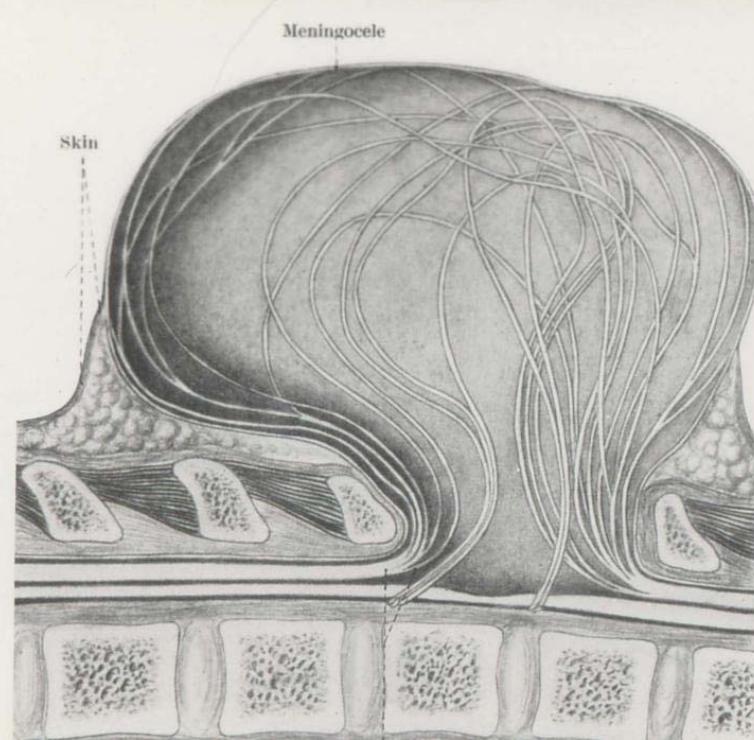
**Sintomatología:** Paraplejia fláccida en los casos más graves, incontinencia esfínteriana y fecal, graves alteraciones ortopédicas de miembros inferiores y pies e hidrocefalia en el 90% de los casos.

**Tratamiento:** multidisciplinario por neurocirujanos, traumatólogos y urólogos.

Debido al diagnóstico intraútero y a la administración de ácido fólico ha disminuido muchísimo su incidencia

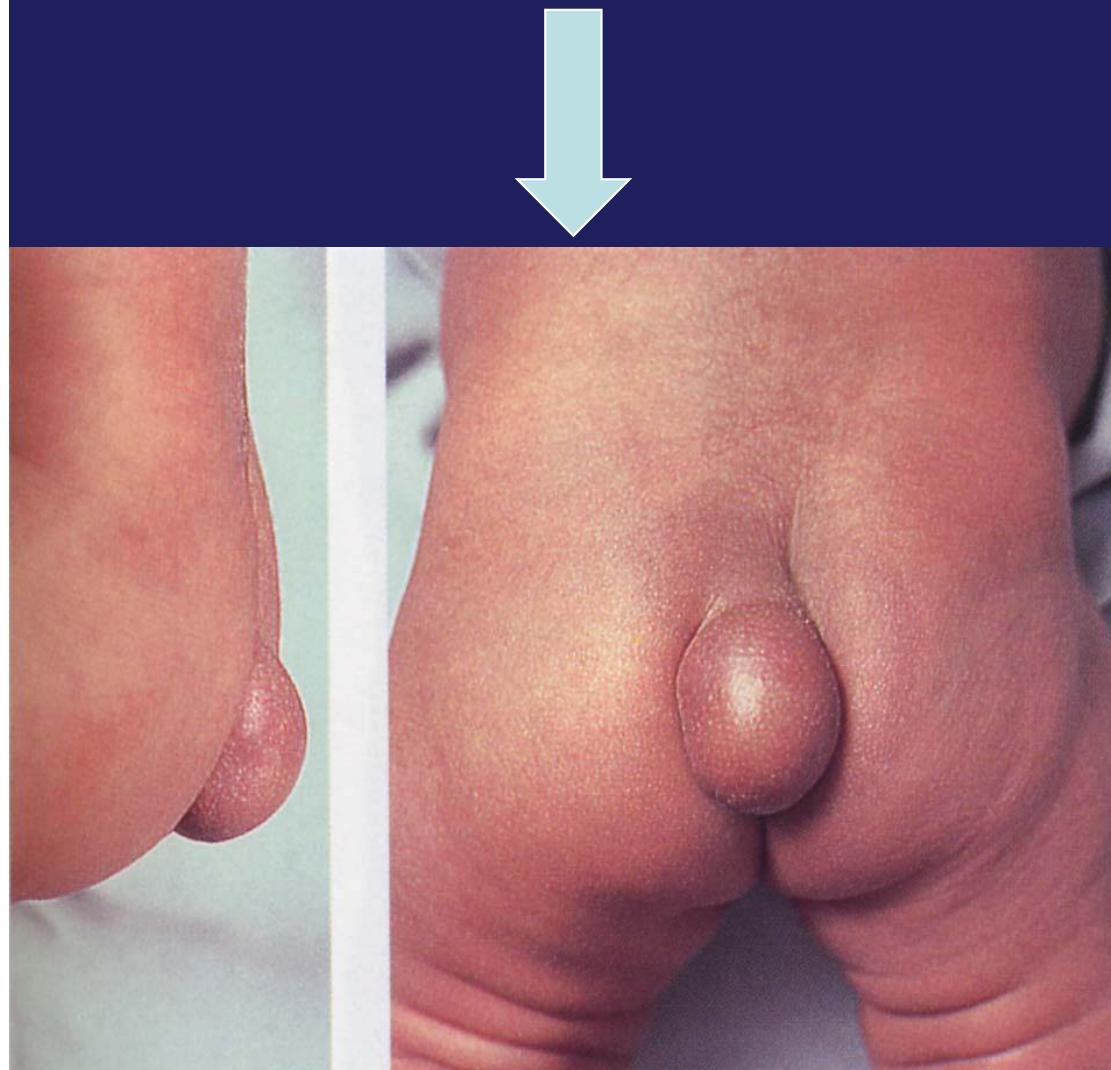


Imágenes de mielomeningocele. Ver las raíces en el interior del saco meningeo y la apariencia externa al nacimiento. La linea de puntos demarca la incisión de piel para corregir quirúrgicamente el defecto. En la actualidad el diagnóstico intrauterino de esta malformación, y la consecuente interrupción del embarazo, ha reducido mucho el número de intervenciones sobre este proceso.

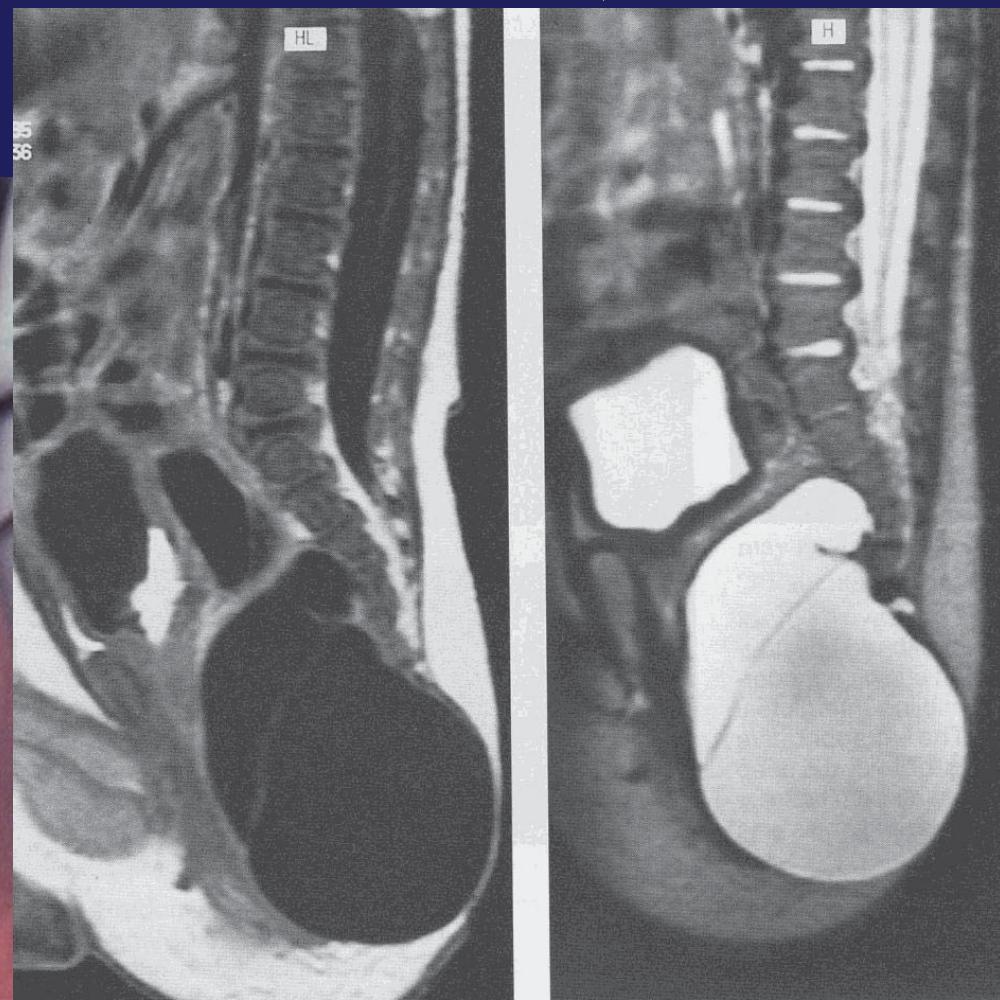


Los teratomas sacrocoxigeos congénitos ocurren en 1 de cada 35-40.000 nacimientos, y predominan en las hembras (80% de los casos). La mayoría (90%) son visibles en el exterior (ver figura abajo). Un 60% son maduros con representación de tejidos de las tres hojas blastodérmicas, pero hasta un 35% son malignos

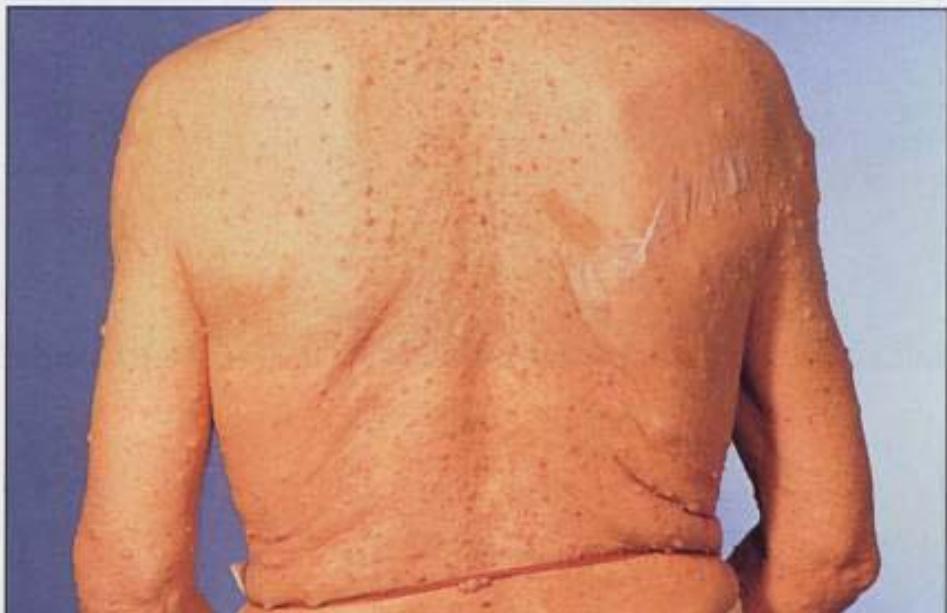
Teratoma sacrocoxigeo en un niño de 6 meses



Imágenes RM en T1 y T2 de teratoma presacro en una niña de 6 meses de edad, en parte sólido y en parte quístico. La masa intrapelvica protruye por debajo del coxis. El raquis es normal



**A continuación se muestran ilustraciones sobre la afectación del sistema nervioso y sus cubiertas en las cuatro facomatosis más conocidas, es decir, la Neurofibromatosis o enfermedad de von Recklinghausen, la Esclerosis Tuberosa, la enfermedad de von Hippel Lindau y la enfermedad de Sturge-Weber**



## Von Recklinghausen



**Figure 2-55.** A closeup of a 3-cm diameter neurofibroma that is soft, violaceous, and nontender (same patient as in Figure 2-54).

## Afectación cutánea en la Neurofibromatosis Tipo 1. Enfermedad de von Recklinghausen

- La foto superior muestra múltiples neurofibromas cutaneos. (*El pie de la figura 2-56 es legible a pesar del corte, Freckling = pecas.*)
- Estos pacientes pueden desarrollar astrocitomas, meningiomas y gliomas del nervio óptico

Genetic Diseases of the Nervous System

2.2

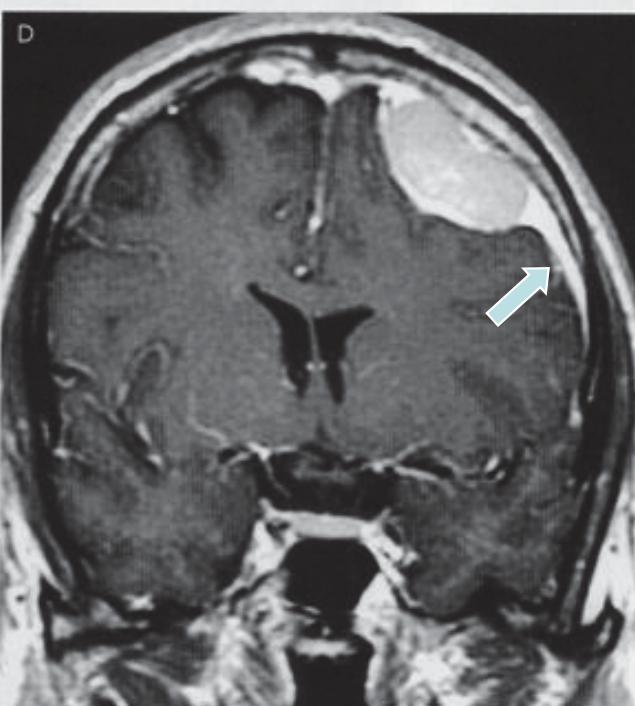
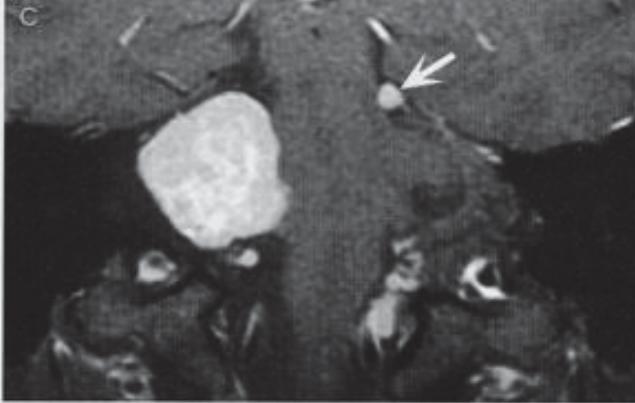


**Figure 2-56.** Axillary freckling in neurofibromatosis (NF1). The freckling shown here (same patient as in Figure 2-54) is common in NF1. Other characteristics include Lisch nodules of the iris and central nervous system tumors, including astrocytomas, meningiomas, and optic nerve gliomas. The gene for NF1 is on the long arm of chromosome 17 and codes for a protein called neurofibromin, which has tumor suppression properties [1].

## Neurofibromatosis Tipo 2

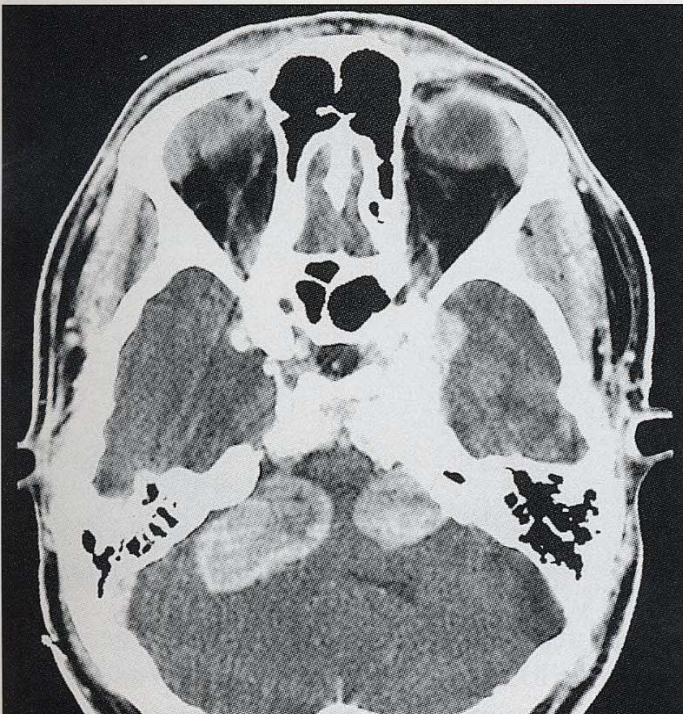
Estudio con RM craneal espinal tras la inyección de Contraste en paciente con neurinomas del VIII y del IV par (C). Además presenta un meningioma de la convexidad con la típica cola dural, (flecha) e imágenes múltiples en la cola de caballo que corresponde a neurinomas múltiples

El rasgo más característico de la NF 2 es el neurinoma bilateral del VIII par (ver diapositiva siguiente)



On a coronal post-gadolinium T1-WI with fat saturation (Fig. C), in addition to the large right-sided acoustic neuroma, there is abnormal enlargement and enhancement of the left fourth cranial nerve (arrow) secondary to a trochlear nerve schwannoma. A coronal post-gadolinium T1-WI (Fig. D) reveals a large enhancing extra-axial mass overlying the left frontal convexity, consistent with meningioma. A sagittal post-gadolinium T1-WI of the lumbar spine (Fig. E) demonstrates multiple abnormal enhancing nodules studding the surface of the cauda equina, most consistent with multiple schwannomas.

# Hereditary Bilateral Acoustic Neuroma (Neurofibromatosis 2)



**Figure 2-57.** Computed tomography (CT) scan of a 40-year-old man with neurofibromatosis 2 (NF2). The hallmark of NF2 is bilateral acoustic neuromas, as dramatically shown in this CT scan. The tumors are schwannomas of the eighth cranial nerve and can be seen indenting the cerebellum and compressing the brain stem. This autosomal dominant disease can also manifest with café-au-lait spots and peripheral neurofibromas, but these are less frequent than in NF1. Initially, NF1 and NF2 were thought to be variants of the same disorder, but it is now clear that they are distinct diseases with different genes. Multiple other nervous system tumors have been associated with NF2 as well as leptomeningeal cysts. The gene for NF2 lies on chromosome 22 and codes for a tumor-suppressor protein termed *merlin* [31]. (Courtesy of M. Mayberg, MD, University of Washington, Seattle, WA.)

## Datos diferenciales de las variantes de las Neurofibromatosis tipos 1 y 2

**Table 1.** NF1 versus NF2

Characteristic	NF1	NF2
Incidence	1 per 3000	1 per 20,000-50,000
Location of gene	Chromosome 17	Chromosome 22
Skin lesions	Multiple	Codifica neurofibromina
Intracranial lesions	Astrocytomas, “hamartomas”	Bilateral vestibular schwannomas, other cranial nerve schwannomas, meningiomas
Orbital findings	Optic gliomas, Lisch nodules	Cataracts, optic nerve sheath meningiomas, epiretinal membranes
Skeletal abnormalities		No skeletal abnormalities

# Tuberous Sclerosis



**Figure 2-58.** Prominent facial angiofibromas (“adenoma sebaceum”) that are typical of tuberous sclerosis. These multiple, small, raised, red papules are actually vascular hamartomas. They are commonly mistaken for acne. Tuberous sclerosis is an autosomal dominant disorder primarily characterized by hamartomas of the skin, brain, heart, kidney, and other organs. The prevalence of the disease is approximately one in 10,000 population, and approximately 60% of cases seem to represent sporadic new dominant mutations. The most common neurologic problems are mental retardation and seizures, which occur in approximately half the patients. There are several cutaneous manifestations that are important diagnostic clues to the disease. (Courtesy of V. Sybert, MD, Children’s Hospital, Seattle, WA.)

## Esclerosis tuberosa, Bourneville

**Esclerosis Tuberosa o enfermedad de Bourneville.** Se expresa por la Triada de **retardo mental, crisis comiciales y adenoma sebaceo**

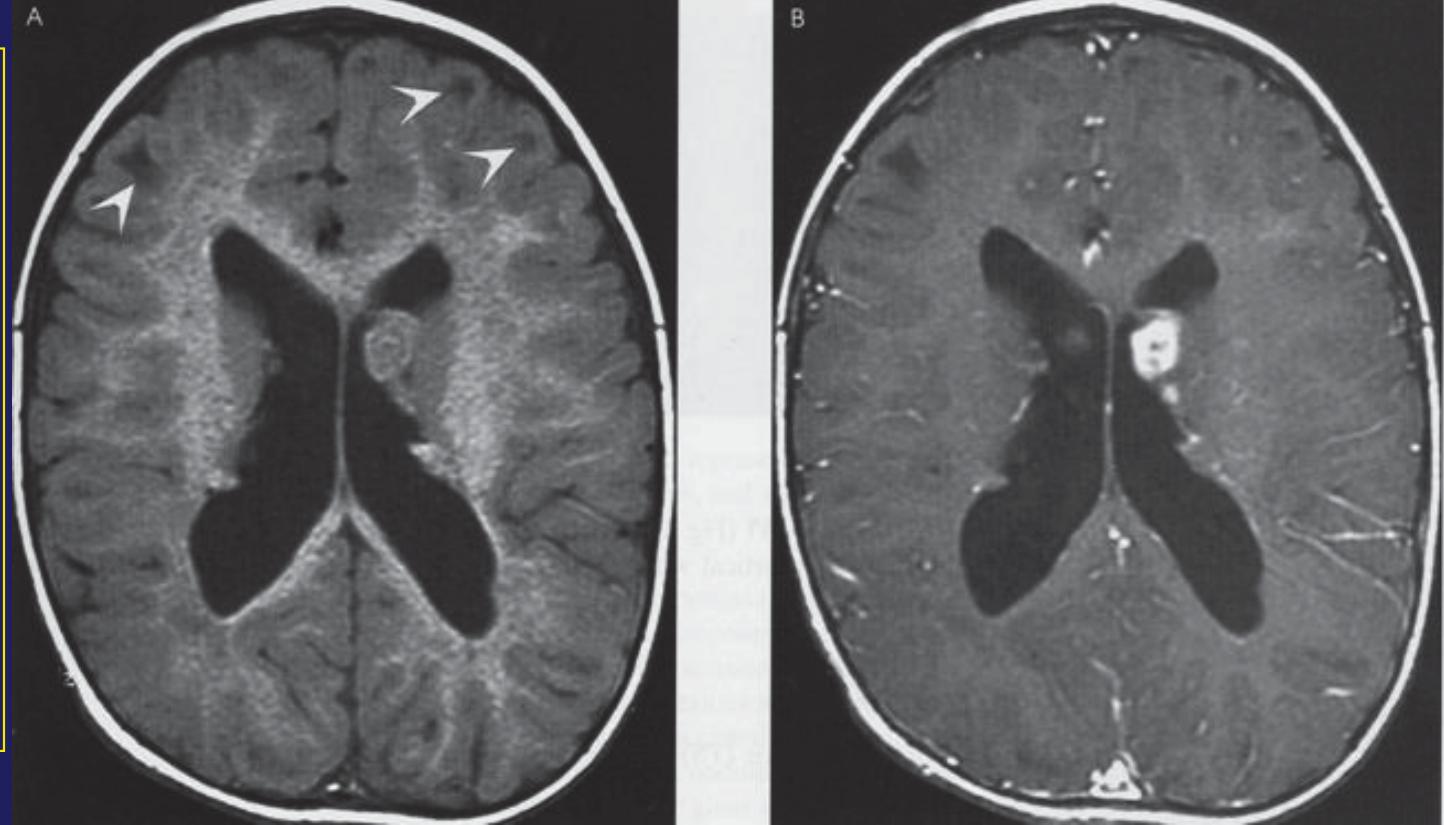
**Imagen típica de los llamados Adenomas sebaceos en la mejilla.**

En el pie de la **figura 2-58** se resumen los datos más relevantes sobre esta facomatosis

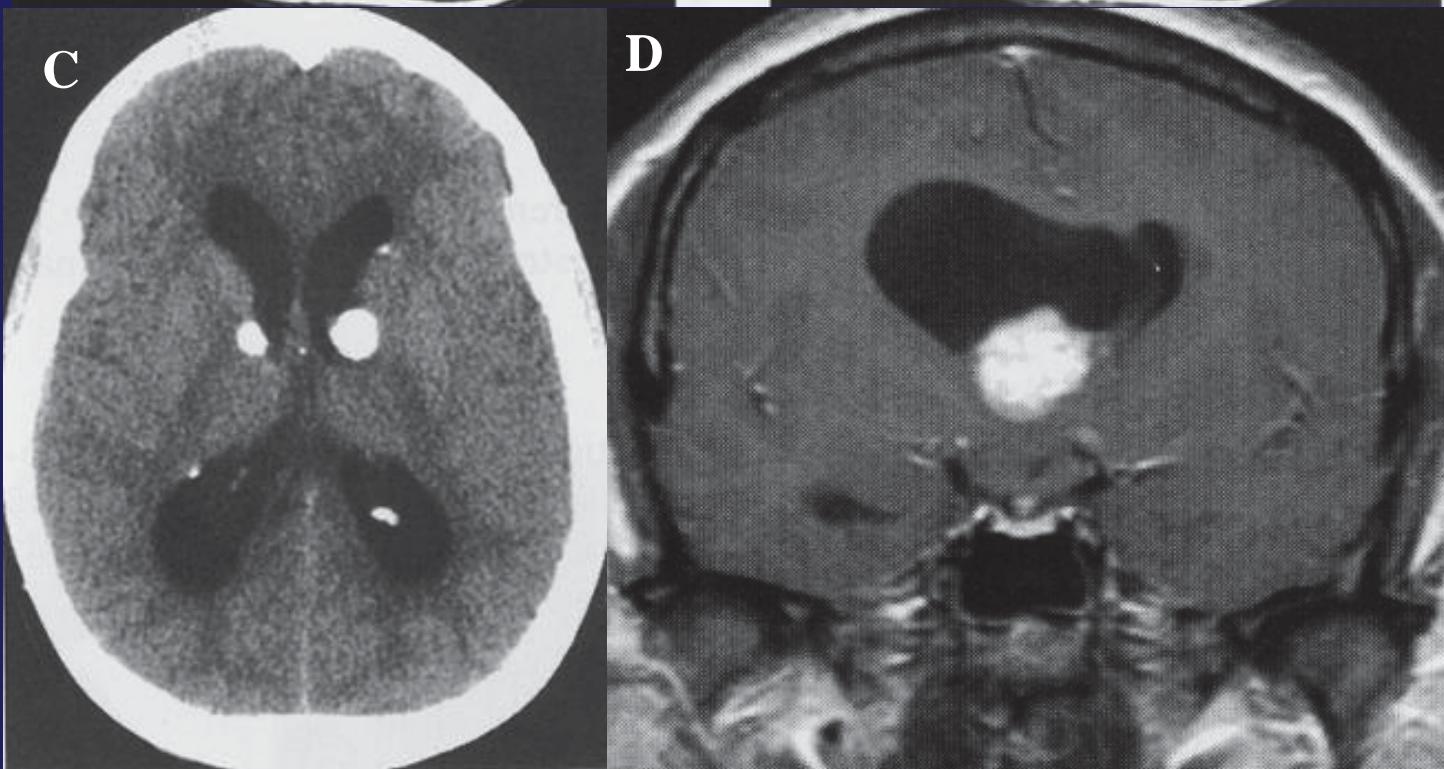


**Figure 2-59.** Typical periungual fibromas in the toes of a patient with tuberous sclerosis. These small wartlike tumors develop under or around finger- and toenails. (*Courtesy of V. Sybert, MD, Children's Hospital, Seattle, WA.*)

Esta niña de 16 meses presentaba crisis refractarias a la medicación. La RM en T1 (A) muestra multiples nodulos subependimarios en el ventriculo lateral (que captan contraste en B, que es una imagen en T1 tras contraste). Las cabezas de flecha blancas señalan tubers corticales, que son hamartomas neurogliales



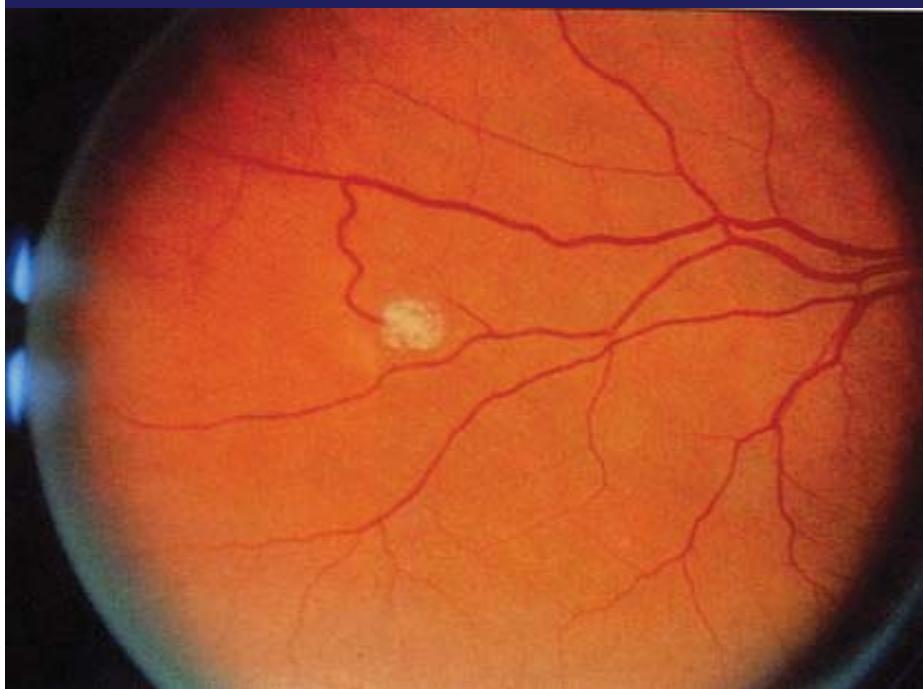
(C) es la TAC de un enfermo adulto con nodulos subependimarios (hamartomas) calcificados y (D) otro ejemplo en RM T1 tras contraste que muestra otro de estos nodulos obstruyendo el Foramen de Monro



## Hippel-Lindau

Típico facoma angiоматoso retiniano en la enfermedad de von Hippel Lindau. El pie de la Figura 2-67 resume los datos más relevantes de esta facomatosis, en la que un gen localizado en el brazo corto del cromosoma 3 codifica un gen supresor tumoral. La penetrancia es del 90%.

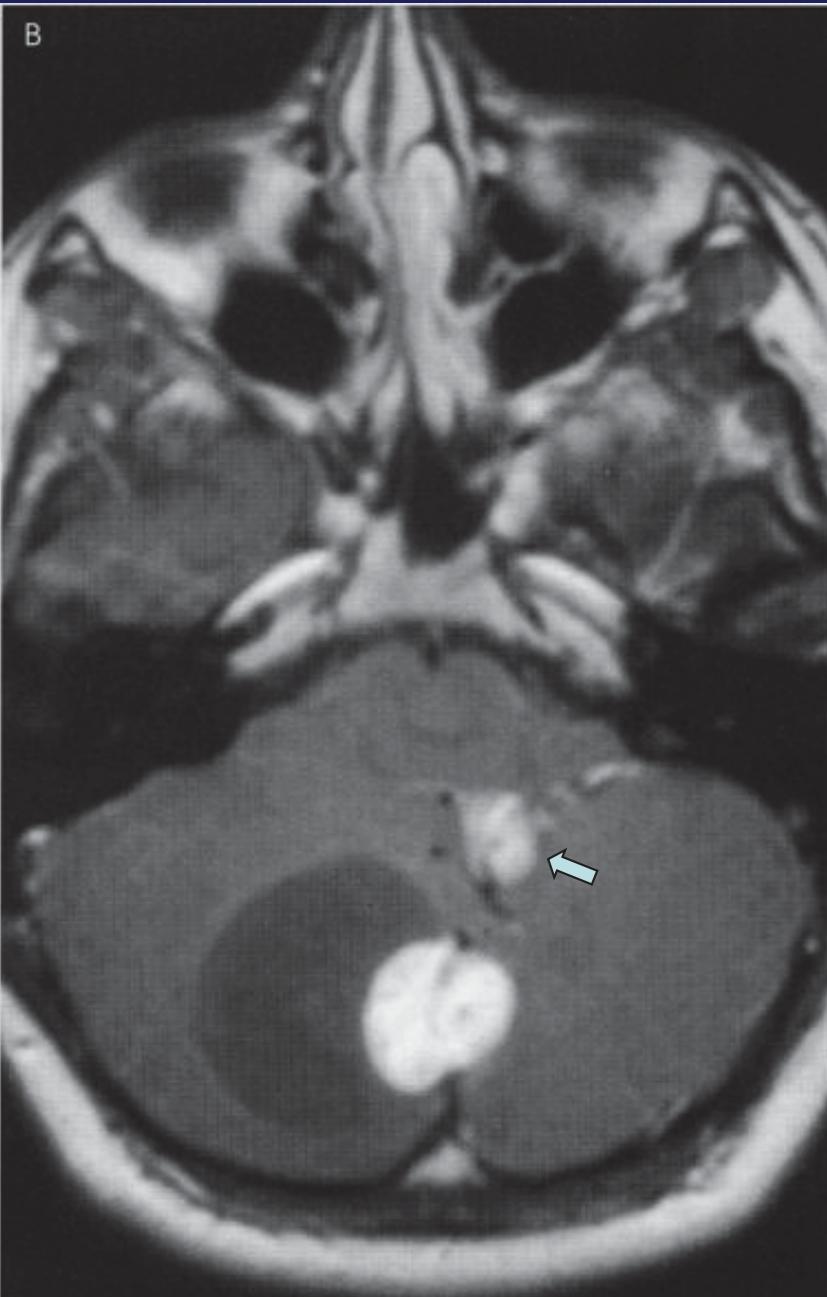
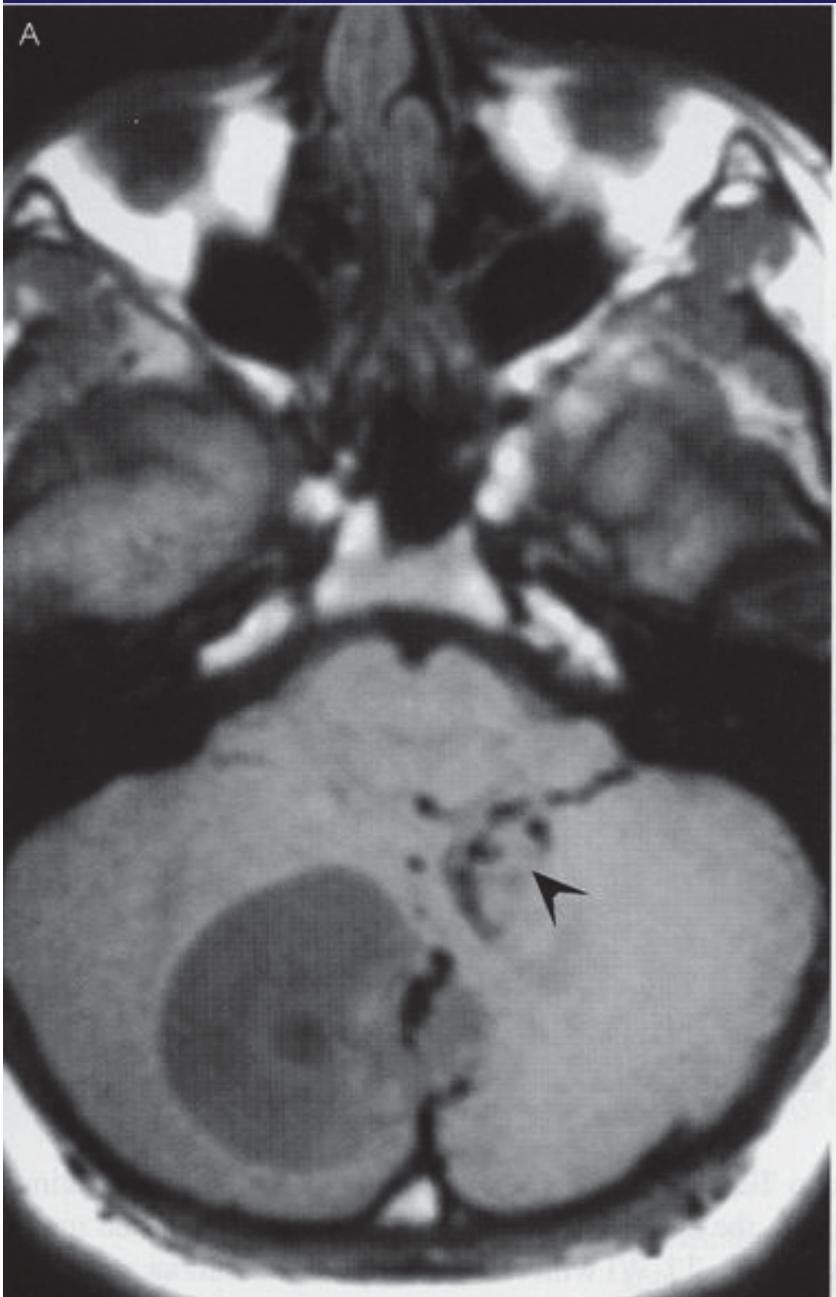
Aparte de los tumores mencionados más abajo, es de destacar la presencia de hemangioblastomas del cerebelo (75%) y la medula (13%)



**Figure 2-67.** The raised, yellow, lumpy-appearing angioma of the retina, characteristic of von Hippel-Lindau (VHL) disease. VHL disease is an autosomal dominant familial cancer syndrome characterized by a variable number of tumors at different organ sites, including renal cell carcinoma, cerebellar hemangioblastoma, retinal angioma, and pheochromocytoma. Pancreatic tumors and cysts of the kidneys, pancreas, and epididymis may also occur. (*Courtesy of R. Pagon, MD, Children's Hospital, Seattle, WA.*)

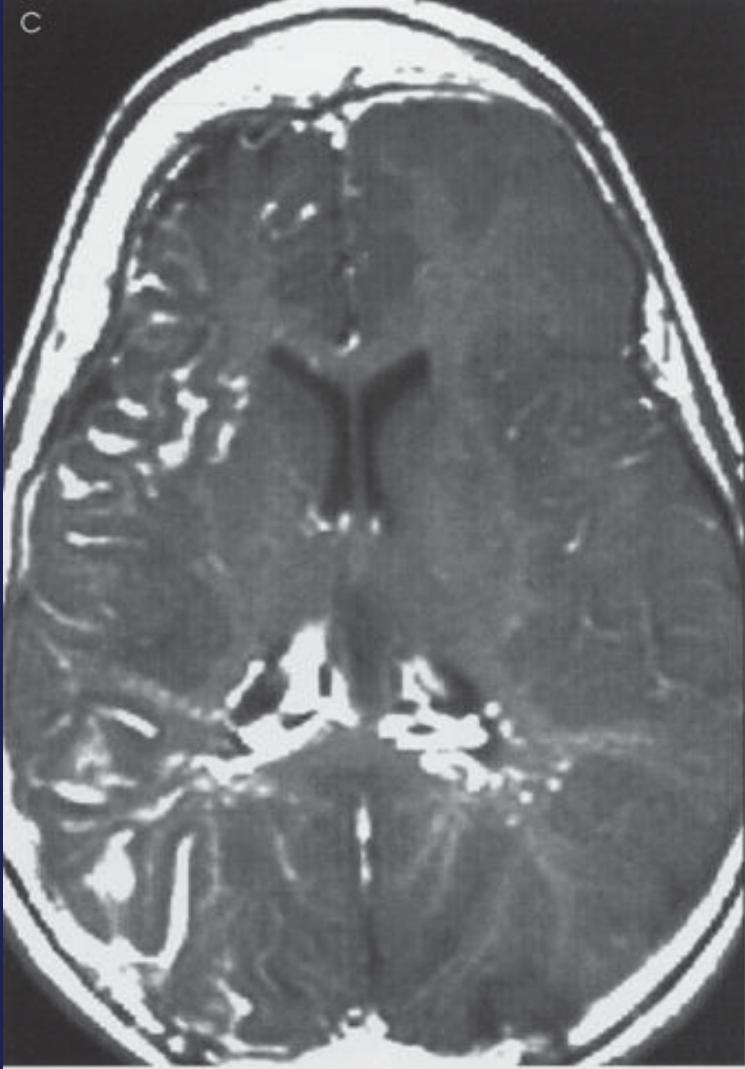
Este varón de 48 años presentaba ataxia. Se practicó una RM craneal y otra espinal. La craneal mostró en T1 sin contraste (A) una lesión masa hipointensa con un reguero de estructuras más hipointensas (vasos con Void Flow) que se dirigen hacia ella (cabeza de flecha negra). Tras la inyección de contraste (B) se aprecia un nódulo captante junto a un quiste (área hipointensa).

**Diagnóstico: Hemangioblastoma quístico del cerebelo múltiple; ver otro nódulo sólido por delante (flecha)**

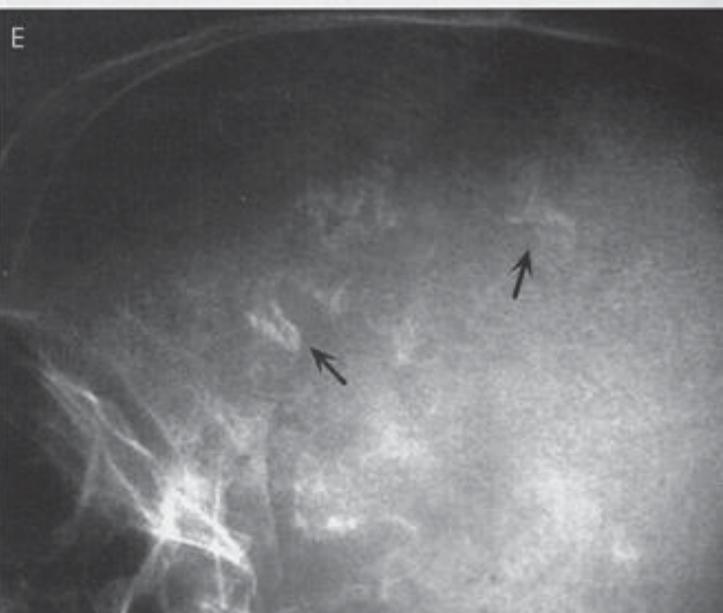


Ver RM  
espinal en la  
siguiente  
diapositiva





Sturge-Weber



**La enfermedad de Sturge-Weber es una facomatosis que incluye angioma cutaneo facial (territorios de 1<sup>a</sup> y 2<sup>a</sup> ramas trigeminales usualmente) y leptomeningeo. Además suele cursar con retardo mental y crisis.**

**La Rx de craneo y la TAC muestran calcificaciones en rail (ver imágenes C y E), y la RM captación marcada de contraste en el area de la angiomatosis leptomeingea (ver imagen C)**

# Craniosinostosis

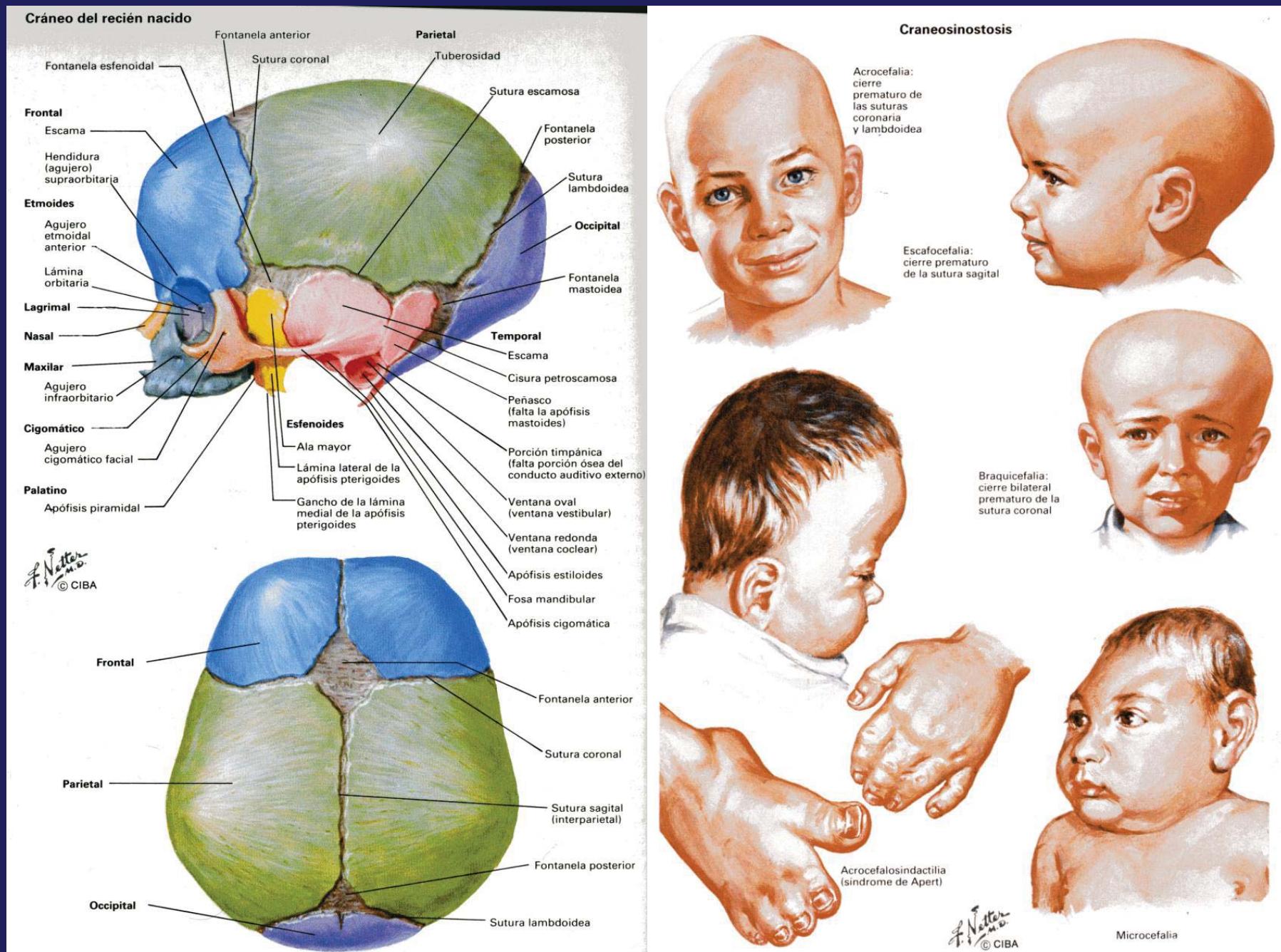
A continuación se muestran brevemente algunos ejemplos de craneosinostosis que resultan del cierre anormalmente precoz de una o más suturas craneales.

Dependiendo de la sutura que se cierra el crecimiento del cráneo (que se hace a expensas del crecimiento del encéfalo) que no crece en sentido perpendicular a la sutura cerrada (“Ley de Virchow”) dando lugar a la deformación craneal que es característica de cada uno de los tipos de craniosinostosis.

Antes de ver los casos clínicos debes recordar la disposición de las suturas craneales y de las fontanelas en el recien nacido



**Esquema de las suturas y fontanelas en el recién nacido. La hidrocefalia congénita puede “expandir” el cráneo que es distensible hasta el cierre de esas suturas. Al lado esquema de las craneosinostosis, trastorno en el que las suturas se cierran prematuramente “atrapando” el cerebro en crecimiento**



# Craneosinostosis

- Constituyen un grupo de malformaciones muy frecuentes del SNC en la actualidad: 0.4/1000 recién nacidos vivos.
- La mayoría son causadas por un cierre precoz de una o varias suturas craneales, de etiología desconocida.
- La compresión fetal de la cabeza en el útero tiene un importante papel en muchas de ellas.
- Existen en la mayor parte de ellas factores genéticos, ligados a alteraciones en los factores de crecimiento fibroblástico, así como diversos tipos de herencia, especialmente en las craneosinostosis más complejas

# Craneosinostosis

- Fisiopatología y Sintomatología:
- Deformidad craneal. Atiende a la ley de Virchow: el cráneo no crece en un sentido perpendicular a la sutura afecta, produciéndose además abombamientos compensatorios. Ver diapositiva siguiente
- Puede también participar el esqueleto facial: “faciocraneoestenosis”
- Hipertensión intracranial, afectación visual e hidrocefalia solamente en los casos de craneosinostosis múltiples

# Escafocefalia

- 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 lateral.
- El diagnóstico suele hacerse por simple inspección craneal. El TAC se realiza para descartar otras malformaciones.
- No suele producir síntomas neurológicos ni hipertensión intracranial, 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.

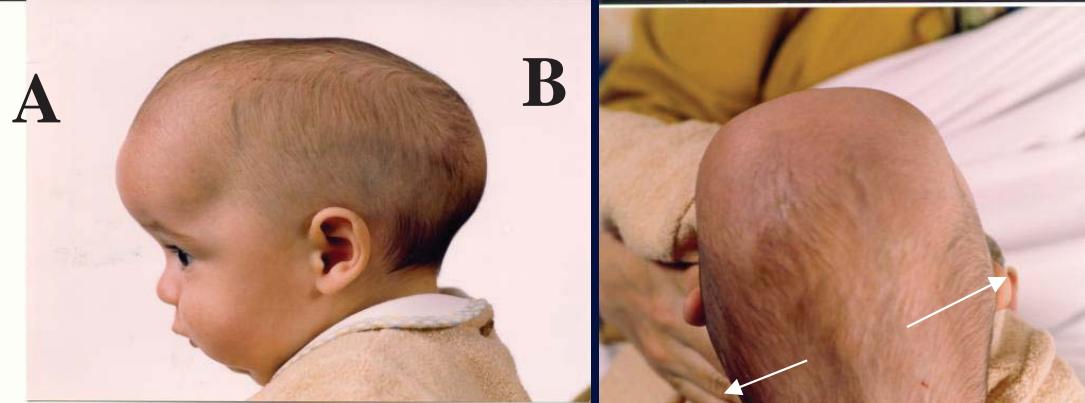
# Escafocefalia

Sinostosis de la sutura sagital.

A: Abombamientos frontal y occipital.  
El diámetro anteroposterior del cráneo está aumentado.

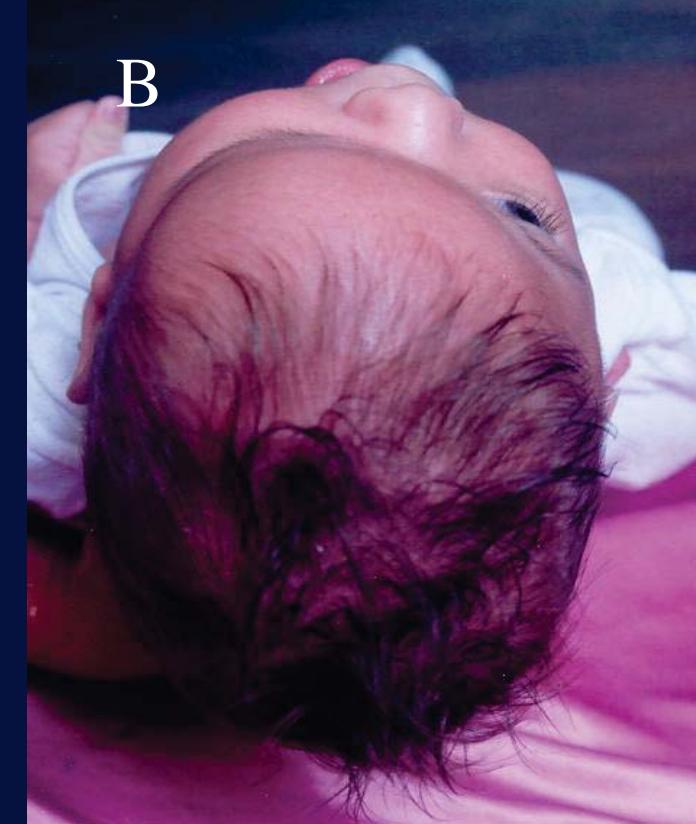
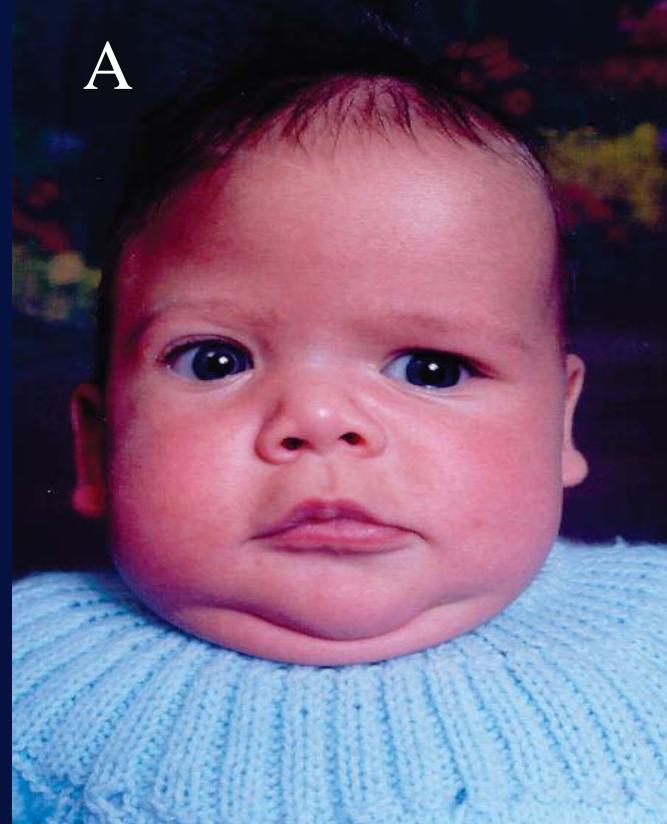
B: Cresta sagital típica  
C: Disminución del diámetro transversal craneal

Flechas señalan la dirección perpendicular a la sutura cerrada, dirección en la que no crece el cráneo



**Plagiocefalia  
anterior  
derecha:**

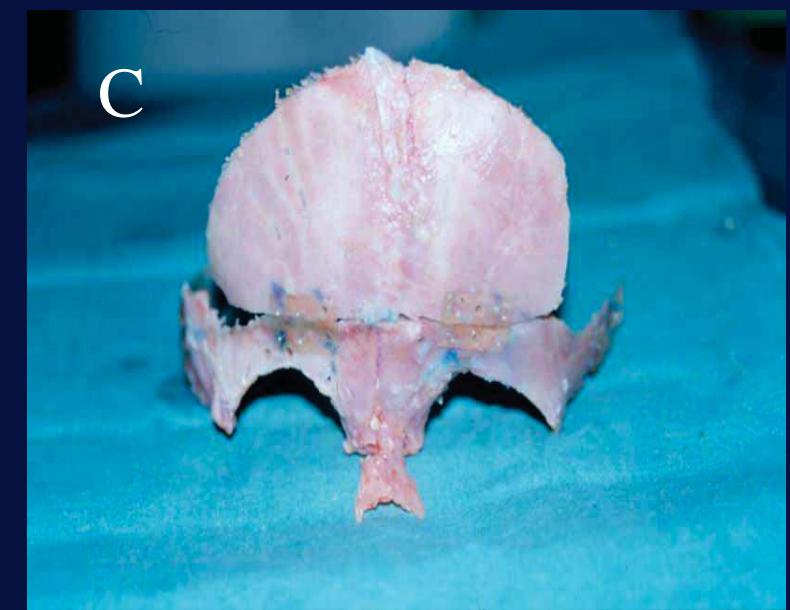
Sinostosis de la  
sutura coronal  
derecha.



A: Retrusión frontal derecha. Abombamiento frontal izqdo. Orbita derecha “en arlequín” Desviación eje nasal lado contrario

B : La misma imagen.

C: Campo quirúrgico.  
Escama frontal, barra orbitaria y huesos  
nasales desmontados remodelados



# Tratamiento

- Quirúrgico:
- Extirpación de las suturas enfermas y remodelación quirúrgica de las zonas deformadas.
- Edad ideal: antes de los 6 -7 meses: importancia del diagnóstico precoz ¡¡!!

# Nociones de cirugía estereotaxica

La necesidad de acceder a las estructuras subcorticales del cerebro sin dañar los tejidos suprayacentes llevó a la creación de los sistemas de **cirugía estereotaxica**, que está basada en el ensamblaje rígido e inamovible sobre el cráneo de un soporte metálico (llamado **guía estereotaxica**) que dispone de un **arco** sobre el que se apoyan los **instrumentos** (agujas de biopsia, electrodos, y otros) empleados para manipular las estructuras cerebrales.

Estos instrumentos son dirigidos a la diana elegida según el **sistema cartesiano tridimensional** de tres coordenadas **x, y y z**. Así se puede elegir la **trayectoria menos dañina para la corteza y las estructuras situadas por encima**. Estos sistemas se usan rutinariamente en el laboratorio para los estudios neurofisiológicos en animales, y en la clínica para biopsiar lesiones profundas, aspirar quistes, implantar electrodos de estimulación en diferentes enfermedades (diskinesias, dolor neuropático, etc) y administrar radioterapia en tumores, malformaciones vasculares y otras patologías.

Para localizar las estructuras a tratar-manipular (tumor a biopsiar, núcleo subtalámico a estimular en el Parkinson, meningioma a radiar, etc), se utilizan **mapas anatómicos estereotáxicos** de referencia, o bien directamente las imágenes RM de alta definición (localización anatómica), y **registro-estimulación de las estructuras nerviosas** que presentan patrones de respuesta conocidos.

La introducción de la neuronavegación en los últimos años permite prescindir de las guías metálicas implantadas sobre el cráneo durante la operación.

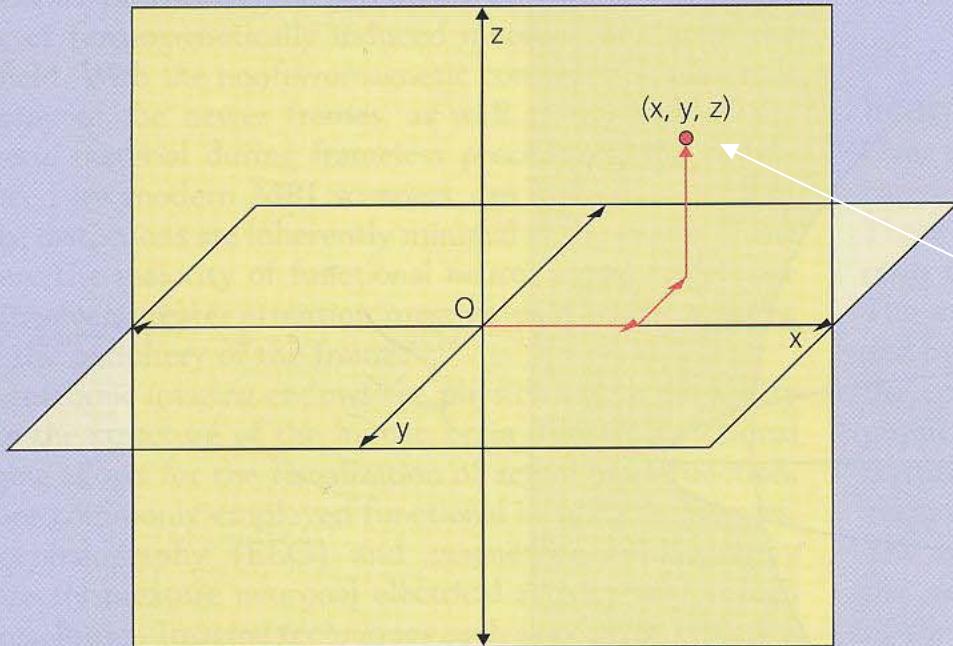
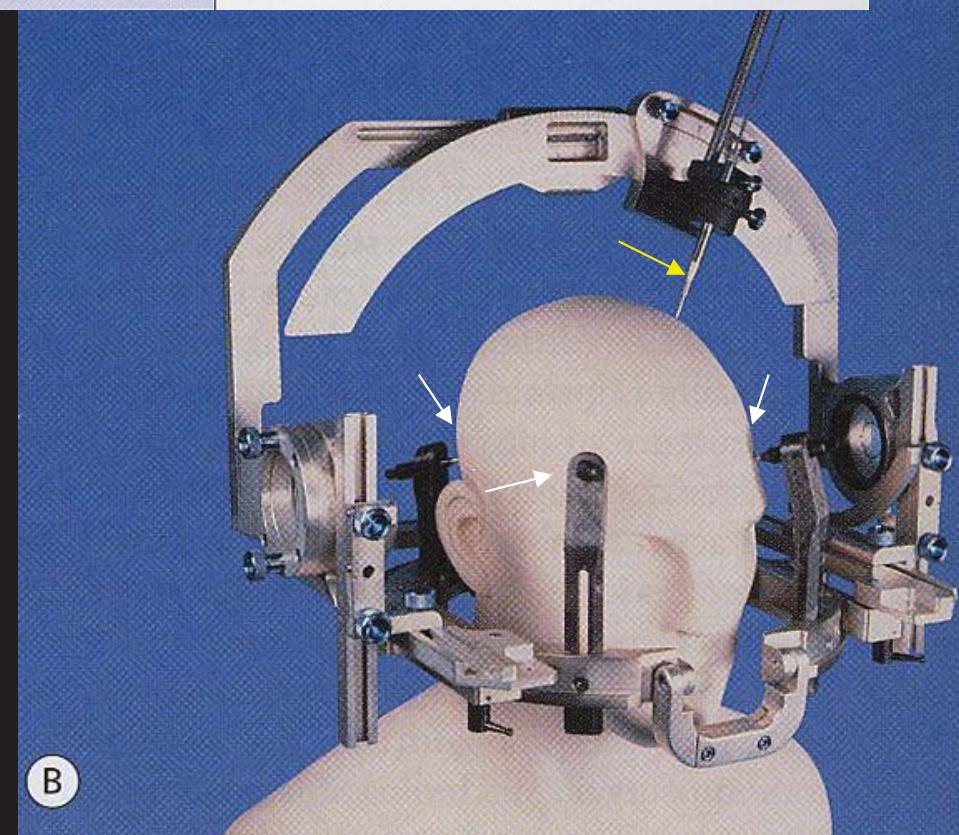


Figure 52.7 A standard rectangular Cartesian coordinate system. The location of a point (red) within the coordinate system can be denoted as the distance along each of three dimensions ( $x$ ,  $y$  and  $z$ ) from the origin of the system (O).

Diana o “target” = tumor, nucleo

Guía de Leksell. Ver los pernos de fijación a la calota craneal (flechas blancas) que la mantienen en una relación fija con el cráneo. El arco de soporte se apoya sobre ella y a su vez los soportes de los instrumentos (flecha amarilla) se sustentan sobre el arco. El instrumento se introduce a través de un agujero de trépano.



B

Table 52.4 Common applications of stereotactic surgery

Cranial stereotactic surgery

Craniotomy/needle biopsy/therapeutic aspiration

Tumor

Transphenoidal approaches

Insular lesions

Lesions in deep/eloquent areas

Vascular malformation

Benign lesions (e.g. colloid cyst)

Infectious lesion

Third ventriculostomy

Endoscopically assisted surgery

Brachytherapy

Catheter placement

- .- Biopsia de lesiones
- .- Aspiración de quistes, abscesos
- .- Fenestración del suelo del 3er ventriculo
- .- Implantación de catéteres o de semillas radioterapicas
- .- Administración de radioterapia “guiada”

Functional neurosurgery

Lesions and deep-brain stimulation

Movement disorders

Pallidum, thalamus, subthalamic nucleus

Pain

Periaqueductal grey, periventricular grey, medial lemniscus, sensory nucleus of the thalamus

Psychiatric disorders

Cingulate gyrus

Anterior internal capsule

- .- Lesión de nucleos basales, cortex o capsula interna para dolor, diskinesias o neurosis intratables medicamente
- .- Implantación de electrodos para estimulación crónica en diskinesias, neurosis, o dolor neuropático

Epilepsy surgery

Depth electrode placement for monitoring

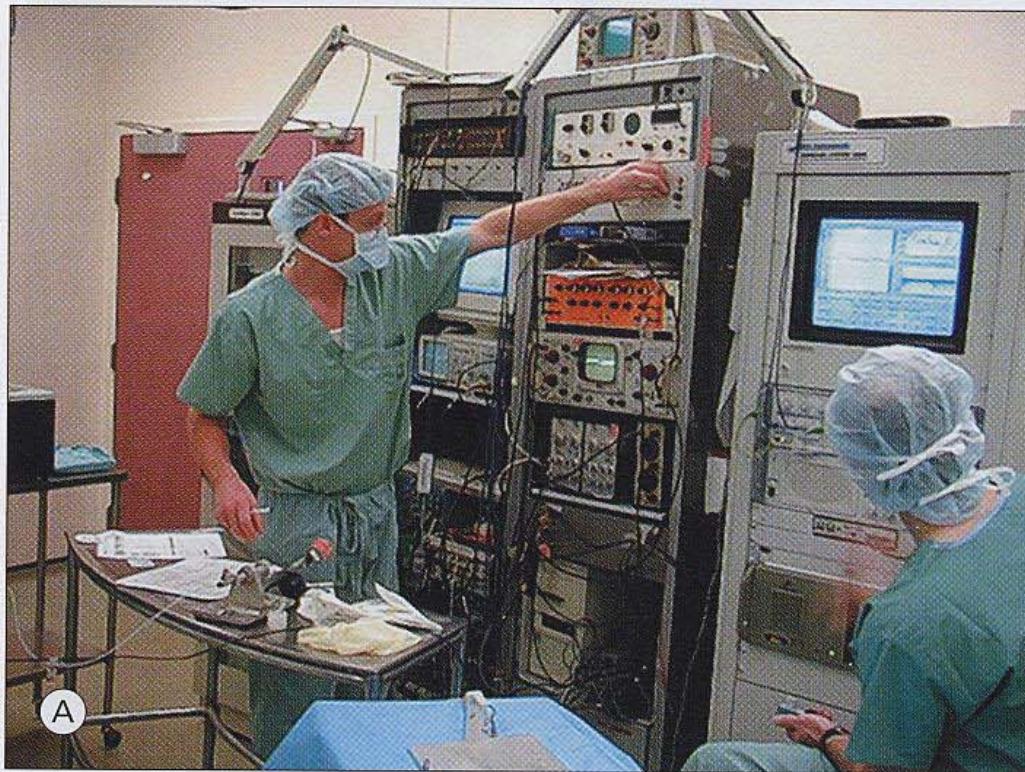
Amygdalo-hippocampectomy

Cortical resections

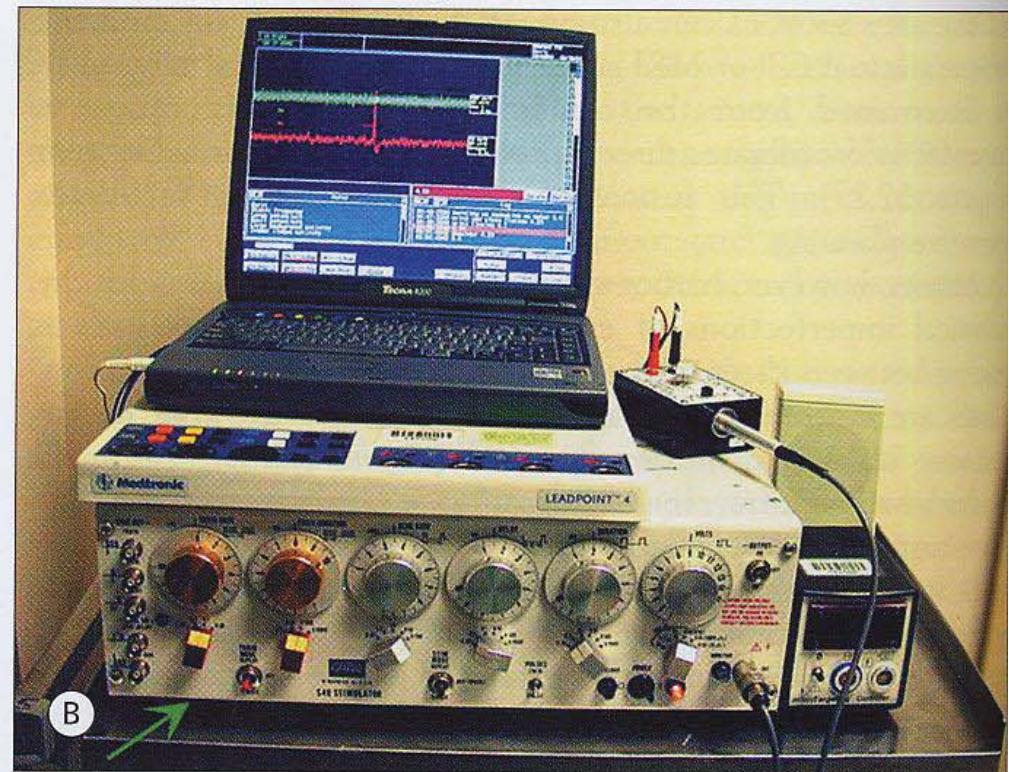
Subthalamic nucleus or anterior thalamic stimulation

- .- Lesión-estimulación de diferentes estructuras en el tratamiento de la epilepsía intratable medicamente

- Algunas diskinesias (e.g. parkinson, temblor esencial, otras) se pueden tratar con estimulación electrica crónica de nucleos de la base (nucleo subtalámico), con un electrodo de platino conectado a una pila emplazada a nivel infreclavicular.
- 
- Para localizar la estructura diana se recurre a mapas anatómicos estereotaxicos, y ello se añade el refinamiento localizador que permite la estimulación intraoperatoria de las estructuras diana, junto con el registro de la actividad espontánea de las mismas; estos tienen unos patrones característicos que permiten reconocerlas (ver a continuación)



A



B

Figure 52.29 (A) Microelectrode recording amplifiers, recorders, and displays in a full rack configuration. (B) Compact laptop-based microelectrode recording system sitting atop a microstimulator unit (green arrow).

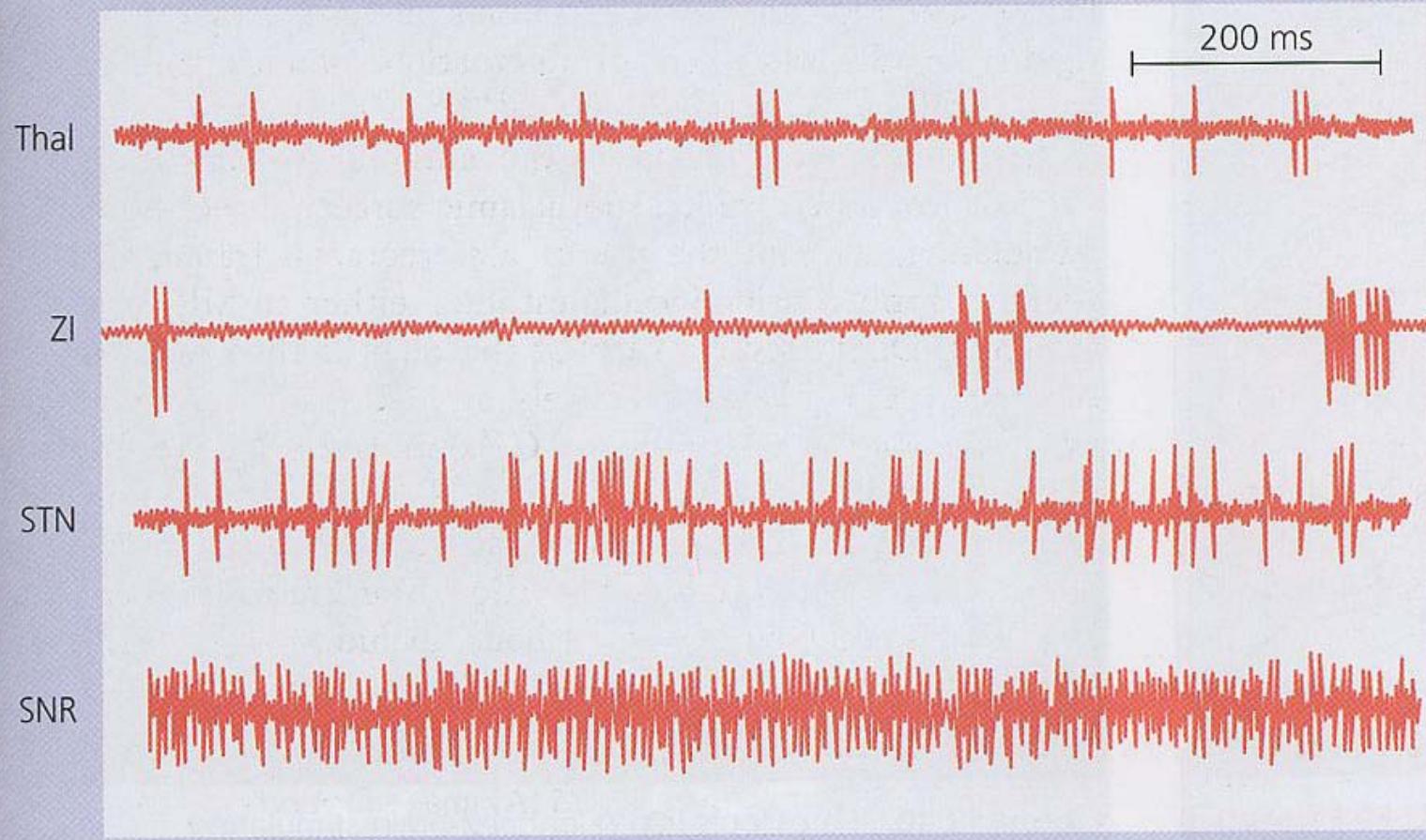
**Equipos de registro y estimulación de estructuras cortico-subcorticales empleados en la cirugía estereotaxica. La actividad espontánea de los sistemas neuronales se puede registrar, y estas pueden estimularse con finos microelectrodos**



Figure 52.30 Microelectrode recording trace demonstrating the firing characteristics of a single subthalamic nucleus cell.



Figure 52.31 Microelectrode recording trace beginning in the relatively acellular zona incerta. Note the larger background noise indicated by the thicker baseline upon entry into the more cellular subthalamic nucleus.



**Figure 52.37** Firing pattern of various subcortical regions encountered in a typical microelectrode recording track during STN surgery (Thal, thalamus; ZI, zona incerta; STN, subthalamic nucleus; SNR, substantia nigra pars reticulata).

Detalle del electrodo cuadripolar implantable para estimulación crónica y de un microelectrodo para registro y estimulación intraoperatorios

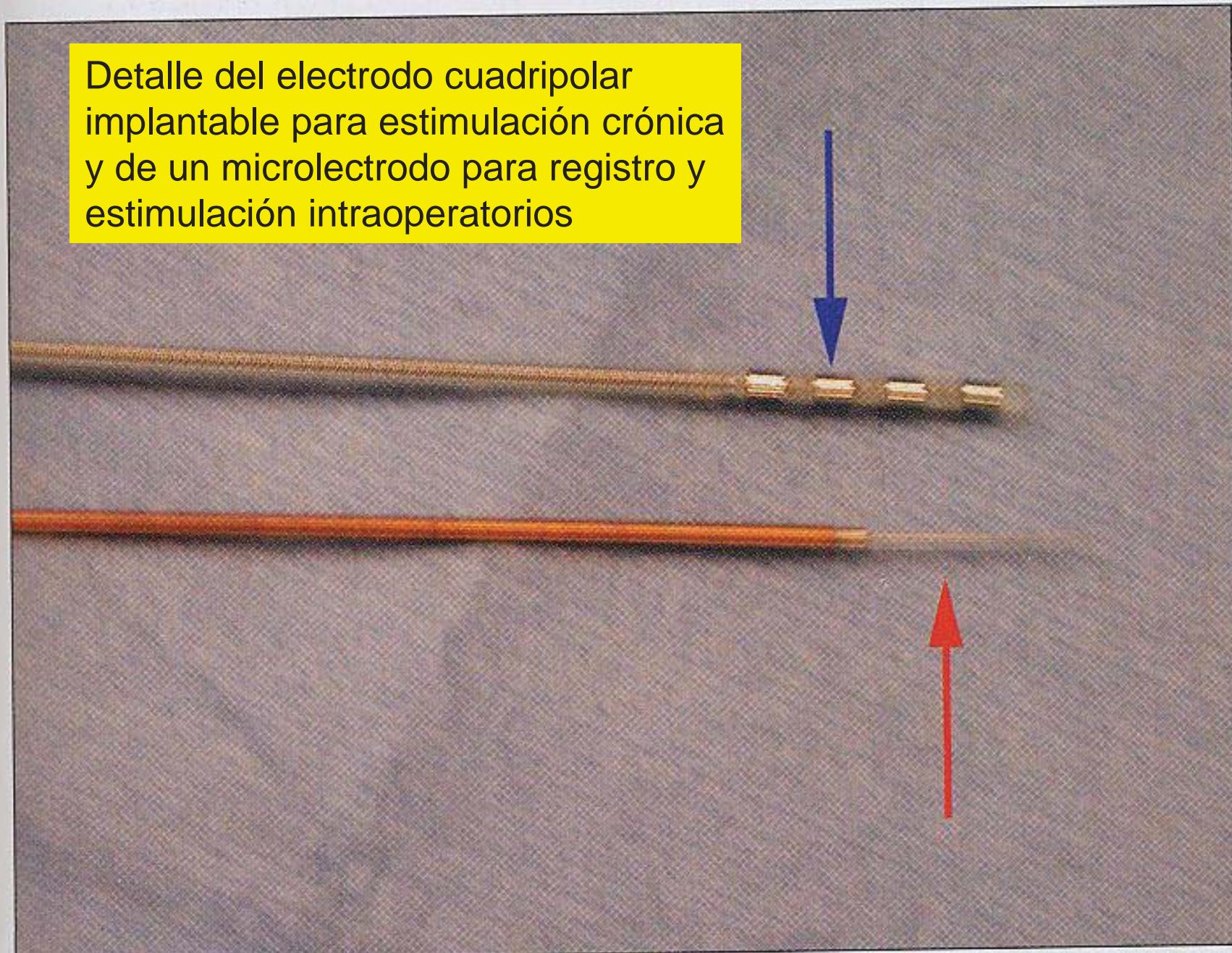


Figure 52.38 Cylindrical contact of quadripolar macroelectrode (blue arrow) with a 1.27-mm diameter compared with the ultra-fine microelectrode tip (red arrow).

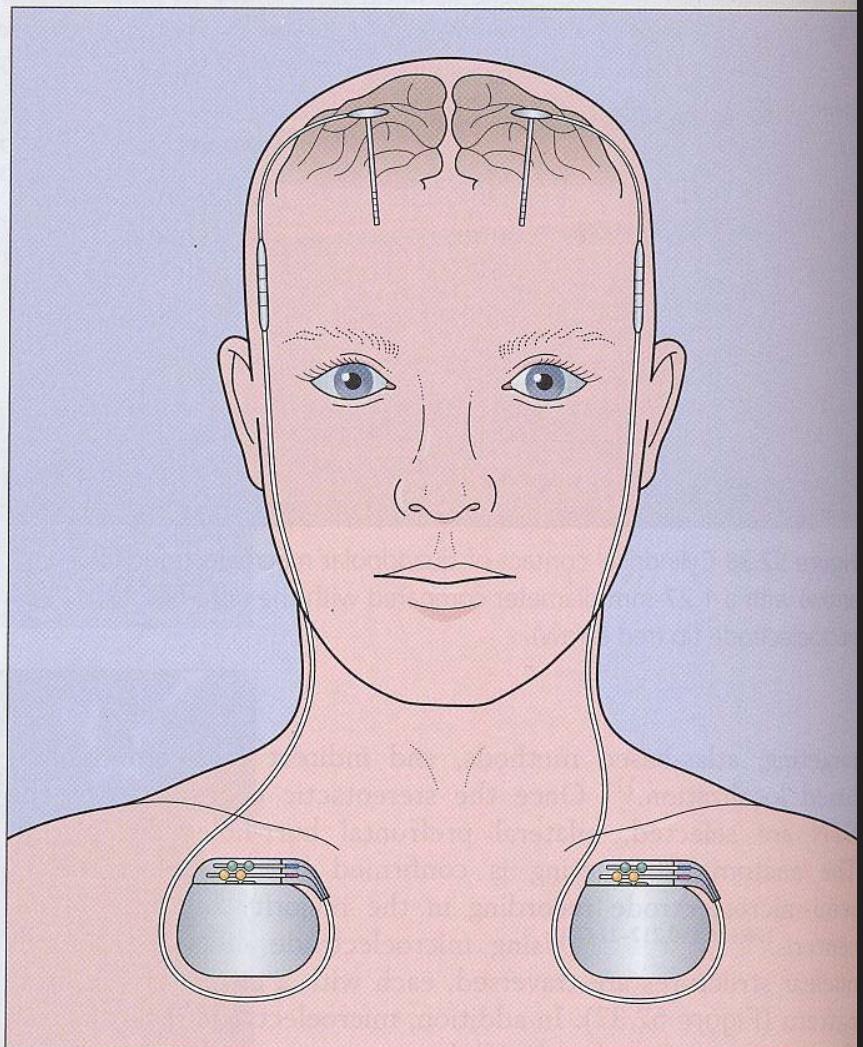


Figure 52.41 Drawing depicting bilateral deep-brain-stimulator implants, including the pulse generators inserted in the infraclavicular region (courtesy Medtronic, Minneapolis, MN).

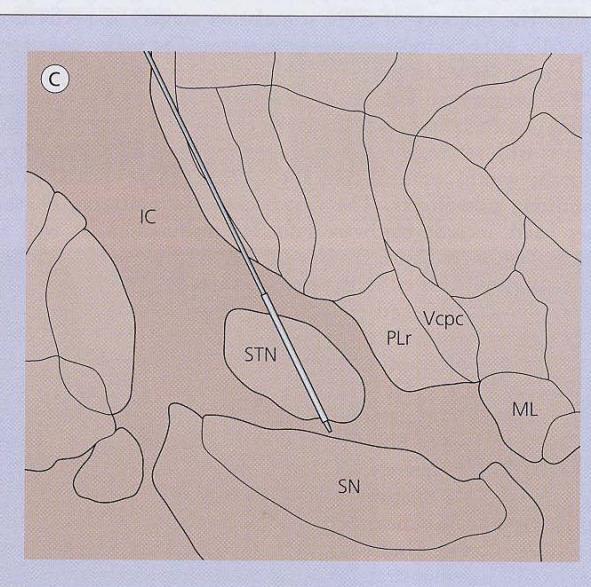
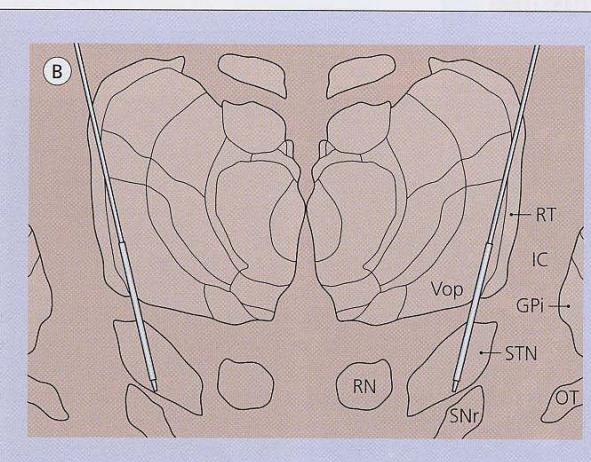
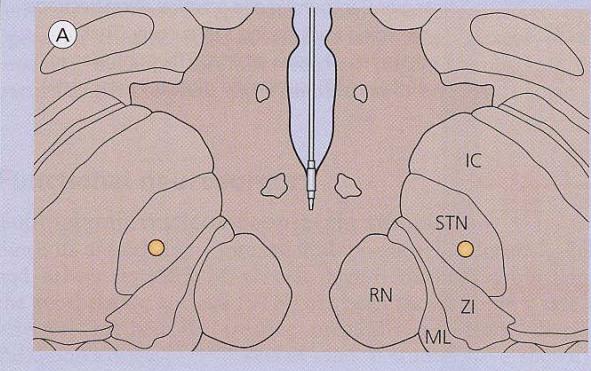


Figure 52.39 Annotated axial (A), coronal (B), and sagittal (C) Morel<sup>127</sup> atlas sections with a superimposed quadripolar lead within the subthalamic nucleus.

**Esquemas de un doble implante de electrodo a nivel del nucleo subtalámico en un enfermo de Parkinson para estimulación crónica**

Ver la pila que libera el estímulo eléctrico situada a nivel subcutáneo infraclavicular y los electrodos intracraneales

A la derecha: representación de los electrodos en el nucleo subtalámico

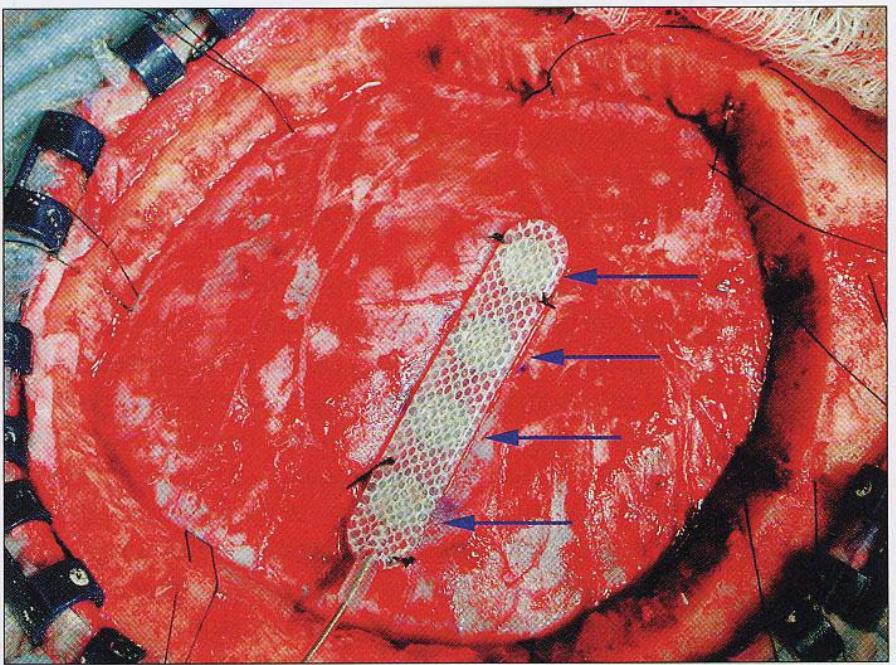


Figure 52.44 Quadripolar paddle electrode (blue arrows showing the electrical contacts) sutured to the outer layer of the dura overlying the motor cortex.

## Estimulación con electrodo-manta del cortex rolandico en un paciente con dolor central intratable medicamente

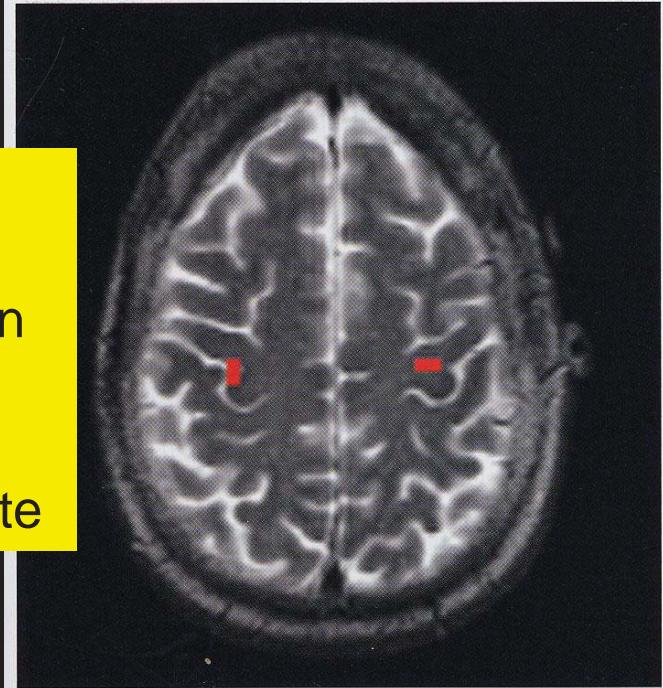


Figure 52.42 Pre-operative functional MRI obtained using a bilateral thumb movement task. Note the precentral gyrus is highlighted in red by an increase in the blood oxygen level-dependent (BOLD) signal during the motor task.

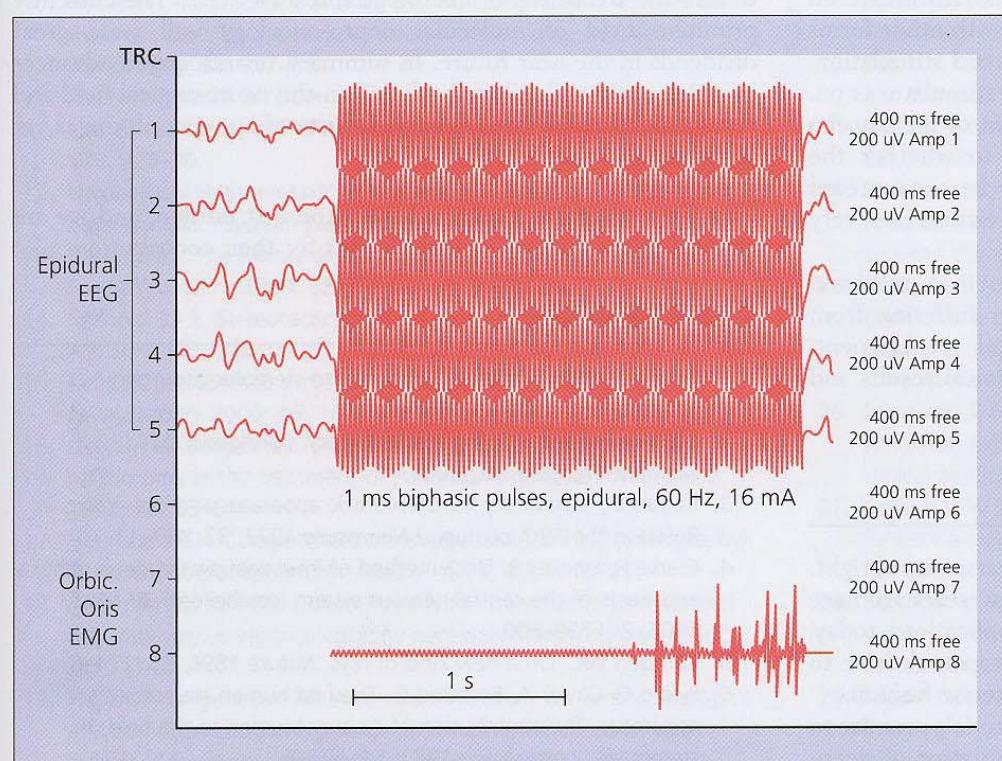
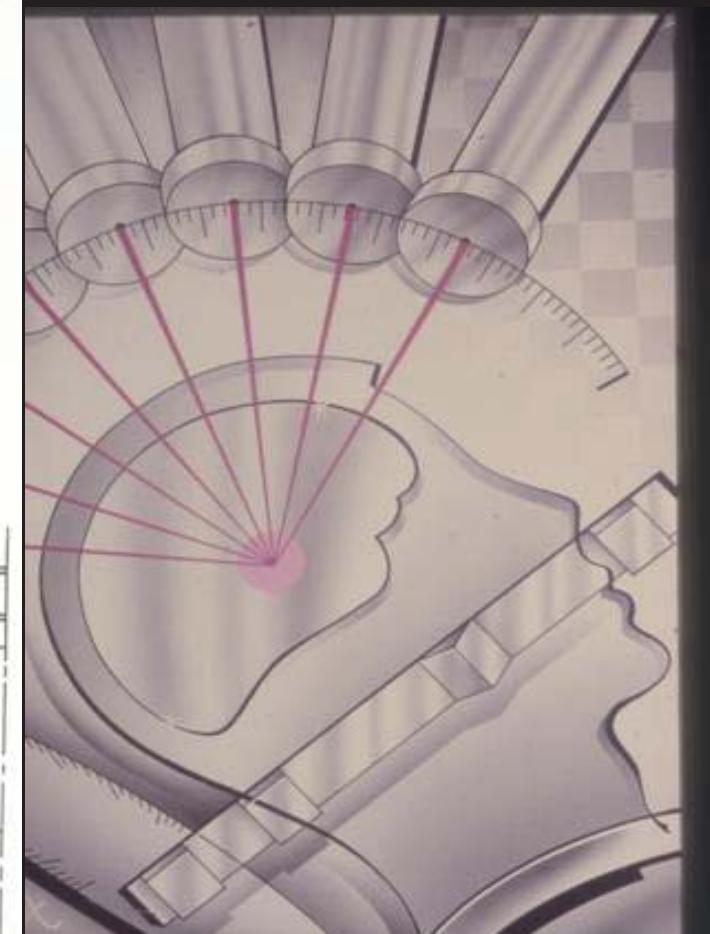
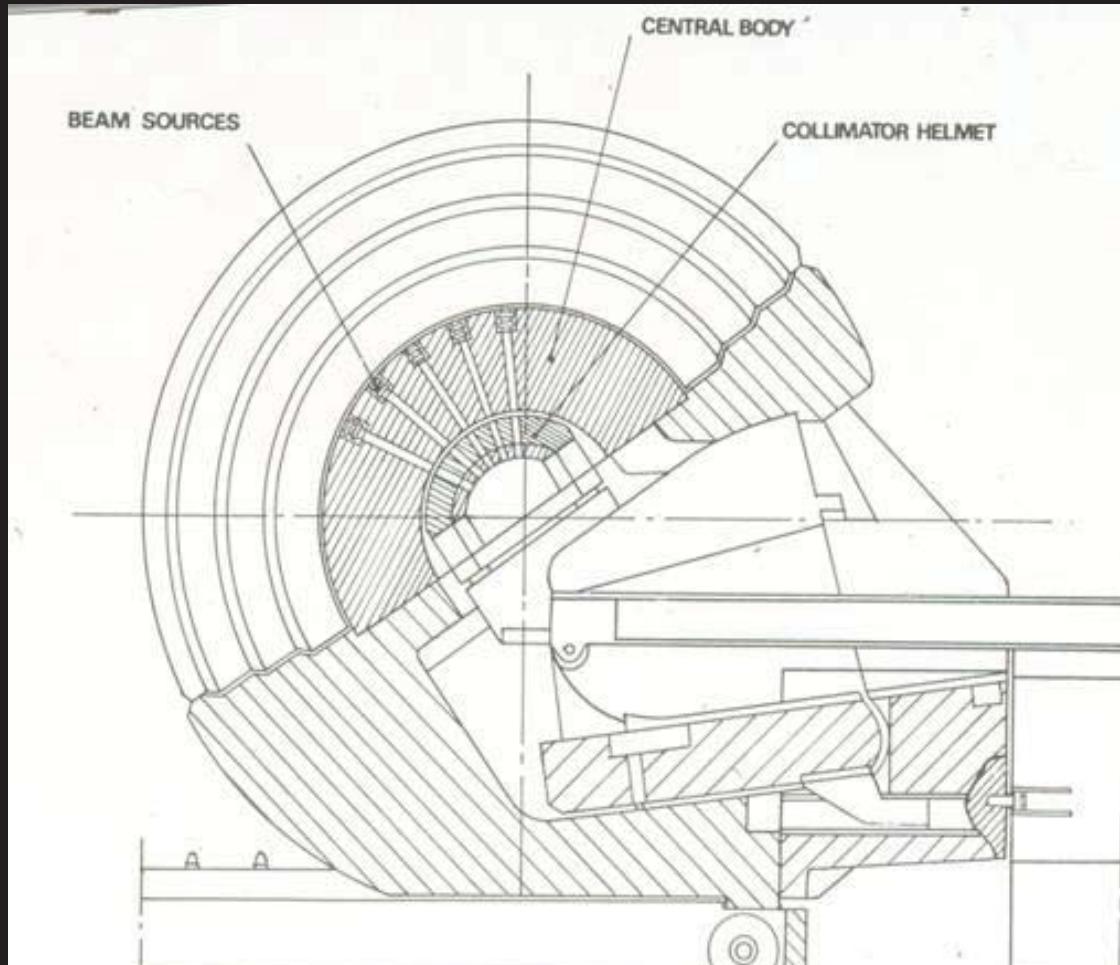
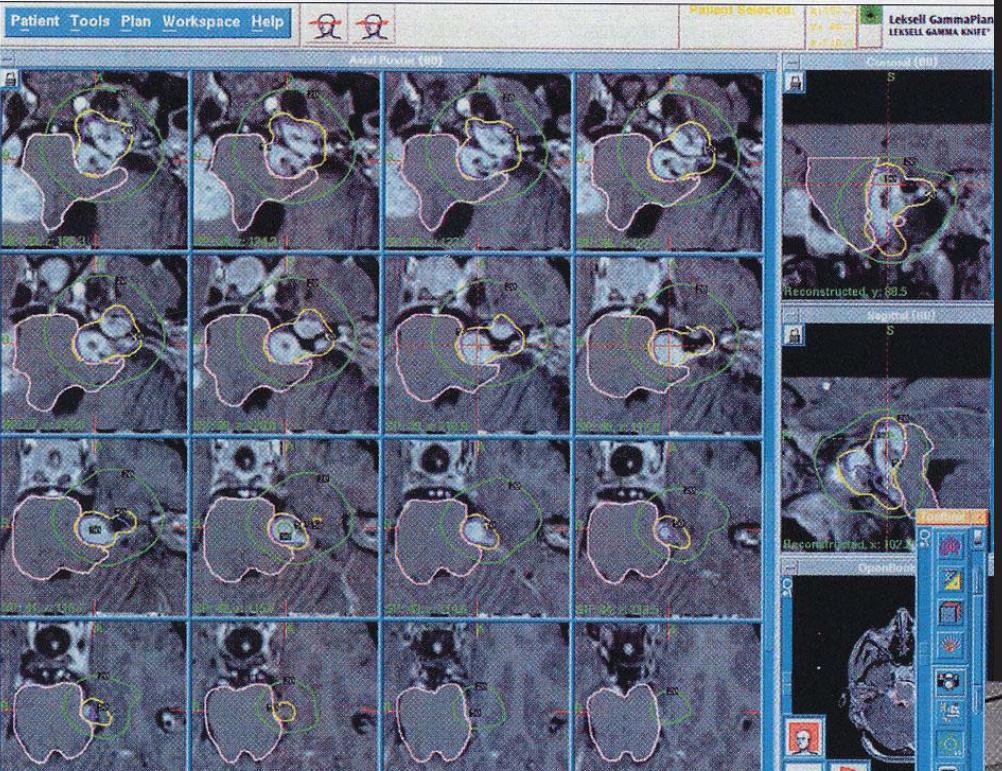


Figure 52.43 Electroencephalographic (EEG) and electromyographic (EMG) tracings obtained during transdural stimulation of the facial motor cortex using a bipolar stimulator. Note the EEG artifact during the 2.5 s of stimulation (upper traces), as well as the delayed onset of EMG activity within the orbicularis oris muscle approximately 1500 ms after the start of stimulation.

**RADIOCIRUGIA.** La administración de rayos gamma (Gamma Unit o X-Knife = fuente estática de radiación) o electrones (Acelerador lineal = fuente móvil de radiación) concentrada sobre el nidus permite ocluir las malformaciones sin radiar en exceso el tejido nervioso circundante (radiocirugia o radioterapia estereotaxica). La oclusión tarda entre 1 y 2 años en producirse y entre tanto el paciente sigue expuesto al riesgo de sangrado



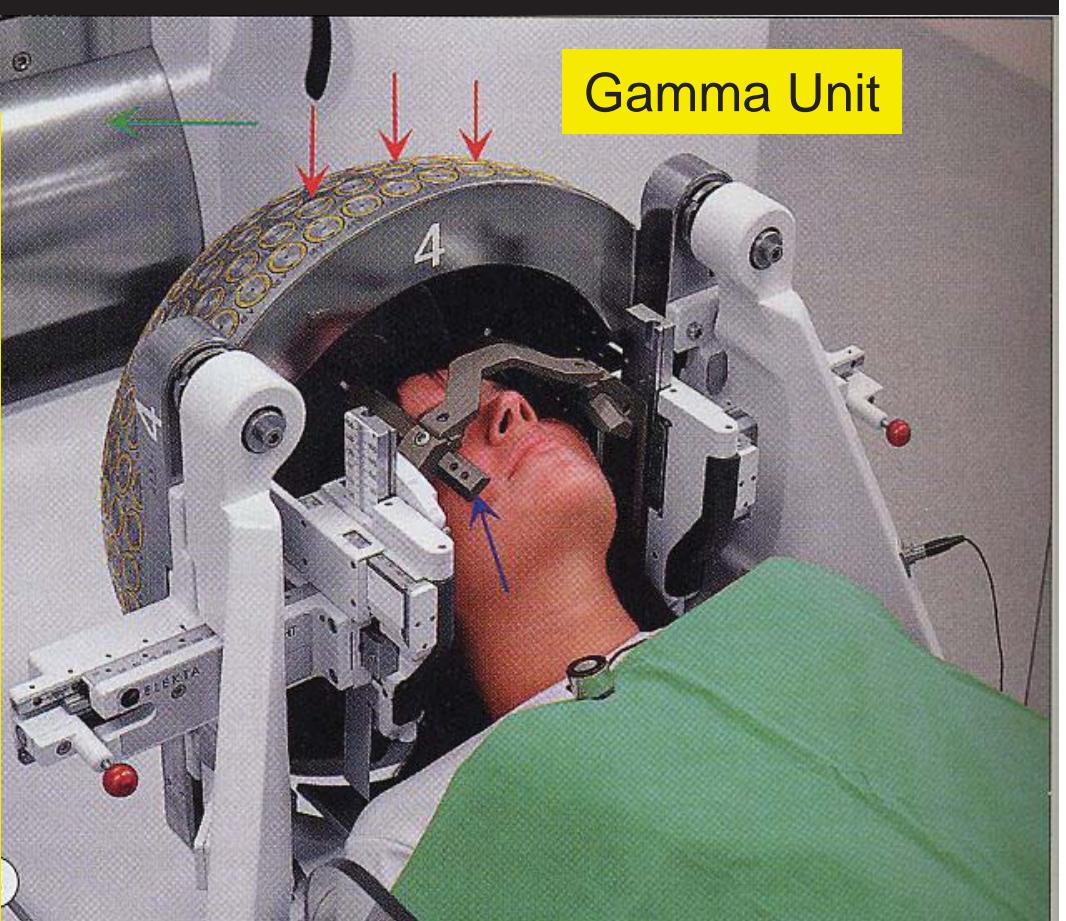


**Sistema de Radiocirugía (radioterapia estereotaxica**  
**= la radiación se dirige y concentra sobre la diana**  
**(tumor, malformación vascular, otros) siguiendo la**  
**técnica estereotaxica**

**Las fuentes de radiación pueden ser móviles**  
**(acelerador lineal) que se mueve en arcos múltiples**  
**alrededor de la diana), o fijas (gamma Unit).**

**En el primer caso se administran fotones, y en el**  
**segundo radiación gamma con una bomba de**  
**cobalto**

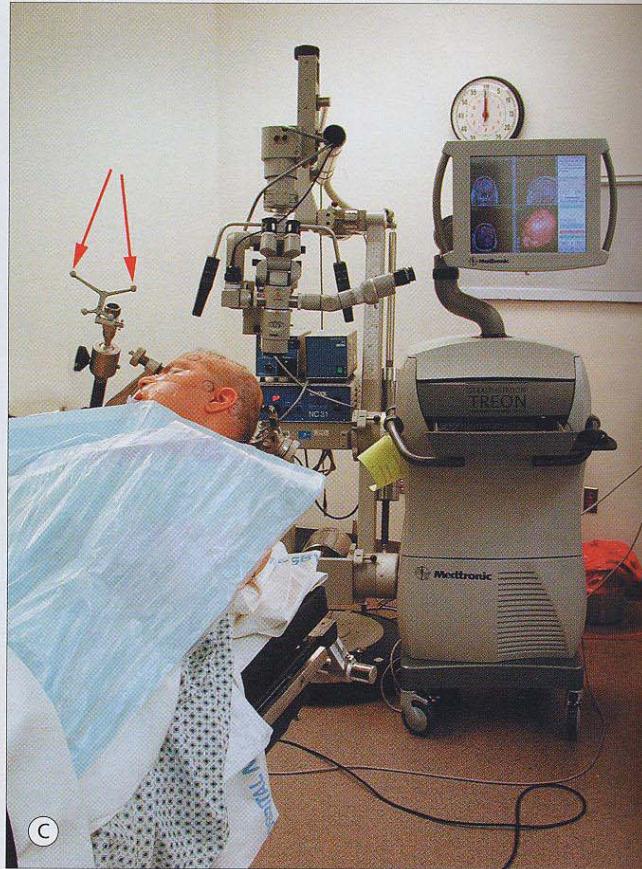
**Arriba se presenta un plan de tratamiento con las**  
**lineas isodosis de radiación calculadas por el**  
**radioterapeuta y el radiofisico**



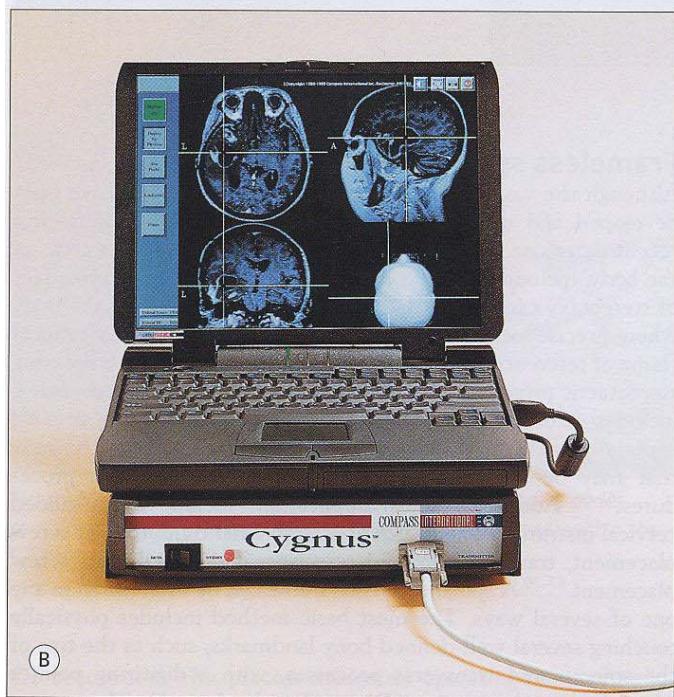
**FIN**



A



C



B



D

## **Sistema de neuronavegación**

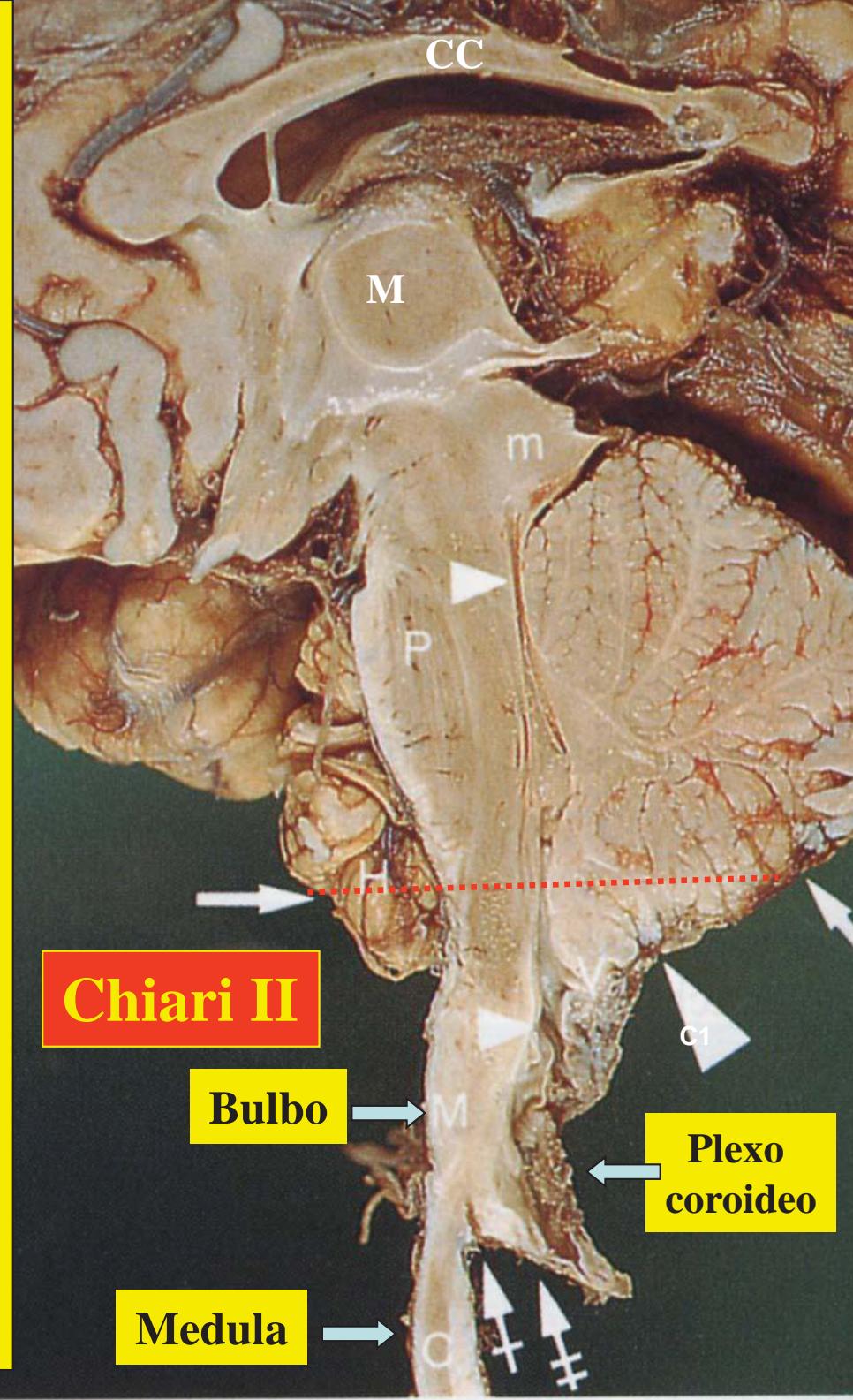
Las imágenes de resonancia en los planos axial, coronal y sagital se obtienen de manera habitual y durante la operación quirúrgica un programa permite referirlas a los instrumentos que maneja el cirujano.

**Chiari II con hernia “en cascada” del cerebelo, bulbo y 4º ventriculo (elongado) hacia el compartimento raquideo.**

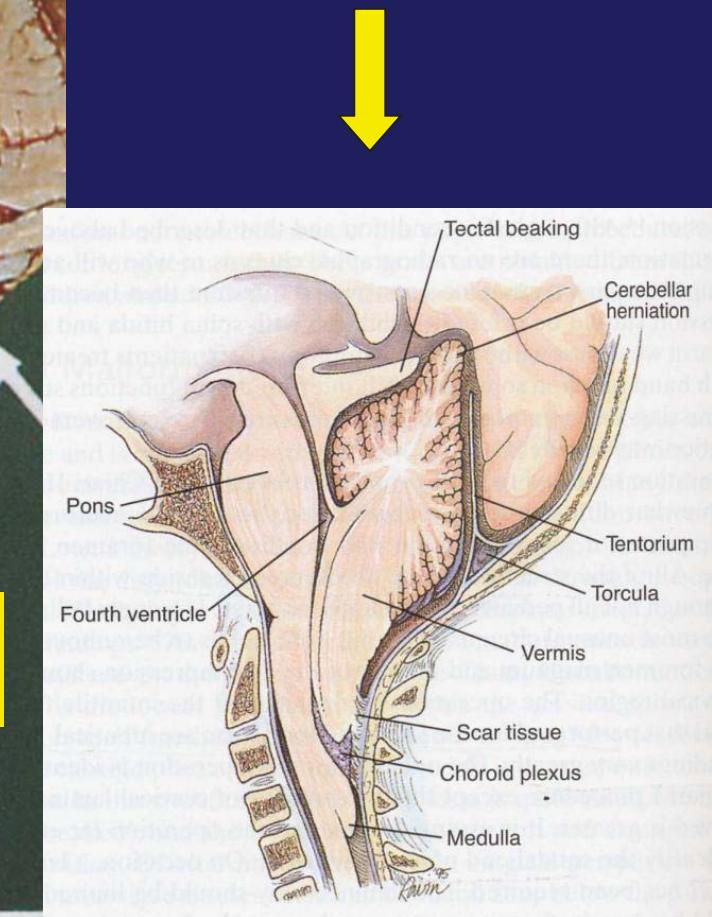
M = masa intermedia grande; m= dorso del mesencéfalo en pico = “tectal beaking”.

Cuerpo calloso hipoplásico.

Las flechas blancas señalan el límite del agujero magno (línea de puntos) y la cabeza de flecha grande el nivel del arco de C1.



**La verticalización del tentorio, el “towering” del cerebelo y el descenso torcular son caracteristicos**



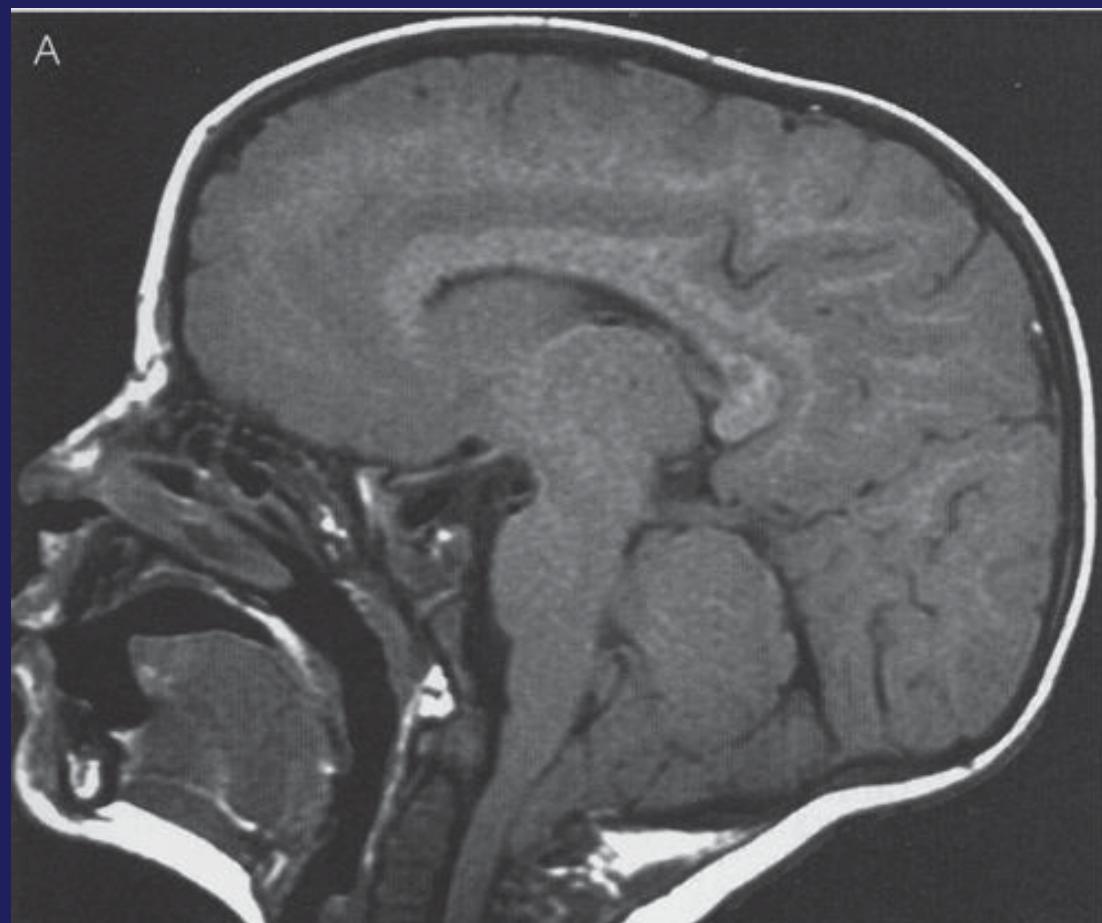
**Este niño de 5 años presentaba una historia de cefaleas occipitales que aumentaban con el llanto y el ejercicio. La RM en T1 (A) muestra el descenso de las amigdalas cerebelosas por debajo del nivel del foramen magno y la ausencia de LCR en la cisterna magna, que no está patente**

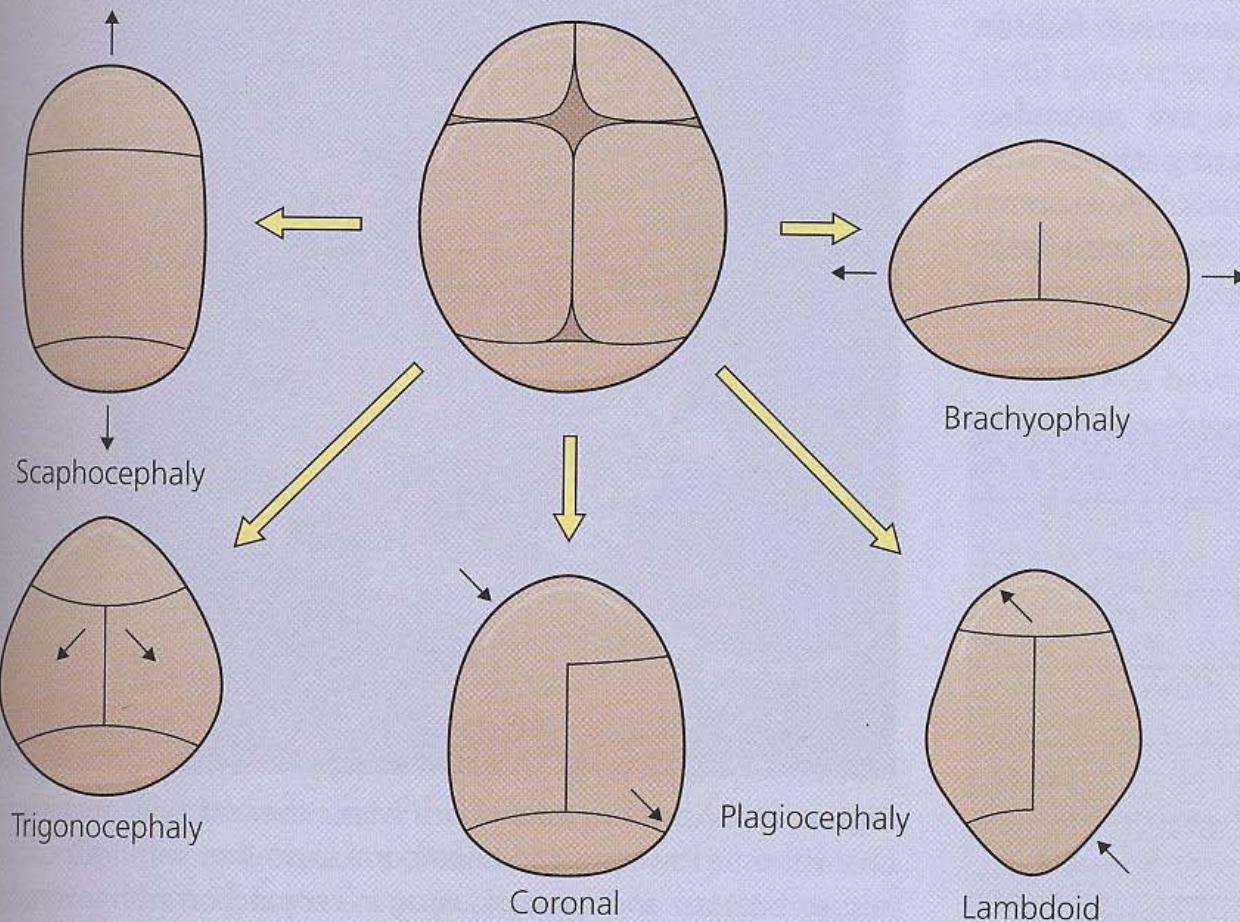
La etiología y la verdadera incidencia de la malformación de Chiari son desconocidas. Parece ser debida a un trastorno displásico de la fosa posterior que no se desarrolla lo suficiente como para dar cabida al cerebelo y el resto de las estructuras nerviosas. El descenso amigdalar de > 5 mm por debajo del foramen magno se considera límite para definirla. Se asocia a siringomielia (quiste intramedular) en el 20-40% de los casos, y a trastornos osteoarticulares congénitos de la charnela cervical.

Los pacientes están habitualmente asintomáticos hasta la adolescencia o la edad adulta. Los síntomas son cefaleas que aumentan con el incremento de la presión venosa central secundario a tos, maniobras de Valsalva y la flexión ventral, inestabilidad y desequilibrio en la marcha. En algunos hay disfunción de la deglución o disfonía y afectación de otros nervios craneales



**Malformación Chiari I**





**Figure 11.1** Restriction of growth at particular sutures will lead to growth perpendicular to the involved suture. In the case of sagittal synostosis, the head will become elongated (scaphocephaly), whereas coronal involvement in turn produces a flattened supraorbital region with compensatory overgrowth over the contralateral frontal region (frontal plagiocephaly). Closure of the metopic suture may produce varying degrees of trigonocephaly with growth now directed in a biparietal direction. Lambdoid cranosynostosis in turn will produce occipital plagiocephaly similar to coronal disease.

## Trigonocefalia

A, B y C: Trigonocefalia.

Sinostosis de la sutura metópica.  
“Cráneo en quilla”, con cresta frontal prominente, retrusión frontal lateral e hipotelorismo (disminución distancia interorbitaria)

Tratamiento: Remodelación fronto-orbitaria completa.

D: Postoperatorio inmediato:  
las deformidades han desaparecido.

