

A. Fernández-Jaén, B. Calleja-Pérez,
I. Pascual-Castroviejo

An Esp Pediatr 1998;48:522-524.

Siringomielia, malformación de Chiari y escoliosis en un paciente con neurofibromatosis tipo 1

Introducción

La neurofibromatosis de von Recklinghausen o neurofibromatosis tipo 1 (NF-1) es el trastorno neurocutáneo más frecuente⁽¹⁾. Presenta una incidencia aproximada de 1 caso por 3.000 nacidos vivos^(1,2). Se hereda de forma autosómica dominante; el gen transmisor de este proceso se encuentra en el brazo largo del cromosoma 17, en la región q11,2⁽³⁾. Clínicamente se caracteriza por numerosas manchas café con leche, neurofibromas y nódulos de Lisch. Se observan con frecuencia complicaciones multisistémicas asociadas a este trastorno^(2,4). Describimos las características clínicas, hallazgos radiológicos y abordaje terapéutico en un paciente con NF-1, malformación de Chiari, escoliosis y siringomielia.

Caso clínico

Varón de 12 años de edad, diagnosticado de NF-1, hijo de padres jóvenes no consanguíneos y nacido de embarazo normal. El parto fue distócico por procidencia de codo izquierdo, complicándose con parálisis braquial derecha y fractura clavicular de ese mismo lado. Marchó a los 18 meses. Preciso tratamiento quirúrgico a los 2 años de vida por parálisis braquial sin resultados favorables. A los 3 años de edad inició claudicación de extremidad inferior izquierda con tendencia a pie equino. Se realizó alargamiento de tendón de Aquiles unos meses después sin resultados positivos. A los 4 años se observó escoliosis incipiente y alteración de la movilidad de mano derecha. Desde los 10 años muestra dificultad para controlar esfínter urinario con alteración progresiva de la deambulación; incapacidad para la marcha a los 12 años.

Existen antecedentes familiares de NF-1 en la madre y en uno de sus tres hermanos.

En la exploración física se observan numerosas manchas café con leche de distinto tamaño distribuidas de forma generalizada. Presenta escoliosis severa (Fig. 1) y paraparesia espástica. En miembros inferiores existe anquilosis en flexión de ambas rodillas y pies equino-varos, reflejos miotáticos exaltados y Babinsky positivo bilateralmente. En extremidades superiores



Figura 1. Caso clínico: numerosas manchas café con leche y escoliosis importante.

se aprecia disminución de la movilidad, pérdida de fuerza y reflejos miotáticos normales, con anquilosis de codo derecho y actitud en flexión. La sensibilidad termoalgésica está abolida entre los dermatomas C4 y D11; la sensibilidad es difícilmente valorable por debajo de este nivel. Presenta estrabismo convergente derecho; resto de pares craneales normales. En el fondo de ojo se visualiza palidez de ambas papilas.

Exploraciones complementarias. RX de cráneo: elevación de ambos peñascos. RX de columna: escoliosis severa (Fig. 2). Estudio electroencefalográfico: trazado normal. TC craneal: a nivel temporal derecho se observa una zona de polimicrogiria y ligera dilatación de ambos ventrículos laterales siendo el resto de parénquima cerebral y sistema ventricular normal. RM cervical y dorsal: malformación de Chiari; cuarto ventrículo discretamente dilatado y elongado; extensa cavidad siringomiélica desde C2 hasta cono medular (Fig. 3). Mielografía: cavidad quística desde C2 a filum terminale, de carácter comunicante.

Evolución y tratamiento. A los 13 años de edad se practicó sección del filum terminale. La evolución posterior ha sido favorable recuperando control de esfínteres, así como una clara mejoría en la movilidad de miembros superiores, siendo discreta en miembros inferiores. La recuperación de la sensibilidad ha sido igualmente más importante en extremidades superiores. No ha recuperado la marcha.

Servicio de Neurología Pediátrica. Hospital Infantil "La Paz". Madrid. España.
Correspondencia: Dr. I. Pascual-Castroviejo. Jefe del Servicio de Neurología
Pediátrica. Hospital Infantil "La Paz". Paseo de la Castellana 261.
28046 Madrid. España.
Recibido: Agosto 1997
Aceptado: Octubre 1997



Figura 2. Rx columna. Escoliosis dorsolumbar severa de doble curva.

Discusión

La NF-1 es una entidad clínicamente bien definida⁽⁵⁾. Se caracteriza básicamente por la presencia de numerosas manchas café con leche presentes desde el nacimiento, neurofibromas dérmico-subdérmicos y lesiones hamartomatosas en iris (nódulos de Lisch). Pueden observarse en este trastorno numerosas complicaciones clinicoradiológicas a nivel de sistema nervioso central o periférico, esqueleto, tejidos blandos y sistema endocrino^(1,2,4-9). Las complicaciones más frecuentemente descritas son los procesos tumorales (principalmente gliomas de vías ópticas y neurofibromas plexiformes) y la escoliosis. Aunque las manifestaciones óseas asientan fundamentalmente en raquis, es frecuente también encontrar cambios distróficos en huesos craneales, así como en huesos largos de extremidades.

La escoliosis, acompañada o no de cifosis, es la manifestación ortopédica más frecuente; aparece en algunas series como la complicación de mayor prevalencia en la NF-1⁽⁸⁾. La incidencia de escoliosis en este trastorno neurocutáneo es del 10%⁽¹⁰⁾, aunque ha sido observada en algunos estudios hasta en un 45% de los pacientes controlados^(8,11). La mayoría de los pacientes he-

redan asociadas simultáneamente la NF-1 y la escoliosis, de forma autosómica dominante⁽²⁾; esta asociación ha sido observada en el 100% en gemelos monocigóticos y en el 60% en familiares de primer grado⁽¹²⁾.

Aunque se han propuesto diferentes mecanismos etiopatogénicos para explicar la escoliosis en la NF-1, el más ampliamente referido está en relación con los cambios distróficos o displásicos de los cuerpos vertebrales^(2,9-11,13).

Clínicamente es un problema bien tolerado en los primeros años de la vida; estas lesiones progresan a partir de la adolescencia, y sin el tratamiento adecuado, pueden aparecer problemas ortopédicos severos, compromiso neurológico y cardiorespiratorio^(9,14).

La asociación de siringomielia, escoliosis y malformación de Chiari se ha observado y estudiado en repetidas ocasiones^(15,16). Sin embargo, es excepcional su presencia en los trastornos neurocutáneos, describiéndose casos aislados⁽¹⁷⁻¹⁹⁾.

La afectación de la médula espinal en la NF-1 comprende distintos tipos de manifestaciones. Las complicaciones prevalentes que asientan en esta localización son los procesos tumorales, meningoceles y ectasias durales⁽⁹⁾. La siringomielia en la NF-1 ha sido referida previamente en casos aislados⁽⁹⁾, en ocasiones asociado a tumores intraespinales. Este hallazgo clínico y neurorradiológico suele manifestarse a partir de la adolescencia. La presencia de siringomielia en nuestro paciente puede tratarse de un hallazgo casual, relacionarse exclusivamente con la malformación de Chiari o bien ser una complicación de escasa prevalencia en la NF-1.

En conclusión, describimos un caso de NF-1 con siringomielia y malformación de Chiari; la escasa frecuencia de esta asociación le confiere un especial interés clínico y científico.

Bibliografía

- 1 Pascual-Castroviejo I, López-Martín V, Tendero A, et al. Epidemiología y experiencia personal de los trastornos neuroectodérmicos. En: Pascual-Castroviejo I, ed. Trastornos neuroectodérmicos. Barcelona: Prous 1989;1-71.
- 2 Pascual-Castroviejo I. Neurofibromatosis tipo I (NF1): peculiaridades y complicaciones. *Rev Neurol (Barc)* 1996; **24**:1051-1055.
- 3 Barker D, Wright E, Nguyen K, et al. Gene for von Recklinghausen neurofibromatosis is in the pericentromeric region of chromosome 17. *Science* 1987; **236**:1100.
- 4 Pascual-Castroviejo I. Complications of Neurofibromatosis Type 1 in a series of 197 children. En: Fukuyama Y, Suzuki Y, Kamoshita S, Casar P, eds. Fetal and Perinatal Neurology. Basel: Karger 1992; 162-173.
- 5 National Institutes of Health Consensus Development Conference; neurofibromatosis conference statement. *Arch Neurol* 1988; **45**:575-578.
- 6 Riccardi VM. Von Recklinghausen neurofibromatosis. *N Engl J Med* 1981; **305**:1617-1627.
- 7 Huson SM, Harper PS, Compston DAS. Von Recklinghausen neurofibromatosis. A clinical and population study in South-East Wales. *Brain* 1988; **111**:1355-1381.
- 8 Wong VC-N. Clinical manifestations of Neurofibromatosis-1 in Chinese children. *Pediatr Neurol* 1994; **11**:301-307.

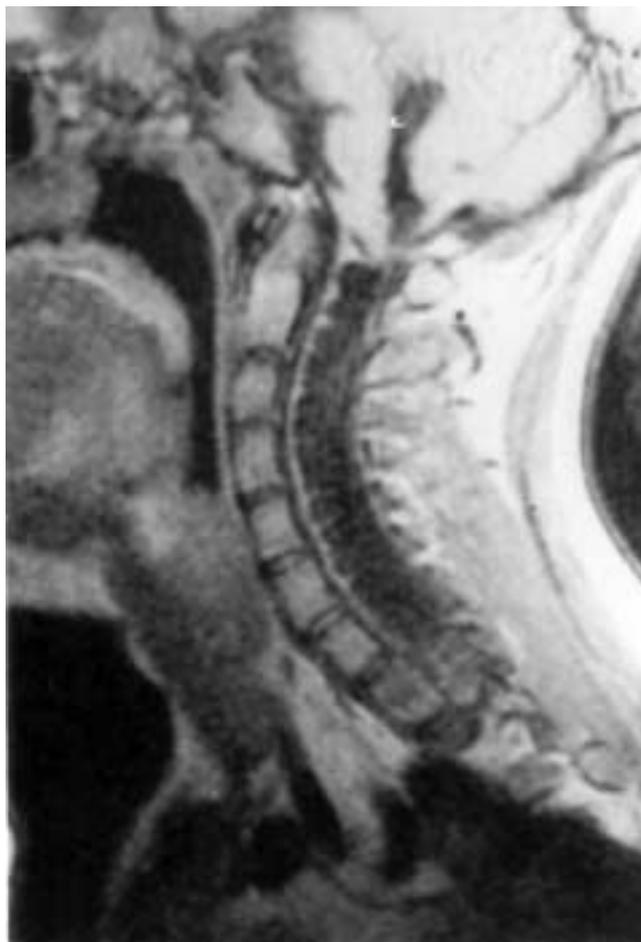


Figura 3. RM (proyección sagital). a. Siringomielia cervical; malformación de Chiari, con dilatación y elongación del IV ventrículo. b. Siringomielia dorsolumbar.

- 9 Pou Serradell A. Evolución natural de las facomatosis en la edad adulta. *Rev Neurol (Barc)* 1996; **24**:1085-1127.
- 10 Akbarnia BA, Gabriel KR, Beckman E, Chalk D. Prevalence of scoliosis in Neurofibromatosis. *Spine* 1992; **17**:244-248.
- 11 Yong-Hing K, Kalamchi A, McEwen D. Cervical spine abnormalities in Neurofibromatosis. *J Bone Joint Surg* 1979; **61**:695-699.
- 12 Easton DF, Ponder MA, Huson SM, Ponder BAJ. An analysis of variation in expression of Neurofibromatosis Type 1: evidence for modifying genes. *Am J Hum Genet* 1993; **53**:305-313.
- 13 Winter RB, Moe JH, Bradford DS, Lonstein JE, Pedras CV, Weber AH. Spine deformity in Neurofibromatosis. A review of one hundred and two patients. *J Bone Joint Surg* 1979; **61**:677-694.
- 14 Curtis BH, Fisher RL, Butterfield WL, Saunders FP. Neurofibromatosis with paraplegia. Report of eight cases. *J Bone Joint Surg* 1969; **51**:843-861.
- 15 Arai S, Ohtsuka Y, Moriya H, Kitahara H, Minami S. Scoliosis associated with syringomyelia. *Spine* 1993; **18**:1591-1592.
- 16 Royo-Salvador MB. Siringomielia, escoliosis y malformación de Arnold-Chiari idiopáticas. Etiología común. *Rev Neurol* 1996; **24**:937-959.
- 17 Recondo J. Pathologie des affections neuro-ectodermiques ou Phacomatoses. En Pascual-Castroviejo I, ed. Trastornos neuroectodérmicos. Barcelona: Prous 1989;1-71.
- 18 Rubinstein LJ. The malformative central nervous system lesions in the central and peripheral forms of neurofibromatosis. A neuropathological study of 22 cases. En: Rubenstein AE, Bunge RP, Housman DE, eds. Neurofibromatosis. New York: *Ann Acad Sci* 1986; **486**:14-30.
- 19 Leaney BJ, Rowe PV, Klug GL. Neurocutaneous melanosis with hydrocephalus and syringomyelia. *J Neurosurg* 1985; **62**:148-152.