
MALFORMACIONES DE LA UNIÓN CRÁNEO-CERVICAL (CHIARI TIPO I Y SIRINGOMIELIA)

Documento de consenso



Los autores del presente documento de consenso agradecen al doctor Jesús Ramírez Díaz-Bernardo por la confianza que depositó, como director del Instituto de Investigación de Enfermedades Raras, en la conformación de los Grupos de Trabajo Interdisciplinar; a los presidentes de las sociedades científicas y de las asociaciones de afectados por el apoyo prestado; al Instituto de Salud Carlos III y a la Cátedra de Salud Pública y Gestión Sanitaria de la Universidad Europea de Madrid por su mecenazgo.

Sin la colaboración de todos ellos esta publicación no habría sido posible.

MALFORMACIONES DE LA UNIÓN CRÁNEO-CERVICAL (CHIARI TIPO I Y SIRINGOMIELIA)

Documento de consenso



EDITORES

Avellaneda Fernández, Alfredo

Isla Guerrero, Alberto

Izquierdo Martínez, Maravillas

AUTORES

Amado Vázquez, M^a Eugenia
Sociedad Española de Rehabilitación y Medicina Física

Avellaneda Fernández, Alfredo
Instituto de Salud Carlos III; Sociedad Española de Médicos de Atención Primaria

Barrón Fernández, Javier
Osteopatía, Servicio Cántabro de Salud

Chesa i Octavio, Ester
Associació d'Afectats de Siringomièlia

De la Cruz Labrado, Javier
Sociedad Española de Medicina Psicosomática y Psicología Médica

Escribano Silva, Mercedes
Sociedad Española de Rehabilitación y Medicina Física

Fernández de Gamboa Fernández de Araoz, Marta
Asociación Nacional de Amigos de Arnold Chiari

García-Ramos, Rocío
Sociedad Española de Neurología

García Ribes, Miguel
Sociedad Española de Medicina de Familia y Comunitaria

Gómez Triguero, Carmen
Sociedad Española de Rehabilitación y Medicina Física

Insausti Valdivia, Joaquín
Sociedad Española del Dolor

Isla Guerrero, Alberto
Sociedad Española de Neurocirugía

Izquierdo Martínez, Maravillas
Cátedra de Salud Pública y Gestión Sanitaria, Universidad Europea de Madrid

Navarro Balbuena, Ramón
Sociedad Española de Neurocirugía Pediátrica

Ramón Giménez, José Ramón
Instituto de Salud Carlos III

Malformaciones de la unión cráneo-cervical (Chiari tipo I y siringomièlia)

Documento de consenso



ISBN: 978-987-639-013-2
© 2009 Editorial Médica A.W.W.E. S.A.

PRODUCCIÓN EDITORIAL:
Editorial Médica A.W.W.E. S.A. (Alliance for World Wide Editing)
Av. América 2 12^º B, Madrid, 28028
E-mail: info@emawwe.com
<http://www.emawwe.com>

Impresión: Sorles S.L.
Impreso en Madrid, en febrero de 2009

Contenido

1. Prólogo	4
2. Introducción	4
3. Definición	5
4. Clasificación	5
5. Fisiopatogenia	6
6. Clínica	
6.1 Síntomas	6
6.1.1 Secundarios a alteración de la dinámica del líquido cefalorraquídeo	6
6.1.2 Por compresión de la médula o el bulbo raquídeo	7
6.2 Signos	7
7. Diagnóstico	7
8. Tratamiento	7
8.1 Quirúrgico	7
8.1.1 Complicaciones y pronóstico	8
8.1.2 Tratamiento quirúrgico de lairingomielia	9
8.2 No quirúrgico	10
8.2.1 Tratamiento del dolor	10
8.2.2 Tratamiento rehabilitador	13
9. Aspectos psicológicos	17
10. Aspectos sociosanitarios	18
10.1 Perspectiva global	18
10.2 Seguimiento en asistencia primaria	18
10.2.1 Etapa prediagnóstica	18
10.2.2 Etapa posdiagnóstica	19
10.3 Función de la comunidad	20
10.4 Educación y malformaciones cráneo-cervicales	20
10.4.1 La “educación” a la comunidad profesional	20
10.4.2 La educación al paciente	20
10.4.3 La educación a las familias	20
10.5 Aspectos laborales	21
10.6 Aspectos legales	21
11. Necesidades y expectativas de los pacientes	21
11.1 Necesidades de información	21
11.1.1 En el entorno del afectado	21
11.1.2 En el entorno sanitario	22
11.2 Necesidades sanitarias	22
11.2.1 Diagnósticas	22
11.2.2 Asistenciales y terapéuticas	22
11.2.3 Consideración de enfermedades crónicas	23
11.3 Necesidades de apoyo a la integración	23
11.3.1 Aspectos sociales	23
11.3.2 Aspectos educativos	23
11.3.3 Aspectos laborales	23
11.3.4 Aspectos normativos	24
11.4 Necesidad de apoyar el asociacionismo útil	24
11.5 Resumen de necesidades sociosanitarias	24
12. Referencias bibliográficas	24

1. Prólogo

El Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER) se creó en noviembre de 2003 por Orden Ministerial (SCO/3158/2003 del 7 de noviembre de 2003, BOE num. 273), a fin de brindar respuestas a las inquietudes del grupo afectado por enfermedades raras (ER). Su objetivo es abordar la problemática de las ER de forma integral. Este centro, encuadrado en la estructura del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII) y adscrito a la Subdirección General de Servicios Aplicados, Formación e Investigación, nació para ser, junto con las Comunidades Autónomas (CCAA), referente en el ámbito de las ER.

La misión del IIER es servir de referencia a la estructura sanitaria del Estado donde se realicen actividades relacionadas con las ER. En colaboración con todas las CCAA, este centro pretende promover acciones en pro de la atención sanitaria y social de estos enfermos y de sus familias, a partir de un gran esfuerzo para fomentar el desarrollo biotecnológico y crear las bases de actuaciones interdisciplinarias centradas en el paciente, pieza clave para afrontar las necesidades sociosanitarias de esta comunidad.

Una de las primeras acciones del IIER ha sido poner en marcha Grupos de Trabajo Interdisciplinarios (GTI) específicos en algunas ER, lo que ha estrechado las relaciones con las instituciones y con todos los agentes involucrados.

En España, el 88% del cuidado de los pacientes con ER es proporcionado, fundamentalmente, por la familia más cercana.¹⁻³ No hay que olvidar que estas enfermedades producen un desajuste psicológico, económico y social, para el cual ni las familias ni nuestra sociedad están actualmente preparadas. Por este motivo, en ese grupo de pacientes se ha fomentado el asociacionismo.

Las asociaciones de afectados reúnen a los pacientes y a los cuidadores y los familiares con una finalidad de autoayuda sociosanitaria y de defensa de sus intereses en tanto afectados.

El IIER pone en marcha los GTI de ER a pedido de las asociaciones de afectados. Los GTI, en los que participan las sociedades científicas, las asociaciones de individuos afectados así como, evidentemente, el equipo del IIER, tienen como objetivo plantear posibles soluciones a las necesidades asistenciales y sociales concretas para cada patología específica.

El presente documento sintetiza los principales aspectos científico-médicos, sociosanitarios, psicológicos y legales de las malformaciones cráneo-cervicales. El documento ha sido promovido por el Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), el Instituto de Salud Carlos III y elaborado por representantes de diversas Sociedades Científicas y de Asociaciones de pacientes, con el objetivo de mejorar el conocimiento de esta enfermedad entre los profesionales de la salud, lo que sin duda redundará en una

mejor calidad de vida de las personas con malformaciones cráneo-cervicales.

En estos GTI, las asociaciones de pacientes se incorporan como un experto más, pues ellos conocen la verdadera historia de sus necesidades sociosanitarias.

Este documento de consenso reúne los aspectos científico-médicos, sociosanitarios, psicológicos y legales del abordaje de las principales malformaciones de la unión cráneo-cervical (Chiari tipo I y siringomielia).

2. Introducción

Las malformaciones de la unión cráneo-cervical son numerosas. Por la frecuencia de presentación y la gravedad de los síntomas, se destacan el síndrome de Chiari tipo I y la siringomielia, objeto de este documento de consenso.

El Chiari tipo I no es un síndrome nuevo. En 1883, John Cleland⁴ describe por primera vez una malformación congénita del cerebro y el cerebelo con herniación de la médula espinal. Posteriormente, Hans von Chiari⁵ en 1891 y Julius Arnold⁶ en 1894 completan esa descripción.

Se trata de una malformación del desarrollo de los somitas mesodérmicos occipitales, que se puede asociar a siringomielia e hidrocefalia. La forma más extrema consiste en la herniación de estructuras de la porción más baja del cerebelo, amígdalas cerebelosas, y del tronco cerebral a través del foramen magnum, de modo que algunas partes del cerebro alcanzan el canal espinal engrosándolo y comprimiéndolo. Es típica la aparición de síntomas durante la adolescencia o la edad adulta y no suele acompañarse de hidrocefalia; los pacientes en general padecen cefalea recurrente, dolor cervical y espasticidad progresiva de las extremidades inferiores.

La palabra siringomielia significa “médula en forma de caña o flauta”. La enfermedad debe su nombre a la mitología griega. En ella, se cuenta que el dios Pan perseguía a una ninfa llamada Siringa, quien fue a esconderse a casa del padre y éste la convirtió en cañas de diferentes tamaños para protegerla. Como el Dios Pan se sintió burlado, tomó siete cañas distintas y las transformó en un instrumento musical llamado panflauta o siringa.

Afecta a ambos sexos, con ligero predominio en las mujeres, y a todas las etnias. Los síntomas de comienzo pueden aparecer a cualquier edad, aunque se suelen presentar entre los 25 y los 30 años, y son muy poco frecuentes entre los mayores de 60 años. Como la siringomielia se debe en la mayoría de los casos a malformaciones cráneo-cervicales, en general Chiari e impresión basilar, todos los problemas derivados de estas patologías se suman a los propios de la siringomielia, por lo que, si no se toman las medidas adecuadas en forma temprana, la calidad de vida del paciente puede volverse mala.

Aunque las malformaciones de la unión cráneo-cervical se consideran enfermedades raras debido a su incidencia, las técnicas de estudios por imágenes del sistema nervioso central

(SNC), cada vez más frecuentes como parte de los protocolos clínicos, han propiciado el incremento del diagnóstico de las herniaciones amigdalares, a tal punto que en la bibliografía médica se discute si no se deberían revisar las cifras de prevalencia de estas enfermedades. Por otra parte, es necesario alcanzar un consenso sobre el manejo y la actitud terapéutica ante estas malformaciones, aún más si consideramos que muchas de ellas se mantienen asintomáticas durante años.

3. Definición

La malformación de Chiari es una enfermedad generalmente congénita, que consiste en una alteración anatómica de la base del cráneo, en la que se produce herniación del cerebelo y del tronco del encéfalo a través del foramen magnum hasta el canal cervical.

Durante varias décadas, los epónimos Arnold y Chiari han sido utilizados como sinónimos para definir los casos con ectopia de las amígdalas del cerebelo debajo del nivel indicado por el borde posterior del foramen magnum. El primer caso fue descrito por Cleland⁴ en 1883. Sin embargo, la descripción más detallada fue elaborada en 1891 por Chiari⁵, quien consiguió protagonismo a mediados de la década de 1970.

4. Clasificación

La clasificación de la malformación de Chiari comprende cinco subtipos:

- Malformación de Chiari tipo 0: existe alteración de la hidrodinámica del líquido cefalorraquídeo (LCR) a nivel del foramen magnum. Los pacientes tienen siringomielia con mínimos datos de herniación amigdalare o sin ellos.

- Malformación de Chiari tipo I: herniación caudal de las amígdalas cerebelosas mayor de 5 mm por debajo del foramen magnum. Característicamente está asociado a hidrosiringomielia. No suele acompañarse de descenso del tronco del encéfalo o del cuarto ventrículo ni de hidrocefalia.

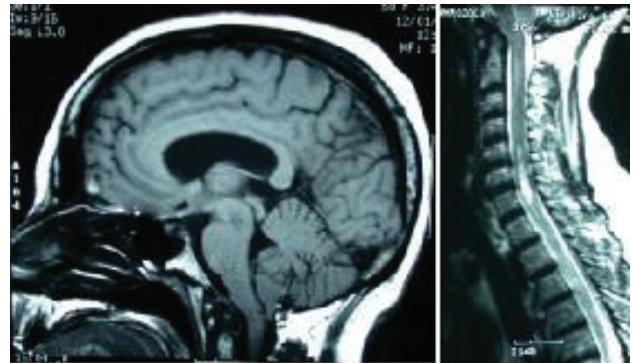
- Malformación de Chiari tipo II: herniación caudal a través del foramen magnum del vermis cerebeloso, tronco del encéfalo y cuarto ventrículo. Se asocia con mielomeningocele e hidrocefalia, y de forma menos frecuente, con hidrosiringomielia. Se pueden observar otros tipos de alteraciones intracraneales (hipoplasia del tentorio, craneolacunia, anomalías del conducto de Silvio).

- Malformación de Chiari tipo III: consiste en un encefalocele occipital con parte de las anomalías intracraneales asociadas al Chiari II.

- Malformación de Chiari tipo IV: aplasia o hipoplasia del cerebelo asociada con aplasia de la tienda del cerebelo.

La malformación de Chiari tipo I es, sin duda, la más frecuente. Puede coexistir con otras anomalías, que se clasifican en función de la zona afectada en:

- Médula espinal: la alteración asociada con más frecuencia a Chiari tipo I es la siringomielia. Se admite que el 40-75% de las malformaciones de Chiari tipo I se asocian con siringomielia. A la inversa, casi el 90% de las siringomielias se asocian con malformación de Chiari. La incidencia de siringomielia es 8,4 casos/año/100.000 personas. El término siringomielia deriva del latín *syrix*, que significa "tubo". Las cavidades medulares fueron descritas inicialmente por Esteine, en un tratado de anatomía del siglo XVI. Sin embargo, Ollivier D'Angers (1827) fue quien aplicó el término siringo-



mielia⁷ por primera vez. Es un trastorno crónico de la médula espinal en que una cavidad tubular o cavitación central se extiende a través de varios segmentos de aquella (Figura 1).

Figura 1. Paciente con malformación de Chiari tipo I (izquierda) y siringomielia cervical (derecha).

Generalmente, se presenta en la región cervical, aunque se puede extender en dirección craneal hasta el tronco del encéfalo o en dirección caudal, hasta los segmentos torácicos o lumbares.

Esta entidad fue descrita inicialmente por Ollivier d'Angers a principios del siglo XIX. Más tarde se distinguió entre el término hidromielia, que refería a la dilatación del conducto ependimario revestido por células ependimarias, y el de siringomielia, que designaba la cavidad separada del conducto ependimario central y revestido de células gliales. En la actualidad, no se suelen diferenciar esos términos y se los emplea indistintamente.

Existen cuatro tipos de siringomielia:

- Tipo I: siringomielia con obstrucción del foramen magnum y dilatación del conducto central: A) asociada a Chiari tipo I; B) con otras lesiones obstructivas del foramen magnum

- Tipo II: siringomielia sin obstrucción del foramen magnum o idiopática

- Tipo III: siringomielia asociada con otras enfermedades de la médula espinal: A) tumores de la médula espinal (generalmente intramedulares), B) mielopatía traumática, C) aracnoiditis y paquimeningitis espinales, D) mielomalacia secundaria a compresión de la médula espinal (tumor, espondilosis)

- Tipo IV: hidromielia pura, por lo general asociada a hidrocefalia.

Se asocian frecuentemente diversas anomalías que pueden afectar tanto a estructuras óseas como cerebrales, las principales son:

- Malformaciones óseas: las malformaciones óseas de la unión cráneo-cervical aparecen en torno al 50% de los pacientes con malformaciones de Chiari tipo I, aunque varían del 45% al 60%, según las series.

- Alteraciones volumétricas de la fosa posterior: éstas tienen capital importancia por su consecuencia patológica. Se ha observado que la fosa posterior es más estrecha y pequeña en pacientes con Chiari que en la población general.

- Alteraciones óseas craneales: silla turca vacía, platibasia (aplanamiento de la base del cráneo), impresión basilar (elevación del suelo de la fosa posterior con desplazamiento de la apófisis odontoides hacia el interior del agujero occipital), cóndilo occipital accesorio y restos del proatlas. A veces, si no se utilizan los medios adecuados, estas malformaciones son infradiagnosticadas. Suelen provocar compresión anterior de la unión bulbomedular, lo que contribuye con la compresión posterior que genera el Chiari al reducir el espacio disponible por el neuroeje a nivel de la unión bulbomedular.

- Malformaciones de la columna vertebral: anomalía de Klippel-Feil o asimilación del atlas al occipital. También se puede encontrar retroflexión de la odontoides y escoliosis. La escoliosis se ha presentado en el 50-70% de los Chiari tipo II, y menos en el tipo I, según las series. Casi siempre se asocia a siringomielia y tiene la curvatura a la izquierda, a diferencia de la escoliosis idiopática que es habitualmente dextroescoliosis. En los casos con siringomielia, reflejaría debilidad de la musculatura axial raquídea secundaria a alteración progresiva de la motoneurona, que produce denervación de la musculatura paravertebral.

- Anomalías de ventrículos y cisternas: la hidrocefalia en el Chiari tipo I sólo aparece en el 3-10% de este grupo. En cambio, en el Chiari tipo II es prácticamente constante.

- Anomalías de las meninges: existe adelgazamiento de las meninges a nivel del foramen magnum. Además, se encuentran con frecuencia varias bandas de duramadre que constriñen el foramen magnum y el arco posterior del atlas. En series quirúrgicas se describe aracnoiditis que se produciría por fricción repetida de las amígdalas del cerebelo anormalmente herniadas contra la leptomeninge y la duramadre en el foramen magnum. En estudios patológicos posquirúrgicos se ha confirmado, y se cree, que aumenta directamente con el tiempo de evolución de la herniación; hay mucha variabilidad en la frecuencia estimada, que va del 15% al 100% de los casos quirúrgicos.

- Anomalías cerebrales: en las malformaciones Chiari tipo I no existen anomalías asociadas. Únicamente se ha observado a veces adelgazamiento del bulbo y pérdida de las folias en las amígdalas cerebelosas herniadas; estos hallazgos no tienen repercusión clínica.

5. Fisiopatogenia

No existe una teoría universalmente aceptada que explique la malformación de Chiari y sus anomalías asociadas. Se admiten incluso formas adquiridas de herniación amigdalas. Se ha observado una tendencia al aumento de la frecuencia de Chiari tipos I y II en mujeres, y se ha comenzado a hablar de un factor genético en algunos subtipos de Chiari. Hay dos razones que apoyan la posibilidad de un factor genético: la asociación familiar observada y la coexistencia con anomalías genéticas (Klippel-Feil o acondroplasia). Se han publicado de forma aislada casos de familias con varios miembros afectados. Milhorat et al.⁸ encuentran que en su serie un 12% de los casos tiene un familiar próximo afectado de Chiari tipo I o siringomielia. A pesar de estos casos, no se pueden sacar conclusiones definitivas en torno a las sospechas de un componente genético y una asociación familiar de esta entidad.

En la actualidad, se proponen varias teorías fisiopatogénicas respecto del complejo Chiari tipo I-siringomielia, aunque las más aceptadas refieren a un factor mecánico (fosa posterior excesivamente pequeña) y a una alteración del desarrollo embrionario.⁹⁻¹³

6. Clínica

La sintomatología del Chiari comienza en la segunda o tercera década (entre los 25 y los 45 años), aunque suele aparecer en forma más temprana en pacientes con siringomielia. Los síntomas suelen ser de inicio insidioso y curso progresivo. Existe mucha variabilidad clínica entre los pacientes, pues hay algunos asintomáticos y otros con manifestaciones clínicas inespecíficas o signos neurológicos graves. A veces, la clínica comienza de forma brusca tras una hiperextensión del cuello por manipulación dentaria o quiropráctica, intervención quirúrgica, trauma cervical o maniobra de Valsalva.

6.1 Síntomas

La sintomatología puede ser fluctuante, con periodos de agudización y de remisión. A continuación se describen los síntomas más frecuentes y característicos.

6.1.1 Secundarios a alteración de la dinámica del líquido cefalorraquídeo

La cefalea suboccipital es el síntoma más frecuente en estos pacientes. También es el síntoma de presentación más habitual: el 60-70% consulta inicialmente por cefalea. Es de localización occipital, opresiva, y aumenta con maniobras de Valsalva (al toser o estornudar, o durante la defecación). La cefalea también puede tener características inespecíficas o mostrar un perfil tensional.

Las cervicalgias, que son muy frecuentes, se caracterizan por carecer de distribución radicular y estar acompañadas

de molestias continuas, urentes y profundas, localizadas en los hombros, la nuca, el pecho y las extremidades superiores que típicamente aumentan con maniobras de Valsalva.

Pueden aparecer vértigos, sobre todo posicionales o desencadenados con el movimiento de la cabeza. Otros síntomas otológicos presentes en estos pacientes son los acúfenos y la presión en el oído. Ocasionalmente, en los estudios otológicos se puede encontrar hipoacusia neurosensorial leve con vestibulopatía periférica.

Otros síntomas frecuentes son los oculares, muchos de ellos con exploración neurooftalmológica normal. Los más frecuentes son: cefalea retroorbicular, diplopia, fotopsias, visión borrosa y fotofobia.

6.1.2 Por compresión de la médula o el bulbo raquídeo

En casos muy graves, en los que se produce compresión medular o bulbar, aparecen síntomas de compromiso de vías motoras, sensitivas o de pares craneales bajos. Esto se manifiesta como:

- Debilidad y espasticidad en las cuatro extremidades (en extremidades superiores aparece en un 44% de los casos y en las inferiores, en un 39%).

- Alteraciones sensitivas en extremidades superiores, sobre todo parestesias en un 61% (el segundo síntoma en frecuencia después de la cefalea).

- Caídas bruscas sin pérdida del conocimiento (*drop-attack*).

- Alteraciones esfinterianas.

- Apnea.

- Disartria, disfonía o disfagia.

- Neuralgia del trigémino o del glossofaríngeo.

- Sordera neurosensorial.

- Bradicardia sinusal o palpitaciones.

- Síndrome cerebeloso: aparece hasta en el 75% de los casos en algunas series. Los pacientes refieren inestabilidad y disimetría en las extremidades.

- Síndrome centromedular: en los casos asociados a siringomielia. La clínica típica consiste en debilidad segmentaria y atrofia de las manos, con arreflexia e hipoestesia disociada suspendida en tronco o extremidades (pérdida de la sensibilidad para la temperatura y el dolor, y conservación del tacto). En la siringomielia, la cavidad se puede extender hacia los cordones laterales de la médula, lo que produce debilidad e hiperreflexia en extremidades inferiores, con compromiso de la sensibilidad táctil y síndrome de Horner, este último debido a alteración del haz intermediolateral a nivel C8, T1 y T2. En caso de extensión hacia los cordones posteriores seguida de compromiso de la sensibilidad profunda, puede existir ataxia sensitiva. Si la cavidad siringomiélica se extiende hasta el bulbo, puede comprometer los pares craneales bajos, a veces de forma indistinguible de la manifestación clínica que puede originar el Chiari por compresión.

6.2 Signos

Desde el punto de vista del fenotipo, hasta el 25% de los pacientes pueden tener el cuello corto o de toro. En los casos asociados a siringomielia, los pacientes pueden presentar levoscoliosis. En ellos puede haber una mezcla de signos derivados de compromiso de distintas estructuras nerviosas:

- Primera motoneurona: hiperreflexia generalizada, espasticidad y Babinski. Predomina en extremidades inferiores.

- Segunda motoneurona: atrofia, debilidad, fasciculaciones y arreflexia. Sobre todo en las extremidades superiores.

- Sistema sensitivo: síndrome centromedular característico de la siringomielia.

- Cerebeloso: nistagmo, ataxia y disimetría.

- Pares craneales bajos: se afectan en un 15-25% de los casos. Se puede observar: parálisis de cuerdas vocales, debilidad de paladar blando, atrofia lingual, acalasia cricofaríngea, hipoestesia facial y ausencia de reflejo nauseoso (el signo más frecuente de compromiso de pares craneales bajos).

7. Diagnóstico

El diagnóstico del Chiari tipo I en pacientes con sintomatología o sin ella se realiza mediante técnicas de neuroimagen. La técnica de elección es la resonancia magnética (RM).¹⁴ Varios estudios han intentado determinar el límite de herniación amigdalara para definir si un paciente tiene Chiari tipo I. Se acepta que una herniación de más de 5 mm por debajo del foramen magnum tiene una alta sensibilidad y especificidad, por lo que es el límite elegido como punto de corte, aunque no puede ser el único signo radiológico a tener en cuenta.

Con la RM también se pueden realizar estudios volumétricos de la fosa posterior y estudios de dinámica de flujo. Los datos más frecuentes en estos pacientes son compresión del espacio subaracnoideo posterolateral al cerebelo, herniación de las amígdalas cerebelosas de al menos 5 mm, reducción de la altura del supraoccipucio e incremento de la inclinación del cerebelo.

El diagnóstico de siringomielia debe hacerse mediante una RM espinal completa (cervical, dorsal y lumbar). Las radiografías simples y la tomografía axial computarizada (TAC) se utilizan para el estudio de las anomalías óseas. Además, la TAC craneal es útil para el control de la hidrocefalia.

Una vez diagnosticada la siringomielia o el Chiari tipo I, el paciente debe ser evaluado por el neurólogo y el neurocirujano, que incluya además la realización de estudio del sueño y potenciales evocados, con el fin de valorar el grado de afectación y la severidad de la enfermedad y las anomalías asociadas.

8. Tratamiento

8.1 Quirúrgico

Los pacientes asintomáticos, diagnosticados de malformación de Chiari tipo I sin siringomielia, no deben ser considerados candidatos a cirugía.

En la malformación de Chiari tipo I asintomática con sirin-gomielia, los neurocirujanos tienen opiniones diferentes: el porcentaje de encuestados que indica cirugía varía de 9% a 75%. En los pacientes sintomáticos, se debería considerar la posibilidad del tratamiento quirúrgico.

Objetivos de la cirugía:

- Mejorar la relación entre el continente y el contenido a nivel de foramen magnum.
- Mejorar el flujo de LCR a nivel del foramen magnum.
- Mejorar los síntomas, frenar la progresión del deterioro neurológico y disminuir las manifestaciones clínico-radiológicas de la sirin-gomielia de forma duradera.

Si bien los neurocirujanos tienen objetivos comunes, diferentes encuestas han mostrado la falta de homogeneidad en los métodos para conseguirlos.

Aproximadamente un 10% de los pacientes con malformación de Chiari tipo I presenta hidrocefalia. En estos casos, el tratamiento suele empezar con la colocación de una válvula de derivación ventrículo-peritoneal, antes de plantearse la descompresión de la unión cráneo-cervical. Algunos grupos han propuesto tratar la hidrocefalia asociada a la malformación de Chiari mediante una ventriculostomía endoscópica con la que no es necesario implantar sistema valvular.

Hay diversas técnicas para tratar esta malformación, pero todas tienen en común la descompresión del foramen magnum. En general, la descompresión se consigue a través de una incisión suboccipital en la línea media, que va desde la protuberancia occipital hasta aproximadamente la tercera vértebra cervical. Una vez que se progresa con la disección muscular, se llegan a exponer la escama occipital y el arco posterior del atlas. Es importante preservar las inserciones de los músculos en la parte posterior del axis para evitar la posible inestabilidad cráneo-cervical. Una vez conseguida la exposición de estas estructuras, se deben reseca la parte más inferior de la escama occipital y la parte posterior del atlas. Esta resección no debe ser ni muy pequeña, para conseguir el objetivo de descomprimir el foramen magnum, ni excesivamente grande, para evitar que el cerebelo descienda demasiado y vuelva a obstruir de nuevo la unión cráneo-cervical. Tras reseca la porción ósea, por lo general se encuentra una membrana anormalmente engrosada que actúa como elemento de constricción de las meninges a este nivel. Se denomina membrana atlanto-occipital y debe ser extirpada en su mayor parte.

A partir de este punto, los neurocirujanos adoptan diferentes posturas: para algunos, el objetivo ya está cumplido con la descompresión ósea y de la membrana atlanto-occipital, mientras que otros continúan con la descompresión mediante una duraplastia.

La duroplastia consiste en la apertura de la duramadre con la aracnoides y la colocación de un parche que amplía el espacio de la unión cráneo-cervical. Este parche puede ser

autólogo, o sea, del mismo paciente (e.g. del periostio), de un banco de tejidos o de material sintético. Una vez que se coloca el parche, es necesario cerrarlo herméticamente para evitar la filtración del LCR. La técnica ha tenido algunas modificaciones: algunos neurocirujanos prefieren abrir las meninges (duramadre) y preservar la aracnoides, y a continuación cerrar la duramadre con la plastia. Con esta última técnica se podría evitar, en parte, la salida de LCR¹⁵⁻¹⁸ (Figura 2).

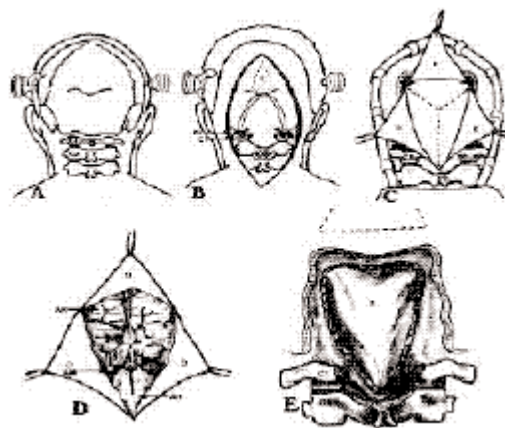


Figura 2. Técnica quirúrgica de descompresión occipitocervical. A. Imagen de la escama occipital y las vértebras. B. Incisión en la piel con la craneotomía suboccipital con apertura lateral del foramen magnum. C. Incisión en "Y" de la duramadre por debajo de C1 con preservación de la aracnoides. D. Visión a través de la aracnoides de las amígdalas. E. Colocación de periostio suturado de la duramadre. AM: amígdala cerebelosa, AR: aracnoides, AV: arteria vertebral, D: duramadre, P: periostio.

La mayoría de los neurocirujanos consideran que, tras la duraplastia, ya se ha conseguido la descompresión. Sin embargo, la cirugía se puede continuar con la manipulación de la aracnoides, una capa más interna de las meninges, y de las amígdalas cerebelosas reducidas parcialmente. Después, la duramadre es cerrada con la técnica de duraplastia antes descrita. Finalmente, se realiza un cierre hermético de la fascia nuchal, del subcutáneo y de la piel.

Durante la cirugía, hay diferentes técnicas para controlar si se ha obtenido el resultado adecuado, como ecografía intraoperatoria para valorar el espacio creado mediante la descompresión. También se pueden registrar los potenciales evocados motores, sensoriales y del tronco cerebral para ver si hay mejoría en la conducción de los estímulos nerviosos a este nivel. Sin embargo, no todos los neurocirujanos emplean estos métodos complementarios de rutina.

8.1.1 Complicaciones y pronóstico

Como en todo tratamiento quirúrgico, la descompresión del foramen magnum para el tratamiento de la malformación de Chiari no está exenta de complicaciones. Sin embargo, el índice de mortalidad, generalmente por paro respiratorio en

el posoperatorio inmediato, o de secuela grave, debe estar por debajo del 2%. La mayoría de las complicaciones tiene que ver con trastornos en el LCR y suelen ser de alrededor del 10%. Estas complicaciones incluyen la fistula de LCR, meningitis, hidrocefalia o progresión de la siringomielia. Son más frecuentes en los casos en los que se abren las meninges. De ahí, la controversia sobre si realizar duraplastia o no. En los casos en los que se practica la duraplastia, es preferible emplear material del propio paciente; esto facilita la cicatrización y minimiza el riesgo de fistula y de meningitis. Otras complicaciones son los hematomas posquirúrgicos y el paro respiratorio.

Actualmente hay cierta tendencia a realizar tratamientos quirúrgicos menos invasivos, sin abrir la duramadre, para minimizar el riesgo de complicaciones.

La mayoría de los pacientes mejoran su calidad de vida tras el tratamiento quirúrgico. Los síntomas que experimentan mayor mejoría son la cefalea y la cervicalgia, seguidos por los síntomas atribuibles a la compresión directa del cerebelo o del tronco cerebral (disfagia, ataxia, nistagmo y diplopia). Por el contrario, los síntomas atribuibles a la siringomielia (dolor, escoliosis y pérdida de sensibilidad) son los que suelen mejorar en menor grado.

8.1.2 Tratamiento quirúrgico de la siringomielia

Si la siringomielia persiste, se debe considerar la descompresión inadecuada de la unión cráneo-cervical como posible causa, ya que hasta un 10-20% de los pacientes pueden recaer, ya sea por descompresión inadecuada o formación de tejido cicatricial excesivo que compromete el flujo de LCR. Una vez descartado el compromiso de espacio a este nivel, se debe evaluar el drenaje directo de la cavidad siringomiélica mediante catéteres o derivaciones al espacio subaracnoideo, cavidad peritoneal o pleural,¹⁹ como se describe a continuación. En algunos pacientes, la cavidad siringomiélica se extiende distalmente hasta el cono medular; en estos casos, la sección del filum terminale permite drenar la cavidad. (Figura 3, derecha).

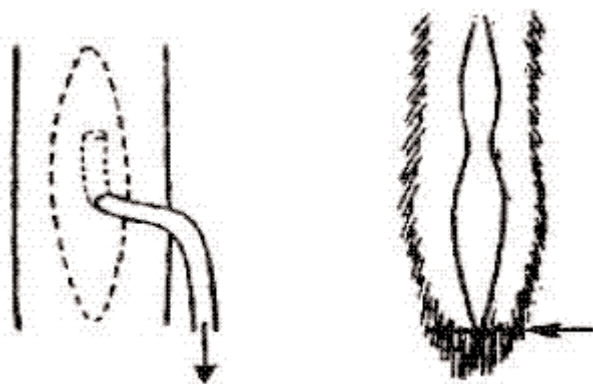


Figura 3. Esquema del drenaje de la cavidad siringomiélica a través de un catéter de silastic hacia el espacio subaracnoideo (izquierda). Sección del filum terminale cuando la cavidad siringomiélica afecta toda la médula espinal (derecha).

La ecografía intraoperatoria permite delimitar la cavidad y evaluar la presencia de tabiques para prevenir un drenaje incompleto.

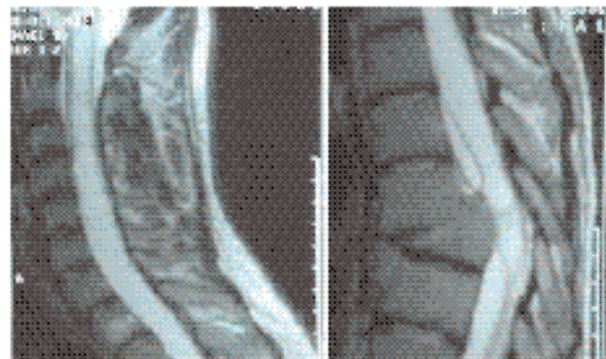
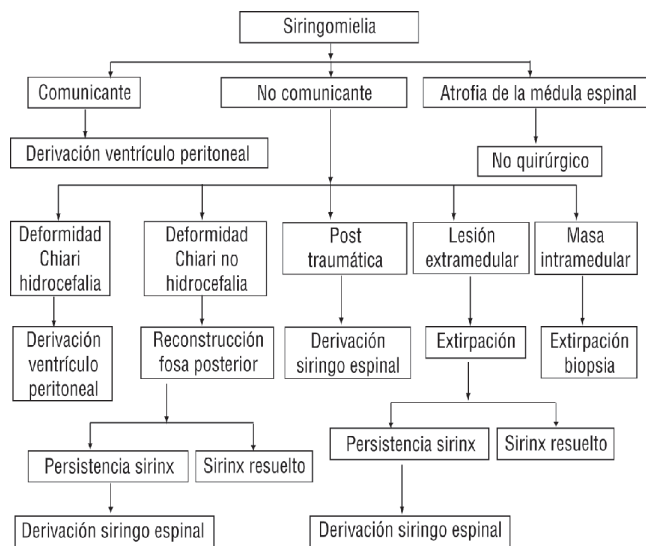


Figura 4. Siringomielia por fractura de la columna torácica.

En la siringomielia postraumática (Figura 4), algunos autores^{20,21} prefieren restaurar el canal, evitando el bloqueo del LCR y el vaciamiento del quiste o con catéter de drenaje al espacio subaracnoideo, mientras que otros defienden el tratamiento conservador.²²

En caso de quistes siringomiélicos asociados a tumores, al extirpar la tumoración, generalmente se reduce el quiste^{23,24} (Tabla 1).

Tabla 1. Algoritmo terapéutico del paciente con siringomielia



En síntesis, el tratamiento más efectivo para tratar a los pacientes con malformación de Chiari tipo I/siringomielia es la descompresión quirúrgica del foramen magnum. De todas formas, no hay consenso acerca de las indicaciones y el tipo de cirugía. El método más efectivo para descomprimir la unión cráneo-cervical es la descompresión ósea con duraplastia. Cabe destacar que la duraplastia acarrea mayor

índice de complicaciones. Es necesario realizar estudios para identificar a los pacientes que deben ser sometidos a duraplastia y a aquellos que mejorarían sin ella.

8.2 No quirúrgico

8.2.1 Tratamiento del dolor

La gravedad de las lesiones y los síntomas son muy variables. Es importante señalar que, en muchas ocasiones, la sintomatología, sobre todo el dolor, no está en relación directa con la gravedad de las lesiones observadas en las pruebas de imagen.

8.2.1.1 DOLOR NEUROPÁTICO

Debido a que la enfermedad afecta el SNC, se produce un dolor especial, el dolor neuropático, como consecuencia de la lesión sobre las estructuras de la unión entre la base del cerebro y el cerebelo y la médula espinal cervical. Si hay lesión sobre el sistema nervioso, aparecen diferentes síntomas: unos relativos a la pérdida de función, cuando la lesión es muy grave y se interrumpe totalmente la conducción nerviosa, y otros de irritación, cuando la lesión no es tan grave o la conducción nerviosa no está interrumpida. Así, se presentan:

Síntomas por pérdida	Síntomas por irritación
Motores Paresia Parálisis	Motores Mioclonías Fasciculaciones Espasticidad
Sensoriales Hipoestesia Hipoalgesia Anosmia Amaurosis Sordera	Sensoriales Parestesias Disestesias Alodinia Hiperalgesia Dolor Fotopsia Tinitus
Autonómico Vasodilatación Hipo/anhidrosis Déficit de piloerección	Autonómico Vasoconstricción Hiperhidrosis Piloerección

Además, en la exploración física se pueden encontrar algunos signos característicos del dolor neuropático, fundamentalmente:

- Alodinia: respuesta dolorosa ante un estímulo no doloroso, como el roce de la piel con un algodón o una esponja.
- Hiperalgesia: respuesta dolorosa exagerada ante un estímulo poco doloroso, como un pinchazo ligero.

El tratamiento del dolor en el Chiari/siringomielia presenta la dificultad propia de toda enfermedad de baja incidencia, para la que hay poca evidencia científica. La evaluación individual del paciente y sus síntomas permitirá elegir el mejor tratamiento para cada caso. Las unidades del dolor pueden ofrecer a estos pacientes técnicas que en muchos casos mejorarán la calidad de vida.

Dada la gran variación de la intensidad, la gravedad y la localización de los síntomas, es preciso el tratamiento individualizado del paciente. En general, se dispone de dos tipos de tratamientos: farmacológico y no farmacológico.

8.2.1.2 TRATAMIENTOS FARMACOLÓGICOS DEL DOLOR

El dolor neuropático debe ser abordado desde un punto de vista multifactorial con fármacos que incidan sobre distintos aspectos del dolor, como la actividad neuronal alterada (anti-convulsivantes y anestésicos locales) y la potenciación de las vías inhibitoras descendentes (antidepresivos), o sobre los centros encargados de conducir y elaborar las respuestas nociceptivas (analgésicos). Clásicamente se ha dicho que el dolor neuropático es resistente a los analgésicos, específicamente a los opiáceos. Sin embargo, en la actualidad se admite que existe respuesta a estas moléculas, aunque no tan satisfactoria como la conseguida en el dolor nociceptivo. Aunque se cuenta con evidencia científica acerca de la administración de la mayoría de estos fármacos en el tratamiento de otras formas de dolor neuropático, hay poca evidencia respecto al dolor asociado al Chiari o la siringomielia, debido a la baja incidencia de la enfermedad y a la falta de estudios publicados sobre el tratamiento no quirúrgico de estos pacientes. Algunos trabajos sugieren que las combinaciones de fármacos, como los opiáceos débiles con anticonvulsivantes, pueden ser más eficaces y precisar dosis menores para tratar el dolor neuropático.

8.2.1.2.1 ANTICONVULSIVANTES

Muchos de los fármacos diseñados para tratar la epilepsia han mostrado capacidad para aliviar el dolor neuropático.²⁵ A continuación se describen los administrados con más frecuencia.

8.2.1.2.1.1 Carbamacepina

La carbamacepina²⁶ es el fármaco de elección en la neuralgia del trigémino y del glossofaríngeo. Ejerce su acción a través de los receptores GABA (ácido gamma aminobutírico) periféricos, sobre los canales de sodio neuronales. Se inicia el tratamiento con dosis bajas de 100 mg/día y se va aumentando lentamente 100 mg cada dos días hasta 1200 mg en tres tomas. La desventaja de este fármaco es que puede producir lesión hepática, por lo que es necesario controlar en forma periódica la función del hígado.

8.2.1.2.1.2 Oxcarbacepina

Tiene el mismo mecanismo de acción que la carbamacepina pero no sus inconvenientes de toxicidad hepática. Las dosis son similares y hay poca evidencia disponible.

8.2.1.2.1.3 Gabapentina

La gabapentina²⁷ tiene menos efectos secundarios que la carbamacepina. De hecho, tiene pocos efectos secundarios

(somnolencia, fatiga, ataxia, vértigos y molestias gastrointestinales), que desaparecen si se continúa el tratamiento. Se desconoce su forma de acción, aunque se sabe que se une a una subunidad del canal del calcio de la membrana neuronal y aumenta los niveles de receptores GABA cerebrales de forma global. La dosis recomendable varía de 900 a 2400 mg/día repartidos en tres o cuatro tomas.

8.2.1.2.1.4 Pregabalina

La pregabalina²⁸ es un fármaco que ha aparecido recientemente en el mercado, eficaz en el dolor neuropático periférico, como la neuralgia posherpética y la neuropatía diabética. Este fármaco se une a la subunidad α -2- δ de los canales del calcio dependientes del voltaje, inhibiendo su apertura. Hay poca evidencia de su efecto sobre el dolor neuropático central. Se recomiendan dosis de 75 a 600 mg/día, con incrementos de 75 mg cada semana. Los efectos secundarios son similares a la gabapentina, excepto la aparición de edemas en miembros inferiores.

8.2.1.2.1.5 Topiramato

Es un fármaco antiepiléptico de nueva generación. Se administra a dosis de 25 mg/día, que se va aumentando lentamente, 25 mg cada semana, hasta alcanzar 400 mg. Hay estudios sobre el fármaco en la neuralgia posherpética y en la polineuropatía diabética²⁹. Los efectos secundarios comprenden fatiga, intolerancia gastrointestinal, cálculos renales, dificultad en la concentración, temblor, vértigo, ataxia, cefaleas, visión borrosa. Su mecanismo de acción no es bien conocido pero se sabe que puede bloquear los canales de sodio dependientes del voltaje, así como los subreceptores del glutamato AMPA y kainato, y aumenta la actividad del receptor GABA_A por interacción con receptores no benzodiazepínicos; inhibe algunas isoformas de la anhidrasa carbónica, lo que puede generar acidosis metabólica que raramente se puede manifestar por alteraciones de la conducta. La evidencia en cuanto a la eficacia sobre el dolor central es controvertida.²⁹

8.2.1.2.2 ANTIDEPRESIVOS

Los antidepresivos³⁰ son los fármacos más antiguos y hay mayor evidencia científica sobre su utilidad en el dolor neuropático. Los antidepresivos más eficaces son los tricíclicos (ADT); no existe evidencia suficiente sobre los inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS).

8.2.1.2.2.1 Amitriptilina

Es un inhibidor de la recaptación de noradrenalina y serotonina. La amitriptilina tiene probada eficacia³⁰ para aliviar el dolor, al menos moderado. Las dosis varían entre 10 y 50 mg en toma única nocturna. Los efectos secundarios importantes son sequedad de la boca, sedación intensa, disminución

de la libido e impotencia. Está contraindicado en glaucoma, hipertrofia prostática y arritmias cardíacas.

8.2.1.2.2.2 Duloxetina

Es un inhibidor de la recaptación de serotonina y noradrenalina aprobado por la Administración de Alimentos y Fármacos (Food and Drug Administration, FDA) de los EE.UU. para el tratamiento del dolor neuropático periférico.³¹ No existe evidencia de su efecto sobre el dolor central. Se aplica en dosis de 30 a 60 mg en toma única nocturna. Se producen efectos secundarios menos importantes que con los ATD: fatiga, sedación, disminución de la libido, pérdida de peso.

8.2.1.2.2.3 Venlafaxina

Antidepresivo inhibidor de la recaptación de serotonina y noradrenalina, que carece de actividad muscarínica. No existe indicación en dolor neuropático ni evidencia de mejora con su administración. La dosis de comienzo es de 75 mg/día, y se puede aumentar hasta 150 mg. Los efectos secundarios más frecuentes son náuseas, sedación, insomnio, cefaleas. Es preciso ajustar la dosis en pacientes con hepatopatía e insuficiencia renal.

8.2.1.2.3 ANESTÉSICOS LOCALES

Los anestésicos locales administrados por vía oral o parenteral tienen un efecto sobre las neuronas alteradas responsables del dolor neuropático, actúan fundamentalmente sobre los canales del sodio, bloquean su apertura y estabilizan la membrana neuronal, lo que impide su despolarización.³²

8.2.1.2.3.1 Lidocaína

Existe evidencia de la eficacia del tratamiento con lidocaína intravenosa para el dolor neuropático, si bien los trabajos publicados hacen referencia al dolor periférico; no existen trabajos en el Chiari. La lidocaína se administra por vía intravenosa en dosis de 300 mg diluidos en 250 ml de suero fisiológico por 30 minutos, cada 24 horas durante 7-15 días. Los efectos secundarios comprenden mareos y arritmias, aunque son muy raros con las dosis referidas. En España no se comercializa el parche de lidocaína. Este parche contiene lidocaína al 5%; se adhiere a la piel y se absorbe lentamente, y es una alternativa a la administración intravenosa.

8.2.1.2.3.2 Mexiletina

Es un antiarrítmico con acción similar a la lidocaína. Se puede administrar por vía oral en dosis de 300 a 1200 mg/día. Tiene los mismos efectos secundarios que la lidocaína. Sólo existe un ensayo sobre su administración en el dolor neuropático central y ninguno en el Chiari.

8.2.1.2.4 ANALGÉSICOS

Al tratarse de una enfermedad que afecta el SNC, los antiinflamatorios no esteroideos (AINE) tienen poca utilidad, por

lo que se describen los analgésicos con acción central y, entre ellos, los opiáceos. Éstos actúan a través de receptores específicos, fundamentalmente los receptores μ distribuidos en el SNC y el periférico. Los receptores μ , al ser estimulados por los opiáceos, actúan sobre los canales de potasio y de calcio de la membrana neuronal y los bloquean. Por lo tanto, llevan a un estado de hiperpolarización de la membrana neuronal que dificulta la despolarización. A continuación se presentan los opiáceos más administrados.

8.2.1.2.4.1 Opiáceos débiles

8.2.1.2.4.1.1 Tramadol

Es un analgésico con un mecanismo de acción doble: por un lado, estimula los receptores μ y, por tanto, tiene un efecto opiáceo y, por otro, aumenta la recaptación de serotonina y noradrenalina en el SNC, por lo que potencia las vías inhibitorias descendentes del SNC. Existe evidencia sobre su utilidad en el dolor neuropático,³³ aunque no en el Chiari. Las dosis van de 300 a 600 mg/día. Existen formas farmacológicas de liberación lenta que permiten una o dos tomas diarias. Los efectos secundarios son náuseas, vómitos, sudor, mareo con sensación de sequedad en la boca y sedación. También se han detectado convulsiones y retención urinaria. Por todo esto, quizá se limite la administración de tramadol debido a la incidencia de efectos secundarios. Es preciso tener cuidado si se administra junto con antidepresivos ISRS pues se han descrito algunos casos de síndrome serotoninérgico.

8.2.1.2.4.1.2 Dextropropoxifeno

Es un fármaco con actividad opiácea débil, pero que bloquea los receptores del canal iónico de calcio (NMDA) involucrados en los mecanismos de sensibilización central propios del dolor crónico y neuropático. La dosis recomendable varía de 150 mg/12 h a 900 mg/día. No existe evidencia de su utilidad en el dolor neuropático ni en el Chiari.

8.2.1.2.4.2 Opiáceos potentes

La administración de opiáceos potentes en el dolor neuropático siempre ha sido controversial. Hay poca evidencia y los artículos muestran eficacia con respecto a los placebos. Siempre se deben reservar para los pacientes con dolor muy intenso y grave, y para aquellos en los que haya fracasado el resto de los tratamientos. Los efectos secundarios de los opiáceos son similares (mareos, vértigo, náuseas, vómitos, alucinaciones, disforia, diaforesis) y el estreñimiento es el más frecuente.

8.2.1.2.4.2.1 Buprenorfina

Es un fármaco opiáceo agonista parcial, comercializado en forma de parches para su absorción transdérmica. Las dosis van desde 35 mg/h, en el parche más pequeño, si bien se puede cortar y utilizar medios parches. Al ser un agonista parcial, no se debe administrar junto con otros opiáceos.

Hay poca evidencia sobre su administración en el dolor neuropático y ninguna en Chiari.

8.2.1.2.4.2.2 Morfina

Es el fármaco patrón en el tratamiento del dolor crónico. Se puede administrar por vía oral, parenteral, epidural o intradural. Existe poca evidencia de su eficacia en el tratamiento del dolor neuropático³⁴ y ninguna en el Chiari. Las dosis varían desde un mínimo de 5 mg/12 h y no existe una dosis máxima. Hay presentaciones de liberación rápida y lenta por vía oral.

8.2.1.2.4.2.3 Oxidodona

Con una potencia analgésica que duplica la de la morfina, su principal ventaja es la de tener una biodisponibilidad del 60%. Hay poca evidencia sobre su eficacia en el dolor neuropático y ninguna en el Chiari. Las dosis van desde 10 mg/día y no se ha establecido una dosis máxima.

8.2.1.2.4.2.4 Fentanilo

Es un opiáceo sintético. Su potencia es 100 veces superior a la de la morfina. Resulta muy liposoluble, lo que permite administrarlo por vía transdérmica en forma de parches. Hay poca evidencia sobre su eficacia en dolor neuropático y ninguna en el Chiari. Las dosis van desde 12,5 mg/h (el parche más pequeño) y no se ha establecido una dosis máxima. Produce menos estreñimiento que los opiáceos orales y su biodisponibilidad es del 100%.

8.2.1.2.4.2.5 Metadona

Es un opiáceo administrado con mucha frecuencia en la desintoxicación de adictos a opiáceos. Tiene un efecto bloqueante sobre los receptores NMDA³⁵, por lo que se vuelve interesante desde un punto de vista teórico en el tratamiento del dolor neuropático. Su principal inconveniente es su larga vida media, que puede llevar a acumulación en tratamientos crónicos. Las dosis van desde 5 mg/día y no se ha establecido una dosis máxima.

8.2.1.2.5 INFUSIÓN ESPINAL DE MEDICAMENTOS

Si bien este tratamiento se realiza desde hace años, hay poca evidencia de su eficacia en el dolor neuropático y ninguna en el Chiari. Los sistemas de infusión espinal están constituidos por una bomba implantable, que permite la administración controlada de fármacos, y un catéter, a través del que se administran directamente en el LCR de la médula espinal. Ambos elementos se implantan, lo que permite tratamientos de larga duración sin complicaciones. Las cirugías sobre la zona cervical y la posible alteración de la circulación normal del LCR en el SNC podrían ser contraindicaciones teóricas en el momento de aplicar estos sistemas en pacientes con Chiari. Los fármacos administrados con más frecuencia son morfina, bupivacaína, clonidina y baclofeno.

8.2.1.2.5.1 *Morfina*

Se administra por vía intratecal, lo que resulta cien veces más eficaz que por vía oral. Por lo tanto, alcanza gran capacidad analgésica con menores efectos secundarios respecto a la administración por vía oral. Las desventajas de este tratamiento son los trastornos hormonales producidos después de años de administración, con disminución de las hormonas sexuales, impotencia en el varón, disminución de la libido en ambos sexos y edemas por retención hídrica.

8.2.1.2.5.2 *Clonidina*

Es un estimulante de los receptores adrenérgicos α_2 , que potencia el efecto de los opiáceos y los anestésicos locales al ser administrado por vía intradural, por lo que se ha utilizado en el dolor neuropático³⁶ para disminuir la dosis de los opiáceos y mejorar la calidad de la analgesia.

8.2.1.2.5.3 *Bupivacaína*

Es un anestésico local de larga duración que, al ser administrado de forma metamérica por vía intradural, potencia el efecto analgésico de los opiáceos.

8.2.1.2.5.4 *Baclofeno*

Es un fármaco administrado a pacientes para combatir la espasticidad de origen medular o central. También es un análogo estructural del GABA, por lo que tiene efectos inhibidores en el SNC por estimulación de los receptores GABA-b. Se ha demostrado su eficacia en el tratamiento de la espasticidad,³⁷ para el que se indica principalmente. A pesar de su efecto gabaérgico, se ha administrado en el tratamiento del dolor neuropático. Estaría indicado para pacientes con Chiari que hayan desarrollado espasticidad.

8.2.1.3 TRATAMIENTOS NO FARMACOLÓGICOS DEL DOLOR

Si la evidencia en los tratamientos farmacológicos resulta escasa, en el tratamiento no farmacológico es casi inexistente. Los tratamientos que podrían beneficiar a estos pacientes se reservan para cuando han fracasado todos los demás tratamientos y se basan, fundamentalmente, en la estimulación eléctrica medular o periférica.

8.2.1.3.1 *ESTIMULACIÓN ELÉCTRICA*

Cuando los síntomas de dolor neuropático se localizan en una zona concreta, un brazo o ambos, una pierna o ambas, es posible realizar estimulación eléctrica,³⁸ una técnica que consiste en implantar uno o más electrodos en el espacio epidural correspondiente a la zona de dolor, cervical o torácica, y que permite, mediante la producción de una corriente eléctrica, interferir la conducción de los impulsos nociceptivos hacia los centros superiores del SNC. La estimulación medular produce sensación de hormigueo (parestesia) en la zona estimulada y, si logra cubrir toda el área del dolor, es esperable un buen resultado del tratamiento. La estimulación

medular ha mostrado ser eficaz para determinados tipos de dolor neuropático, pero no para el dolor central. Además, no hay evidencia en los pacientes afectados de Chiari. Sin embargo, al ser un tratamiento sin efectos secundarios importantes e irreversibles, es una alternativa que puede ser tomada en cuenta antes de recurrir a tratamientos más controversiales. Una dificultad importante puede ser una cirugía previa sobre la zona cervical que podría volver técnicamente imposible el implante de un electrodo percutáneo, por lo que se puede recurrir a electrodos quirúrgicos.

La estimulación periférica se ha aplicado recientemente para algunas patologías, como las cefaleas refractarias al tratamiento farmacológico, para las cuales se han estimulado eléctricamente los nervios occipitales. Hay poca evidencia de la eficacia de este tratamiento pues es una técnica muy reciente; sin embargo, podría ser una alternativa al tratamiento de las cefaleas de los pacientes con Chiari si no se han conseguido buenos resultados con otros métodos.

8.2.2 *Tratamiento rehabilitador*

Debe contemplar tanto la fisioterapia como la terapia ocupacional.

El tratamiento fisioterápico va encaminado a aliviar el dolor y a mantener los recorridos articulares de la columna cervical y los hombros. Se deben evitar las tracciones cervicales, las manipulaciones de charnela occipital y las sobrecargas de miembros superiores, que pueden agravar la sintomatología dolorosa.

La terapia ocupacional va encaminada a aprender normas de economía articular que no sobrecarguen los miembros superiores y el cuello, y que permitan continuar con las actividades de la vida diaria (AVD), como las laborales. Quizá se requieran adaptaciones para facilitar esas tareas, así como la prescripción de férulas u otros dispositivos, cuando haya manifestaciones neurológicas, como hipoestésias o disestesias, a fin de evitar quemaduras.

8.2.2.1 *FISIOTERAPIA*

La fisioterapia desarrolla sus funciones en el proceso multidisciplinar de rehabilitación para tratar las discapacidades físicas del individuo. La evaluación de cada paciente nos llevará a planificar una intervención de fisioterapia orientada a disminuir la sintomatología.

El diagnóstico de fisioterapia³⁹ estará orientado a detectar el tipo o los tipos de disfunciones y/o discapacidades del paciente, así como su grado de dependencia; a continuación se diseña un plan de fisioterapia.

De acuerdo con las manifestaciones clínicas más frecuentes, los objetivos de la fisioterapia son: disminuir el dolor; normalizar el tono; reducir la espasticidad, mejorar la actividad muscular y la amplitud del recorrido articular; reeducar las reacciones de equilibrio y enderezamiento; facilitar el movimiento en el nivel de la columna cervical, de la cintura

escapular y de los miembros superiores, y en el nivel de la cintura pélvica y de los miembros inferiores; así como reeducar la marcha y las AVD. Si es necesario, se intentará disminuir los problemas orofaciales, como disfonía, disartria y disfagia, a través de la mejoría de la función respiratoria.

Existen diferentes opciones terapéuticas, métodos y técnicas de fisioterapia. A continuación se describen los procedimientos fisioterápicos de elección en relación con los objetivos terapéuticos.

8.2.2.1.1 PARA DISMINUIR EL DOLOR

Se recomienda la termoterapia superficial y profunda, la electroterapia y la masoterapia.

8.2.2.1.1.1 Termoterapia superficial y profunda

Al aplicar calor local por diversos medios, se debe tener en cuenta que el paciente quizá presente preferentemente pérdida de sensibilidad a la temperatura en los brazos y en las manos.

8.2.2.1.1.2 Electroterapia

- Baja frecuencia (tiene efecto estimulante, actúa sobre el control de la espasticidad, estimula la musculatura antagonista), como las corrientes estimulantes.

- TENS (Transcutaneous Electrical Nerve Stimulators) electroestimuladores transcutáneos que producen corrientes pulsadas bipolares simétricas o asimétricas compensadas; tiene un efecto analgésico sin efectos secundarios; disminuye la cantidad de fármacos.

- Media frecuencia (tiene efecto analgésico y estimulante, ayuda al movimiento), como las corrientes interferenciales y las sondas rusas.

8.2.2.1.1.3 Masoterapia

El masaje clásico es un método de elección en el tratamiento de estos pacientes debido a sus efectos, como aumento de la vascularización local y de la circulación linfática, disminución del edema, alivio del dolor y del cansancio. Actúa también sobre el estado de tensión de la musculatura regulando el tono muscular y retrasando los procesos fibróticos. También produce sensación de bienestar, facilita la elasticidad y contribuye a mejorías en los recorridos articulares.

Habrá que tonificar la musculatura, con un buen equilibrio entre la musculatura agonista y la antagonista, y la musculatura anterior y posterior del tronco, ya que la mayoría de los pacientes con Chiari y/o siringomielia presentan dolores cervicales y contracturas musculares.

8.2.2.1.2 PARA DISMINUIR LOS TRASTORNOS MOTORES

Es importante citar la cinesiterapia general; el tratamiento postural; la cinesiterapia específica (facilitación neuromuscular propioceptiva, inhibición-facilitación de patrones de

movimiento, ejercicio terapéutico cognitivo); las técnicas de reeducación de las reacciones de equilibrio y enderezamiento (reeducación del síndrome cerebeloso); las técnicas de reeducación de la marcha, de la función orofacial; la hidroterapia, y la balneoterapia.

8.2.2.1.2.1 Cinesiterapia general

A través del movimiento mediante cinesiterapia pasiva, activo-asistida o activa libre, se tonifica y potencia la musculatura, se mantiene la amplitud de los recorridos articulares y se estiran los músculos que se encuentran más acortados.

Para disminuir la rigidez a nivel cervical, si existiese, se puede aplicar cinesiterapia activa o activo-asistida en todos los planos de movimiento, para mejorar la movilidad, prevenir las contracturas musculares y la rigidez de partes blandas.

En el nivel de la cintura escapular y del brazo, se aplica cinesiterapia en los músculos que sostienen el cinturón escapular y la bscula de la escápula. A nivel del miembro superior, se aplica el movimiento para normalizar el tono muscular, recuperar la amplitud del recorrido articular y mejorar la sensibilidad del paciente. Con los mismos objetivos se aplicará cinesiterapia sobre la cintura pélvica y el miembro inferior.

La espasticidad limita la motricidad y aumenta la rigidez articular. En estos casos, la cinesiterapia ayuda a disminuir la espasticidad mediante movimientos rotatorios, movilización específica inhibitoria de la musculatura espástica y estiramientos de los músculos más acortados.

8.2.2.1.2.2 Tratamiento postural

Con el tratamiento postural se busca una buena alineación de la cabeza con respecto a la columna cervical y el tronco en las diferentes posturas: en decúbito supino, una almohada baja a nivel cervical y otra almohada en las rodillas, debajo del hueco poplíteo, permitirán realizar una pequeña flexión de la cadera y la rodilla para disminuir la hiperlordosis a nivel lumbar.

Se debe buscar una alineación adecuada de la cintura escapular y de los miembros superiores, por un lado, y de la cintura pélvica y de los miembros inferiores, por otro. Además, el tratamiento postural permite mejorar la coordinación motora y el balance muscular agonista/antagonista.

8.2.2.1.2.3 Cinesiterapia específica

Facilitación neuromuscular propioceptiva (FNP),⁴⁰ inhibición-facilitación de patrones de movimiento⁴¹⁻⁴³ y ejercicio terapéutico cognitivo.⁴⁴

8.2.2.1.2.3.1 Facilitación neuromuscular propioceptiva

Mediante patrones de movimiento de carácter espiral y en diagonal, se actúa sobre los receptores propioceptores y los esteroceptores, por lo que se dirige su aplicación principalmente hacia el refuerzo muscular, la mejora del equilibrio y el control de la espasticidad, con el objetivo de reeducar la función.

8.2.2.1.2.3.2 Inhibición-facilitación de patrones de movimiento

Se trata de normalizar el tono a través de la inhibición de patrones anormales y la facilitación de patrones normales de movimiento.

8.2.2.1.2.3.3 Ejercicio terapéutico cognitivo

A través de ejercicios terapéuticos cognitivos se realiza la reeducación sensorio-motora, y se facilita la función.

8.2.2.1.2.4 Técnicas de reeducación de las reacciones de equilibrio y enderezamiento

Las reacciones de equilibrio y de enderezamiento son la base del movimiento normal, permiten realizar las AVD, manipular objetos, caminar y relacionarse con el entorno.

Mediante ejercicios terapéuticos desestabilizantes realizados en sedestación y bipedestación se mejoran las reacciones de equilibrio y de enderezamiento.

Si el paciente presenta síndrome cerebeloso, los ejercicios terapéuticos de control postural facilitan las reacciones de enderezamiento del tronco en sedestación erguida. También se deben incorporar al movimiento los miembros superiores y los inferiores. Y, si es posible, realizar movimientos coordinados de los miembros superiores.

Asimismo se facilitan las reacciones de enderezamiento del tronco en bipedestación y en bipedestación con desplazamiento de peso durante la marcha. Los ejercicios terapéuticos a partir de actividades de estabilización de la mirada propician la recuperación de las respuestas dinámicas vestibulo-oculares, mejorando el equilibrio dinámico.

8.2.2.1.2.5 Técnicas de reeducación de la marcha

Para lograr independencia en la marcha se tendrá como objetivo mejorar sus fases: la fase de apoyo y la de oscilación.

Mediante ejercicios terapéuticos se traslada el peso de un miembro inferior a otro, se realiza el movimiento de dorsiflexión del pie, se prepara para dar pasos y se camina.

8.2.2.1.2.6 Técnicas de reeducación del tracto orofacial

8.2.2.1.2.6.1 Tratamiento de fisioterapia en las disfonías

El tratamiento conservador de las disfonías disfuncionales se basa en una buena reeducación respiratoria.

Los objetivos de la reeducación serán:

- Reeducar el patrón ventilatorio, a partir de un patrón diafragmático-abdominal.
- Evitar sinergias ventilatorias con participación de los músculos accesorios de la respiración.
- Reeducar la respiración nasal.
- Mejorar el control del soplo espiratorio.

Se emplean técnicas de cinesiterapia respiratoria, como técnicas de reeducación costal, protocolo de ventilación dirigida, entrenamiento específico de los músculos respiratorios y dispositivos de espirometría incentivada.

8.2.2.1.2.6.2 Tratamiento de fisioterapia en la disartria

El paciente puede presentar alteraciones en el movimiento de la lengua, que generarán alteraciones en la articulación de la palabra.

La estimulación mecánica lingual mejora la movilidad de la lengua, así como la conservación y/o la recuperación de la función respiratoria efectuada a través de cinesiterapia respiratoria, descrita en el apartado anterior.

8.2.2.1.2.6.3 Tratamiento de fisioterapia en la disfagia

Los movimientos de elevación del tercio posterior de la lengua y los movimientos laterales de la lengua son básicos para mezclar los alimentos con la saliva, desplazar el bolo alimenticio en la cavidad bucal y después deglutirlo. En algunos casos, el paciente puede presentar alteraciones en los movimientos de la lengua, ausencia o alteración del reflejo nauseoso o faríngeo. Si el reflejo faríngeo está hipactivo, se mejorará la conciencia sensorial mediante técnicas, y si está exacerbado, se deberá normalizar.

Si es necesario, se debe facilitar la deglución a través de la masticación.

Para facilitar la deglución, se emplean estrategias posturales: la posición de partida, de sedestación erguida, con una correcta alineación de la cintura pélvica y escapular y con una flexión del mentón normal. Ciertas posiciones de cuello y cabeza redirigen el flujo del bolo en diferentes sentidos según la alteración fisiológica presente. Se efectúan las siguientes modificaciones posturales:

- Posición en doble mentón que estrecha la vía aérea y posicionamiento laríngeo que le brinda mayor protección.
- Rotación de la cabeza (90°) que cierra las cavidades faríngeas homolaterales y redirige el bolo alimenticio hacia el lado contralateral de la rotación.
- Inclinación lateral de la cabeza hacia el lado con mejor función oral y faríngea, que mejora el control oral.

8.2.2.1.2.7 Hidrocinesiterapia. Balneoterapia

La hidrocinesiterapia y la balneoterapia proporcionan un importante efecto analgésico que favorece la relajación muscular, mantiene el tono y retrasa el deterioro de la musculatura. También proporcionan un efecto antiespasmódico y aumentan la amplitud de los movimientos. Todo esto favorece el bienestar general del paciente, por lo que se indicarán siempre que el estado general lo permita, teniendo en cuenta que las aplicaciones tanto muy frías como muy calientes, de corta duración, tienen un efecto estimulante.

Las aplicaciones tibias o cercanas a la temperatura indifferente (34°-36°) tienen un efecto sedante, relajante, y facilitan la cinesiterapia.

Se debe evitar la temperatura superior a 36° porque aumenta los efectos hipotensores y el trabajo cardiaco, lo que puede generar efectos secundarios, como mareo y shock. El tiempo de exposición oscilaría entre 10 y 20 minutos.

Los objetivos de la fisioterapia son conservar y/o recuperar la autonomía del paciente, disminuir su dependencia y mejorar la calidad de vida; además, el paciente debe seguir determinadas conductas y actitudes, y evitar otras.

8.2.2.1.3 CONDUCTAS Y ACTITUDES A SEGUIR

- El paciente y la familia deben estar bien informados sobre la enfermedad: saber en qué consiste y conocer las manifestaciones clínicas y las diferentes opciones terapéuticas.

- Es importante que el paciente y su familia participen y colaboren en el tratamiento, e identifiquen las estrategias disponibles para afrontar el problema.

- El diagnóstico médico debe ser preciso y temprano para evitar la progresión del daño a nivel del SNC.

- Es aconsejable que el paciente tenga un ambiente agradable, relajante, que lo ayude a controlar la ansiedad y el estrés.

- Durante el descanso se buscará una posición favorable: la posición en decúbito supino, con la cabeza apoyada sobre una almohada, no en una posición baja, que permita una buena alineación de la columna cervical y la cabeza, ayudará a mantener la musculatura en una posición adecuada. También está indicada la posición en decúbito lateral.

- Es importante que la persona mantenga su independencia funcional, que realice las AVD dentro de sus capacidades; esto lo ayudará a mejorar su autoestima.

- El paciente debe tener cuidado al manipular objetos con temperaturas extremas, pues puede sufrir quemaduras si existen alteraciones de la sensibilidad.

8.2.2.1.4 CONDUCTAS Y ACTITUDES A EVITAR

- Manipulaciones a nivel cervical y las posturas en hiperextensión cervical máxima (la que se adopta en la peluquería, en el dentista, etc.).

- Posturas incorrectas, como dormir sin almohada, sin respetar la curva fisiológica de la columna cervical.

- Contracturas musculares.

- Exceso de actividad física, si esto desencadena los síntomas.

- Situaciones de estrés y la ansiedad.

- Insomnio, si es preciso recurriendo al tratamiento del mismo. Es importante que descanse y logre un sueño reparador.

- Estreñimiento.

8.2.2.2 LOGOPEDIA

Las malformaciones cráneo-cervicales pueden producir alteraciones del lenguaje por parálisis, debilidad o incoordinación de la musculatura del habla, y originar trastornos motores y funcionales que afectan la fonación, la resonancia, la articulación y la prosodia.

El habla, la deglución, la fonación y la respiración son funciones que pueden estar alteradas en las personas con síndrome de Arnold-Chiari y siringomielia, y forman parte del campo de rehabilitación del logopeda. En los niños, además

de las funciones mencionadas, pueden estar afectados el desarrollo del lenguaje y los aprendizajes escolares.

La logopedia se plantea dos tipos de intervención.

8.2.2.2.1 INTERVENCIÓN PREVENTIVA

Cuando se detecta desviación de la función normal, aunque sea leve, es necesario informar al paciente y a los familiares sobre las dificultades que se pueden presentar en la evolución del cuadro; además, se deben reforzar las habilidades (deglución, respiración, tensión vocal o lectura) para mantenerlas.

Esta intervención es muy importante debido a que con frecuencia los pacientes adultos no consultan cuando aparecen los primeros síntomas, sino cuando éstos se agravan, momento en el que ya puede haber disfunción motora o respiratoria, déficit de sensibilidad, enlentecimiento del reflejo de deglución, déficit cognitivo, etc.

Además, cuando hay alguna dificultad, pueden aparecer otras si no se rehabilita; por ejemplo, las alteraciones en la motricidad bucofacial pueden dar lugar no sólo a alteraciones en la deglución, sino también en la masticación y la fonación.

8.2.2.2.2 INTERVENCIÓN PALIATIVA

Una vez establecida la lesión, la intervención del logopeda se establece con fines paliativos trabajando individualmente las áreas en las que se detecta alguna disfunción.

8.2.2.3 TÉCNICAS DE OSTEOPATÍA CRÁNEO-SACRA

La osteopatía cráneo-sacra es un recurso terapéutico más dentro de las terapias manuales en el abordaje de síndrome de Arnold-Chiari. Su finalidad es minimizar la sintomatología y mejorar la calidad de vida del paciente. En su máxima reducción, el enfoque terapéutico opera sobre dos principios básicos: la integración de la biomecánica vertebral y la normalización de la biodinámica tisular. Estos principios, en conjunto, integran una unidad funcional, el sistema cráneo-sacro, cuyos componentes interactúan e influyen unos en otros.

8.2.2.3.1 ANTECEDENTES Y FUNDAMENTOS

Los antecedentes de la osteopatía se remontan a la publicación en 1948 de las observaciones sobre el movimiento cráneo-sacro del médico norteamericano W. G. Sutherland,⁴⁵ posteriormente desarrollados y ampliados por Updeger,⁴⁶ Busquet,⁴⁷ Marcel Bienfait,⁴⁸ Andrzej Pilat⁴⁹ e Ida P. Rolf.⁵⁰ El fundamento de esta técnica es el movimiento rítmico involuntario que imprime la fluctuación del LCR contenido dentro de la duramadre intra y extracraneal sobre su continente: los huesos del cráneo (sinfibrosis). Este movimiento general realiza un discreto desplazamiento de los huesos (impares) centrales en flexión y de los huesos periféricos (pares) en rotación externa en dos fases, una de expansión y otra de retracción (sístole y diástole intracraneal),⁵¹ con una frecuencia de 12 a 14/min.

8.2.2.3.1.1 *Modelo mecánico*

En su conjunto, y a efectos descriptivos, este movimiento de carácter pulsátil es asimilable a un modelo mecánico de repleción/depleción de una estructura semirrígida con una “bomba” hidrodinámica (meninges), cuyo funcionamiento depende de variables de producción, absorción, distribución, circulación y resistencias, para mantener el sistema estable, en este caso la presión intracraneal (PIC) (7-15 mm Hg) en adultos; se considera normal hasta 20 mm Hg.⁵²

Las alteraciones anatomomecánicas características del síndrome de Chiari y localizadas en la unión cráneo-cervical producen un efecto mecánico compresivo sobre la membrana dural en su tránsito sobre el foramen magnum, lo que contribuye a modificar los valores hidrodinámicos de la PIC y explicar el amplio cortejo sintomático con el que cursa relacionado con los órganos de los sentidos: sensibilidad, estabilidad, equilibrio y motricidad.

La intensidad de los síntomas se relaciona con la magnitud de las deformaciones, losiringos y las diferentes características morfológicas de cada paciente, las resistencias de tejido conectivo, las texturas musculares y los mecanismos de compensación adaptativa entre el neurorraquis y el neuroeje, expresados en modificaciones de patrones normales de la estática cervical, y las desviaciones de mayor o menor intensidad del raquis sobre los ejes frontal (cifosis) y sagital. Es especialmente significativa la escoliosis de convexidad torácica izquierda en el 50-70% de los casos,^{53,54} disfunciones estáticas y dinámicas de la articulación sacro-iliaca, probablemente adaptaciones del conflicto entre el neurorraquis y el neuroeje,^{55,56} además de las patologías propias de la edad (cervicoartrosis), muy frecuentes en los pacientes con malformación de Chiari.

8.2.2.3.2 *ESCENARIO TERAPÉUTICO*

Estas variables –articulaciones cráneo-sacras, resistencias de tejido conectivo, texturas musculares y mecanismos de compensación adaptativa– son las bases de las terapias manuales para el síndrome de Chiari.

Un terapeuta entrenado puede palpar con facilidad la movilidad de las articulaciones craneales en los huesos periféricos del cráneo, lo que le permite determinar las amplitudes, el ritmo, la frecuencia, la dirección y las restricciones en sus rangos de movimiento y la posición relativa de los huesos centrales; interpretar adecuadamente estas variables permite construir sobre ejes y planos anatómicos la dirección, el sentido y la duración de las correcciones funcionales.

8.2.2.3.2.1 *Biomecánica cervical*

La porción cervical es el segmento especialmente crítico en esta patología dado que es, primero, la localización de la malformación de Chiari y, segundo, una palanca de primer género cuyo punto de apoyo se sitúa en la unión cráneo-cervical (atlanto-occipital) diseñada mecánicamente para sostener la

carga del cráneo por la acción de la musculatura de la nuca y mantener su centro de gravedad en equilibrio; si ésta se desplaza, la carga “efectiva” que tiene que sostener la musculatura y las estructuras cervicales aumentará un 100% por cada 2,5 cm de desplazamiento anterior,⁵⁷ lo que genera contracturas musculares crónicas, desgaste prematuro por mal reparto del peso y pérdida de eficacia en la capacidad para amortiguar esa carga.⁵⁸

8.2.2.3.2.2 *Biodinámica tisular*

A los efectos de este trabajo, la producción inicial del LCR se sitúa en los plexos coroideos, ventrículos cerebrales (80-90%) y áreas extracoroideas (10-20%) a razón de 0,35 ml/min o 500 ml/24 horas; circula desde los ventrículos a través de las cisternas de la base del cráneo y de los espacios subaracnoideos hasta absorberse en los senos venosos craneales; es transportada a todo el organismo gracias a la red de conductos contenidos en el sistema miofascial e impulsado por el movimiento de la actividad cardíaca y respiratoria.⁴⁷

Los objetivos de la osteopatía cráneo-sacra comprenden eliminar las restricciones opuestas o que limitan la normalidad del flujo del LCR para que sus valores hidrodinámicos sean constantes y también que los tejidos y los nervios sean abastecidos y renovados eficientemente para conservar la integridad homeostática.

Las intervenciones sobre la biomecánica del eje cráneo-sacro y las actuaciones sobre las restricciones de tejido conectivo y la matriz extracelular donde suceden todos los procesos metabólicos enzimáticos y de transmisión de estímulos⁵⁹ son las bases terapéuticas de la osteopatía cráneo-sacra en el síndrome de Chiari.

9. Aspectos psicológicos

El ser humano se concibe como un ser global, integrado por componentes biológicos y psicológicos, en interacción constante con el entorno en el que está inmerso. En este sentido, procesos crónicos como el síndrome de Arnold-Chiari y lairingomielia implican una situación de cambio en la que se ven implicados todos los componentes de la salud de la persona.

La Organización Mundial de la Salud (OMS) define la salud como “un estado de bienestar completo físico, mental y social, y no solamente la ausencia de enfermedad o dolencia”. Introducir el factor social, junto al físico y el mental, como elemento constitutivo del estado de bienestar supone la necesidad de una atención psicosocial frente a un problema de salud como el síndrome de Arnold-Chiari y lairingomielia.

El proceso que el paciente atraviesa desde la aparición de los primeros síntomas de la enfermedad supone una falla en su biografía, es decir, un acontecimiento traumático que marca un antes y un después en su vida, y que afecta en mayor o menor medida cada una de las dimensiones relativas al paciente. De este modo, éste le brinda una experiencia con

múltiples consecuencias emocionales, provoca efectos generales y específicos, presenta dificultades en el control del malestar, incertidumbre debido al posible curso oscilatorio de la enfermedad y modificaciones en los roles familiares, laborales y sociales. En definitiva, el síndrome de Arnold-Chiari y la siringomielia provocan una crisis que el paciente vive en el organismo y el cuerpo, y que, como toda crisis, puede aumentar su vulnerabilidad psíquica en función de cómo se enfrente a ella e intente resolverla.

El abordaje terapéutico de estas patologías, por lo tanto, debe ser biopsicosocial, pues debe abarcar al paciente en toda su dimensión, sus esferas biológica, psicológica y social, por lo que se requiere una intervención combinada, médica y psicológica, de cada paciente afectado. Los principales objetivos de esta intervención son reducir las repercusiones biopsicosociales derivadas de la enfermedad y mejorar la calidad de vida de los pacientes. En este sentido, la psicoterapia es un elemento terapéutico que debe ser considerado imprescindible para el tratamiento integral de las personas con síndrome de Arnold-Chiari y siringomielia. Desde esta perspectiva existen opciones terapéuticas que disminuyen las repercusiones biopsicosociales causadas por la enfermedad y mejoran la calidad de vida del paciente.

El tratamiento psicológico de las personas con estas patologías se centra en:

- Conocer la realidad de los síntomas del paciente y su incapacidad asociada.
- Proporcionar al paciente y a la familia educación adecuada sobre la naturaleza del síndrome.
- Tratar los posibles trastornos por depresión y por ansiedad secundarios a la enfermedad que se identifiquen.
- Ayudar al paciente a superar los obstáculos interpersonales y laborales, para mejorar su autoestima.

Por último, el proceso psicoterapéutico puede considerarse como un espacio único para que, gracias a la actitud empática del terapeuta que facilita la génesis de un clima de seguridad y confianza, los individuos con síndrome de Arnold-Chiari y siringomielia puedan desarrollar experiencias emocionales correctoras –en sí mismas motivo de alivio y mejoría–, pues, al sentirse escuchados y comprendidos, transfieren de algún modo al terapeuta sus miedos y ansiedades.

10 Aspectos sociosanitarios

10.1 Perspectiva global

El manejo de las malformaciones cráneo-cervicales debe comenzar con una adecuada orientación diagnóstica y la atención de los pacientes, mediante la anamnesis y la exploración física. Dada la variabilidad de su expresión clínica, estas malformaciones no se suelen diagnosticar en los equipos de atención primaria, la puerta de entrada natural al sistema sanitario, sino que se diagnostican fundamentalmente en atención especializada o en los servicios de urgencias, a

los que acude el paciente en las fases de agudización de la enfermedad, que por lo general suele ser oligo o asintomática en etapas poco evolucionadas.

Estos enfermos suelen recurrir a múltiples especialidades médicas (neurología, neurocirugía, medicina interna, psiquiatría, pediatría, rehabilitadores, fisioterapeutas, psicólogos, unidades de dolor, médicos de familia, etc.) en busca de un diagnóstico, por lo que sería recomendable sistematizar la asistencia, así como la cooperación y la coordinación entre asistencia primaria y especializada para un adecuado manejo de las malformaciones cráneo-cervicales.

Los pacientes, además del diagnóstico adecuado, suelen requerir planes de cuidados individualizados, así como un seguimiento prolongado de la evolución de la enfermedad. Estos cuidados se deben basar en la formación de un verdadero equipo sociosanitario, que incluya a los profesionales de la salud y de los servicios sociales, y al entorno del paciente, familiares y amigos y compañeros de trabajo,^{60,61} todo ello encaminado a disminuir la ansiedad del paciente y entablar la alianza terapéutica tan valiosa que puede mejorar considerablemente la vivencia de la enfermedad y contribuir a disminuir las posibles secuelas psicosociales que se generen.

10.2 Seguimiento en asistencia primaria

En general, la misión del médico de familia en lo que respecta a los pacientes con siringomielia y/o síndrome de Arnold-Chiari debiera ser similar a la que realiza con todos los pacientes con enfermedades crónicas que generan dependencia, esto es, detectar signos tempranos de alarma en los pacientes que sugieran este tipo de patologías; acelerar la visita a los especialistas adecuados para que el diagnóstico se realice con la máxima premura y, una vez diagnosticado, realizar una labor de “acompañamiento” del paciente, atento a sus necesidades y problemas asociados; valorar los signos de agravamiento del proceso que indiquen pasar al siguiente nivel terapéutico; organizar las visitas de control al especialista; derivar al paciente al fisioterapeuta o al asistente social, y gestionar los beneficios por incapacidad laboral temporal o definitiva que se desprendan del proceso en cuestión. En definitiva, el médico de familia debe ser el “director de la orquesta” y coordinar en torno al paciente todo lo relativo a la enfermedad.⁶²

Así, se pueden distinguir dos etapas respecto a la relación entre el médico de familia y el paciente con siringomielia y/o síndrome de Arnold-Chiari: la prediagnóstica y la posdiagnóstica. A estas dos etapas convendría añadir una tercera, más “virtual” pero no por ello menos vital: la que abarca el asesoramiento genético preconcepcional de las familias con pacientes con estos cuadros.

10.2.1 Etapa prediagnóstica

El diagnóstico de cuadros como la siringomielia y/o el síndrome de Arnold-Chiari depende casi exclusivamente del

diagnóstico por imágenes, en este caso, de la RM. Por este motivo, no se puede diagnosticar en la consulta de atención primaria. En efecto, en la actualidad, el médico de familia no puede pedir una prueba de estas características directamente en su consulta, por lo que los pacientes que la pueden requerir deben ser derivados a la consulta de neurología/neurocirugía correspondiente, en la cual se evaluará la patología y se confirmará si corresponde. Debido a las largas listas de espera, el diagnóstico del cuadro se retrasa mucho. Si bien esto no parece esencial, dada la lenta evolución de la enfermedad, la opinión general muestra que el diagnóstico temprano es vital si se pretende alcanzar la evolución más confortable para el paciente.⁶³

De acuerdo con estas limitaciones, el médico de familia sólo puede estar atento a los signos de alarma que quizá presenten sus pacientes a fin de comenzar el proceso de derivación lo antes posible. Es importante señalar que estos signos suelen ser vagos y pueden confundir al médico de atención primaria, pues en ocasiones dirigen al paciente al especialista equivocado, en especial cuando atañe a síntomas de la esfera psiquiátrica, muy frecuentes en estos pacientes.

Ante un cuadro que comienza con alguno de los signos/síntomas anteriormente descritos de forma insidiosa y progresiva, el médico de atención primaria debe incluir, entre los posibles diagnósticos diferenciales, la siringomielia con síndrome de Arnold-Chiari o sin él, así como los procesos expansivos intracraneales o, por ejemplo, la esclerosis múltiple. Dado que el diagnóstico se realiza por resonancia magnética, la forma más rápida para un diagnóstico temprano es remitir al paciente cuanto antes a la consulta de neurología.

No se debe olvidar que, aunque de forma más infrecuente, los mecanismos de sospecha para este cuadro pueden empezar de forma más brusca, siendo desencadenados a partir de, por ejemplo, un síncope tusígeno, patología típica de los servicios de urgencias.⁶⁴

10.2.2 Etapa posdiagnóstica

Una vez realizado el diagnóstico, conviene tranquilizar al paciente y, sobre todo, convencerlo de que sus “peculiaridades” o “rarezas” no son tales sino formas de expresión de un posible cuadro de malformación de la unión cráneo-cervical, que en muchos casos pueden ser corregidas mediante cirugía. Como este cuadro se puede explicar fácilmente en forma visual, conviene aprovechar este medio para asegurar que el paciente lo comprenda. Por otra parte, es fundamental controlar los síntomas con el tratamiento farmacológico correspondiente. En las primeras etapas del cuadro, es importante realizar un adecuado tratamiento del dolor, fundamentalmente sobre la base de analgesia. Conviene incluir a estos pacientes en el grupo de “crónicos” y citarlos, al menos en una ocasión al año, para controles, tanto de su enfermedad como de su esfera biopsicosocial. Es interesante que la

familia concurra a estas visitas de “control”. Además, se deben evaluar con el paciente las posibilidades reales del tratamiento, sin paternalismos, buscando información contrastada (fuentes bibliográficas, neurocirujanos) y corrigiendo información no contrastada que pueda aportar el paciente.

Una vez que se diagnostica a estos pacientes, otro de los profesionales que se vincula con ellos es el fisioterapeuta, con quien conviene que se contacten lo antes posible. La derivación a los servicios de fisioterapia varía en cada comunidad autónoma ya que en algunas se efectúa desde los servicios especializados de rehabilitación y en otras, desde la consulta de atención primaria después del diagnóstico. En cualquier caso, y dado que el médico de familia “convive” con este profesional en el centro de salud, es recomendable que se establezca una relación estrecha con él; lo óptimo es que el fisioterapeuta concurra a las consultas de control para que ambos profesionales atiendan al paciente conjuntamente.

El asistente social también es una figura clave en el abordaje multidisciplinario de estos pacientes en los centros de salud. Para el médico de familia, la derivación al asistente social del centro no debe ser una forma de evitar los problemas de la esfera social del paciente, sino más bien un modo de repartir la carga con estos profesionales, los que a menudo disponen de más tiempo y recursos para resolver esos problemas.

En ocasiones, los pacientes requieren atención psicológica especializada, y el médico de familia será el encargado de derivarlos a la unidad de salud mental correspondiente para que sean atendidos por los psicólogos. Es importante que el médico de atención primaria detecte con rapidez estas necesidades y, sobre todo, que no las instrumentalice. No conviene iniciar tratamientos farmacológicos encaminados a reducir la ansiedad y, mucho menos, administrar antidepresivos sin antes remitir a estos pacientes al equipo de psicólogos. Si la psicoterapia no es suficiente, el psiquiatra debe valorar las necesidades farmacológicas y, sobre todo, no olvidar que la vida de estos pacientes no necesariamente gira alrededor de la enfermedad; pueden tener problemas psicológicos-psiquiátricos por muchas otras causas.

Estos pacientes también precisan de una cobertura “especial” para los trámites administrativos. Estos síndromes pueden ser motivo de incapacidades transitorias, a menudo de larga evolución, o definitivas. El médico de familia debe conocer perfectamente el grado de limitación que presentan sus pacientes para gestionar las incapacidades transitorias y, en caso de precisarlos, redactar los informes necesarios de forma coordinada con el especialista, el asistente social, el fisioterapeuta y los servicios de psicología para iniciar el proceso de incapacitación laboral definitiva.

Finalmente, en pacientes dependientes sería necesario desarrollar programas de atención domiciliaria a cargo tanto del médico de familia como de la enfermera, el fisioterapeuta y el asistente social. Si bien estos pacientes representan un

porcentaje menor del total de afectados por este síndrome, los médicos de atención primaria deben volcar en ellos un “esfuerzo” extra para cubrir la mayor parte de sus necesidades, puesto que el factor “acompañamiento” prima sobre todo lo demás⁶⁵.

10.3 Función de la comunidad

En España, las redes sociales de apoyo, fundamentalmente la familia más cercana, brindan el 88% del cuidado que precisa un enfermo con patología crónica.¹⁻³ Se trata de un amplio espectro de personas, desde profesionales de la salud que ofertan cuidado intensivo en la asistencia de los pacientes hasta parientes que apoyan de una u otra forma el cuidado, y amigos que contribuyen con otras tareas.^{66,67}

Es importante considerar las asociaciones de afectados, que forman una red con diversos objetivos, como la difusión de conocimientos de salud a la población, mejorando su comprensión no sólo de esta patología sino de otras muchas, ya sea mediante charlas, coloquios o campañas publicitarias, tanto locales como generales. Para mejorar este aspecto, podría ser interesante fomentar la creación de grupos de apoyo en las asociaciones de pacientes y reconocer su rol en la mejora del conocimiento y la difusión de las malformaciones cráneo-cervicales, lo que ayudaría a la integración familiar y social.¹

10.4 Educación y malformaciones cráneo-cervicales

La tarea de divulgación relacionada con las malformaciones cráneo-cervicales, tanto desde el punto de vista sanitario como del social, obedece a la necesidad de información sobre estas enfermedades, en particular, y todas las ER, en general, que tantas veces ha demandado la sociedad. La información se considera un primer escalón de la formación y será la piedra angular de cualquier programa educativo que se pretenda realizar.

Los inconvenientes que enfrentan los afectados podrían disminuir si se realiza un esfuerzo de concientización social: médicos, pacientes, cuidadores, familiares e instituciones deberán estar preparados e informados para comunicar y divulgar la realidad social de las malformaciones cráneo-cervicales, como ocurre con otras enfermedades crónicas.

10.4.1 La “educación” a la comunidad profesional

Esta educación es la información y la preparación de los profesionales que se ocupan de todos los aspectos de las malformaciones cráneo-cervicales, fundamentalmente el personal sanitario y social (médicos de atención primaria, especialistas, enfermeros, fisioterapeutas, logopedas, psicólogos, trabajadores sociales, etc.).

Estos profesionales deberían conformar un equipo interdisciplinario “experto” para el diagnóstico y el tratamiento de las malformaciones cráneo-cervicales. Además, este

equipo debería formarse en aspectos relacionados con la comunicación en salud, con el objetivo de brindar al paciente el clima de confianza y seguridad que precisa para adaptarse a los cambios que debe enfrentar, lo que contribuirá a mejorar su calidad de vida.

También se deberían proporcionar principios educativos básicos a otros tipos de profesionales (personas que atienden las oficinas de farmacia, profesionales de la industria farmacéutica, juristas y letrados que se ocupan de temas laborales, educadores y profesionales de los medios de comunicación).

10.4.2 La educación al paciente

Los objetivos para “educar” al paciente contarán siempre con el respaldo del “colectivo médico” y se pueden agrupar bajo dos puntos de vista diferentes: el terapéutico y el relacionado con su entorno social.

10.4.2.1 PUNTO DE VISTA TERAPÉUTICO

Desde el punto del tratamiento que recibe el paciente, no sólo será útil conocer la enfermedad y los recursos disponibles: grupos de apoyo, guías, psicólogos, fisioterapeutas, logopedas, trabajadores sociales, etc., sino también los efectos secundarios fundamentales de la medicación, así como recibir educación para la salud en aspectos relacionados con los cuidados posturales, la higiene del sueño, la alimentación y los hábitos de vida saludables.

10.4.2.2 PUNTO DE VISTA SOCIAL

El entorno del paciente con malformaciones cráneo-cervicales debe ser lo más favorable posible. Es aconsejable comportarse de forma abierta en la familia y, siempre que sea posible, en el ámbito laboral, pues ocultar la enfermedad suele aumentar las tensiones y la carga emocional, e incide negativamente en la recuperación.

10.4.3 La educación a las familias

Como en toda enfermedad crónica, las malformaciones cráneo-cervicales, en función de su gravedad, pueden alterar la vida familiar, y es necesario adaptarse a esos cambios. Es decir, la enfermedad no sólo afecta al paciente: toda su familia tendrá que adaptarse a las exigencias del problema y será particularmente difícil si hay personas a cargo.

A continuación se indican algunas pautas de información generales que pueden ser útiles.

Es bueno hablar sobre la enfermedad; fingir que no existe no ayuda a enfrentar la crisis. Es importante discutir acerca de la enfermedad y los efectos sobre la familia y cada miembro en particular, brindando a todos las mismas oportunidades de expresión. Mantener el canal de comunicación abierto puede ayudar a evitar eventuales conflictos.

La familia deberá evitar actitudes sobreprotectoras o bien hacer suposiciones acerca de qué es lo más conveniente para

el enfermo, sobre todo en los casos leves o asintomáticos. Siempre que sea posible, el paciente deberá implicarse y participar activamente en las decisiones y los proyectos familiares.

El funcionamiento interno de la familia deberá flexibilizarse al máximo. Será necesario redistribuir los roles, asumir nuevas obligaciones y fomentar la creatividad para buscar soluciones frente a situaciones conflictivas.

El paciente debe estar abierto a la expresión y la discusión de sus necesidades y limitaciones, sin dejar de exponerlas creyendo que de esta manera le ahorra dificultades y sufrimientos a su familia.

Se deben comprender y respetar las emociones y las necesidades de todos los miembros de la familia, no sólo las del paciente. Para cuidar al enfermo, cada miembro de la familia debe considerar prioritario su bienestar personal en armonía con el de los demás.

10.5 Aspectos laborales

Las malformaciones cráneo-cervicales se pueden asociar con problemas laborales importantes, especialmente en los casos más graves. Debido a una malformación cráneo-cervical con síntomas, quizá se deba recortar horas de trabajo, cambiar las condiciones de empleo o, incluso, en ocasiones, abandonarlo, con los consiguientes problemas económicos y psicológicos, que serán mayores si el afectado es la principal fuente de ingresos familiares.

Los pacientes se verán obligados a solicitar puestos de trabajo dotados de mayor ergonomía, adaptar el puesto de trabajo o flexibilizar los horarios para afrontar la actividad laboral. Los empleadores deberán considerar que estas modificaciones, en ocasiones pequeñas, son imprescindibles para que el paciente siga desarrollando su trabajo y que, de no proporcionarlas, pueden no sólo agravar las secuelas psicosociales de la enfermedad sino también la enfermedad en sí.

10.6 Aspectos legales

Asesorar en asuntos médico-legales a una persona con malformaciones cráneo-cervicales puede ser muy complejo y debe estar a cargo de un especialista calificado y con experiencia. La función del profesional médico es en general proveer datos actuales, como detalles de consultas y recomendaciones a otros profesionales, investigaciones realizadas y tratamientos recomendados.¹⁴

Como se ha explicado, la patología puede ser discapacitante y llegar a la invalidez en algunos pacientes, que con frecuencia necesitarán apoyo legal al gestionar posibles ayudas económicas, condiciones laborales, certificación de incapacidad laboral y grado de minusvalía.

Según la legislación vigente en España, las adaptaciones al puesto de trabajo, los planes y el fomento del empleo, la inserción en el mundo laboral o la reinserción tras un periodo

prolongado de baja laboral, independientemente de la preparación y la competencia profesional del trabajador, representan un hecho y un derecho sólo si el grado de minusvalía es igual o superior al 33%. Algunas veces esa consideración se logra a través de convenios colectivos, por enfermedad o invalidez total permanente. Es muy importante un buen asesoramiento de las coberturas sociales que se pueden aplicar.

El personal no sanitario o los trabajadores sociales de los centros de salud o ayuntamientos también deberían aportar datos y orientar a los pacientes cuando lo necesiten. Se debería tener especialmente en cuenta que un punto de información de referencia, que asesore sobre la evaluación de las malformaciones cráneo-cervicales, podría ser útil para los profesionales de los equipos de valoración de incapacidad (EVI), que con seguridad no conocen en detalle las peculiaridades de las ER. Esto evitaría la excesiva judicialización en el momento de solicitar ayuda.

11. Necesidades y expectativas de los pacientes

Es importante determinar las necesidades de los pacientes derivadas de los aspectos sanitarios, sociales, educativos, laborales y de relación, así como las relativas a la información, especialmente cuando aparece la sintomatología.

11.1 Necesidades de información

Uno de los problemas que se denuncian con más frecuencia en el ámbito de las ER es la falta de información contrastada que el afectado precisa en todos los aspectos. Resulta paradójico que, aun cuando la información es el elemento fundamental que contribuye a disminuir la angustia, todavía no se hayan resuelto en forma adecuada las facilidades para acceder a la información cuando aparece un diagnóstico de este tipo, aunque en este sentido haya mejoras, tanto desde las asociaciones de afectados como desde el sistema sanitario.

11.1.1 En el entorno del afectado

Una de las primeras necesidades al afrontar estas enfermedades es contactar a otras personas en la misma situación, para compartir vivencias y experiencias, y beneficiarse de las que resulten útiles. Cuando hay que replantearse la vida ante una enfermedad crónica e incurable, simplemente conocer la "hoja de ruta" puede ser una gran ayuda.

Es indiscutible que las asociaciones de afectados conocen de primera mano y desde el propio punto de vista la problemática sociosanitaria a la que se enfrentan. Así, ofrecen de forma estructurada las posibles ayudas y recursos, y consideran prioritario facilitar la información, hasta el punto de destinar la mayoría de sus recursos a mantener actualizadas sus páginas web y organizar congresos y encuentros entre expertos y familias de afectados para que estos últimos puedan recibir información directa.

11.1.2 En el entorno sanitario

Es fundamental y necesario que los profesionales que atienden al enfermo le brinden información adecuada y contrastada, que se suma a la que pueden facilitar otros afectados. En ocasiones, los profesionales tienden a “eludir” la responsabilidad de informar sobre las enfermedades crónicas e incurables y en las que existe mucha variabilidad. Se necesita que los profesionales mejoren sus habilidades para comunicar e informar a los afectados.

11.2 Necesidades sanitarias

En el ámbito sanitario, las necesidades fundamentales se relacionan con la mejora del proceso y la demora diagnóstica, y la estandarización del control, el seguimiento y, en lo posible, los tratamientos, así como con la consideración de estas enfermedades como crónicas.

11.2.1 Diagnósticas

11.2.1.1 ATENCIÓN PRIMARIA

Las malformaciones cráneo-cervicales cursan con diversos síntomas, de modo discontinuo, lo que complica más su diagnóstico. Pocos médicos de atención primaria conocen bien estas enfermedades y pueden diagnosticarlas. Al no encontrar un diagnóstico que justifique su sintomatología, los pacientes son derivados a diferentes especialistas, incluso muchas veces a salud mental, y hasta que no se realiza la RM no se confirma el diagnóstico de la enfermedad.

Debido a estas circunstancias, el enfermo presenta un deterioro neurológico cada vez mayor y pierde su autoestima. En este peregrinaje de especialista en especialista, el paciente no resuelve su problema y sufre frustraciones y ansiedad, ya que se siente solo. Además, la familia deja de creer que los síntomas son causas de una enfermedad física y ya no lo apoyan, lo que agrava las circunstancias sociosanitarias.

Esta secuencia no resuelve la situación del enfermo, sino que la empeora, aumenta la carga de enfermedad y encarece los gastos al sistema sanitario.

Es necesario que los profesionales, especialmente los de atención primaria, aprendan a identificar los síntomas más característicos de las malformaciones cráneo-cervicales más frecuentes (Chiari tipo I y siringomielia) a fin de alcanzar la sospecha diagnóstica temprana y derivar oportunamente a los pacientes para confirmar el diagnóstico.

Se debería informar a todos los médicos de atención primaria del ámbito nacional acerca de estas patologías y sus principales signos de sospecha, que variarán en función de la edad, para lograr un diagnóstico más temprano.

11.2.1.2 ATENCIÓN ESPECIALIZADA

Los profesionales de atención primaria derivan a estos enfermos, en el mejor de los casos, a los servicios de neurología. Los neurólogos conocen los síntomas más característicos de

esta enfermedad: cefalea en zona occipital, falta de equilibrio, vértigo, dolor en cervicales y disociación termoalgésica. Sin embargo, los afectados tienen otros síntomas diversos comunes que son poco valorados por la mayoría de los neurólogos, aunque especialmente valorados por los expertos a la hora de indicar las pruebas diagnósticas de confirmación.

Ante esta situación, se considera necesario identificar los síntomas más frecuentes de estos pacientes e incrementar la formación de los especialistas en estos aspectos.

11.2.2 Asistenciales y terapéuticas

Actualmente no hay consenso entre los especialistas sobre el origen de la enfermedad ni tampoco sobre el modo de afrontarla, controlarla y tratarla. Obviamente, esta situación se ve favorecida por la falta de evidencia científica contrastada e irrefutable en cuanto a la eficacia de las intervenciones terapéuticas en el campo de la neurocirugía, la rehabilitación y el alivio del dolor.

El enfermo y su entorno observan la manera en que cada neurocirujano les recomienda tratamientos diferentes. Mientras que algunos apoyan la intervención, otros no lo hacen o la recomiendan con diferentes técnicas, lo que genera desconcierto y desconfianza, e incluso miedo, en el enfermo y en su familia. Cuando el paciente no sabe cuál es la mejor decisión, o a qué médico hacer caso, o cuál es la mejor técnica, se siente perdido y no entiende bien los términos. Esto, unido al diagnóstico de una enfermedad neurológica, suele generar indecisión, angustia, ansiedad y depresión.

Otro problema surge tras la operación ya que el neurocirujano no suele interactuar con otros especialistas. La cirugía del Chiari y de la siringomielia sirve sobre todo para detener la progresión de la enfermedad. El neurocirujano pocas veces deriva a estos enfermos a rehabilitación o a la unidad del dolor. En algunos casos se necesitan los cuidados de otros profesionales para mejorar su calidad de vida.

Un aspecto especialmente importante es que estas malformaciones cráneo-cervicales afectan en general a las mujeres y se debate su origen genético en algunas formas de presentación. Por ello, algunas mujeres en edad fértil se preguntan si podrían transmitir a sus hijos la enfermedad, si existe algún riesgo para ellas durante el embarazo y, por último, cuál es la mejor forma de dar a luz para evitar que los síntomas empeoren.

Tampoco se debe olvidar que en los casos de diagnóstico infantil la forma de manifestación de la enfermedad tiene características especiales, distintas de las del adulto, como llanto persistente.

Es necesario que los médicos que están relacionados con esta patología aborden de forma integral el seguimiento y el tratamiento de los pacientes, y se organicen equipos interdisciplinarios conformados por todos los profesionales que puedan ayudar a aumentar la calidad de vida de los pacientes, considerando especialmente a fisioterapeutas, rehabilitadores, especialistas del dolor, psicólogos, etc.

También se debería verificar la utilidad de los diferentes tratamientos complementarios de soporte e incluirlos en la cartera de servicios del sistema público de salud, siempre y cuando se demuestre que su uso es beneficioso para el paciente.

11.2.3 Consideración de enfermedades crónicas

Algunos afectados se ven obligados a tomar medicación de por vida para controlar su sintomatología (analgésicos, antiinflamatorios, miorrelajantes, ansiolíticos, etc.), o a usar pañales. Esto supone un considerable gasto familiar en productos farmacéuticos, lo que se podría disminuir sustancialmente si se otorgara a estas patologías la calificación de enfermedades crónicas y se reconocieran los derechos propios de ellas.

Además, en la mayoría de las ocasiones, los pacientes recurren de por vida a fisioterapeutas, osteópatas o acupunturistas para aliviar sus dolores, lo que aumenta la carga económica que soportan.

11.3 Necesidades de apoyo a la integración

El paciente debe restablecer, en lo posible, su función dentro de la sociedad. Para ello, necesita apoyos que le permitan integrarse a los diferentes roles sociales, pero con la nueva situación de enfermo y, en ocasiones, de dependencia. Esto deberá ser considerado desde diferentes aspectos: sociales, educativos, laborales y de relación. Por otra parte, es necesario que se adecuen la legislación y las normativas actuales para que se consideren estas enfermedades como posible causa de discapacidad y de invalidez.

11.3.1 Aspectos sociales

Dada la variabilidad ya comentada de estas enfermedades, no todos los afectados se encuentran en el mismo estadio, por lo que hay un espectro amplio y diverso de necesidades. Según el caso, los afectados:

- No dependen de terceras personas y pueden seguir su vida laboral y familiar de forma independiente, aunque limitados por los síntomas y el tratamiento. En este caso, necesitan apoyo biopsicosocial.

- No dependen de terceras personas, pero no pueden desarrollar su actividad profesional, lo que genera gran preocupación sobre el futuro propio y el de sus familia. En este caso necesitan, además del apoyo biopsicosocial, un apoyo laboral, rehabilitador y, en muchos casos, debido a la inactividad laboral, recursos económicos.

- Dependen de terceras personas y, por supuesto, no pueden desarrollar ninguna actividad laboral. Se ha observado que, en la mayoría de los enfermos que llegan a este deterioro, el diagnóstico ha sido tardío o la cirugía no resolvió el problema. En este caso necesitan apoyo biopsicosocial, laboral, rehabilitador, recursos económicos y, además, ayuda a domicilio y orientación familiar en todos los casos.

11.3.2 Aspectos educativos

Los aspectos educativos no se restringen a la educación durante la formación ya que, si se pretende una verdadera integración del enfermo en la sociedad, se deberá también educar a los diferentes actores (e.g., profesionales sanitarios, familiares, amigos) para que brinden apoyo eficaz. No hay que olvidar el rol de los medios de comunicación, como educadores y divulgadores de esta situación.

Aunque no es frecuente la sintomatología en niños y jóvenes con malformaciones cráneo-cervicales, cuando ésta se manifiesta, los afectados quedan en desventaja frente al resto de los alumnos. En estos casos, es necesario que se faciliten los recursos adecuados para:

- Dotar de los elementos personales y materiales previstos por la legislación educativa, dirigidos a aplicar y potenciar las medidas de refuerzo y apoyo.

- Facilitar la flexibilización en las exigencias y tiempos académicos, adaptando los métodos educativos y orientando las experiencias y aprendizajes en función de las características personales.

- Facilitar al máximo el contacto de los padres con el tutor, el orientador y, cuando corresponda, con el equipo docente.

- Promover, en los casos más graves, la ejecución de tareas con personal de apoyo.

El sistema educativo no está preparado para apoyar a los alumnos con determinadas ER, por lo que ellos representan la víctima olvidada, especialmente si la enfermedad supone algún tipo de deficiencia de fácil identificación. Desconocer absolutamente las características de las ER retarda el avance y la creación de clases adaptadas para estos chicos y la adecuada atención que esto conlleva.

Se necesita una educación no discriminatoria, con las ayudas pedagógicas necesarias para cada caso, sin aislar al alumno del grupo al que pertenece.

Se debería preparar a los profesionales docentes (profesorado y equipos de orientación), mediante cursos específicos sobre la problemática de las ER.

11.3.3 Aspectos laborales

Como en toda enfermedad crónica, que puede generar dependencia, la integración absoluta del afectado en su rol laboral planteará en muchas ocasiones una serie de dificultades que deberán ser atendidas. Los aspectos más importantes por subsanar son las dificultades en el acceso al empleo, la flexibilidad de los horarios y la adaptación del puesto de trabajo.

11.3.3.1 ACCESO AL PUESTO DE TRABAJO

Aunque la ley actualmente fomenta el empleo de personas discapacitadas, en realidad éstas encuentran grandes dificultades para ser seleccionadas y comprendidas. Aunque las malformaciones cráneo-cervicales no sean evidentes, el

paciente padece diversos síntomas, como muchos dolores, inestabilidad en la marcha y, en algunos casos, incontinencia. Por eso, en ocasiones ocultan su minusvalía y aceptan puestos inadecuados para su patología.

Independientemente de su preparación y competencia profesional, algunos afectados están en franca inferioridad con respecto a la población sana. Esto se debe a la percepción negativa, muchas veces infundada, que los empleadores tienen sobre la influencia de las limitaciones del paciente en el rendimiento laboral, lo que se puede transformar en una auténtica “marginación laboral”. Incluso en muchos casos los propios compañeros no los apoyan pues creen que no siempre están justificados los síntomas referidos o las licencias laborales que los pacientes a veces requieren.

Es necesario que las políticas de apoyo al empleo sean más sensibles a esta situación.

11.3.3.2 HORARIOS

Las empresas deberían ofrecer a los afectados mayor flexibilidad en los horarios laborales. Esto también debería aplicarse a los familiares, cuando sea necesario, ya sea por casos de niños o de personas con gran dependencia (la ley española contempla la existencia de los cuidadores de niños y adultos con reducciones de jornadas y excedencias.)

Se aconseja respetar en todo momento el periodo de descanso entre turnos, para evitar la fatiga física que empeora la sintomatología de los pacientes.

11.3.3.3 ADAPTACIÓN DEL PUESTO DE TRABAJO

En el caso de afectados con discapacidad para desempeñarse en su puesto de trabajo, se deberán realizar las valoraciones ergonómicas oportunas para minimizar el menoscabo derivado de la discapacidad en el desarrollo de la tarea.

11.3.3.4 INVALIDEZ

La gran mayoría de estos enfermos padecen deterioros físicos y a veces psíquicos que son poco valorados y en ocasiones ignorados a la hora de solicitar la incapacidad laboral por invalidez o minusvalía.

En España, al igual que en otros países, las prestaciones económicas se adjudican según el grado de minusvalía. Si el médico no conoce la enfermedad, su informe no reflejará las necesidades del afectado. Por eso, una de las reivindicaciones de los afectados por Chiari y siringomielia es ser atendidos por médicos que conozcan estas patologías. El problema de estos enfermos se plantea a la hora de que les emitan informes adecuados, y reaparece al presentar estos informes en el Centro base donde enfrentan nuevamente a médicos que desconocen estas enfermedades. Los médicos que los examinan ignoran las consecuencias y, según el Centro base, se asigna una u otra puntuación. Esto genera diferencias notables en las calificaciones que se otorgan, generalmente de forma subjetiva, a los afectados.

Se requieren médicos con formación más específica con mayor objetividad al evaluar las minusvalías, para que las evaluaciones resulten más homogéneas y ajustadas a la realidad. Como ejemplo de logro, basta citar el caso de los enfermos jóvenes asintomáticos de Chiari tipo I en quienes, tras un traumatismo, se desencadena la sintomatología. Gracias a la insistencia de varios afectados y de sus abogados, actualmente se ha creado jurisprudencia que declara que, incluso en casos de enfermedad congénita, el Chiari tipo I puede ser asintomático de por vida y, si después de un traumatismo se desencadenan los síntomas, éstos deben considerarse originados en ese traumatismo.

11.3.4 Aspectos normativos

En la línea de lo comentado anteriormente, parece necesario adecuar la normativa no sólo para que la enfermedad sea considerada crónica, sino también para establecer las distintas ayudas de integración que precisa el afectado.

11.4 Necesidad de apoyar el asociacionismo útil

Las asociaciones cumplen, en muchas ocasiones, funciones para las que existe un “vacío” por parte del Sistema Público o que éste simplemente no puede afrontar. Por esta razón, las asociaciones son actualmente un eje prioritario de ayuda al afectado. Una necesidad evidente es la ayuda estructurada, coherente y real a las asociaciones de pacientes, ya que en realidad se prestan más ayudas y atención a las grandes alianzas de pacientes, federaciones, fundaciones y otras entidades de tercer nivel, cuya tarea en ocasiones parece tener como objetivo abordar funciones propias de la administración, como el diseño de políticas de asistencia y de investigación.

11.5 Resumen de necesidades sociosanitarias

Se identifica de esta forma la necesidad de consensos en los diferentes aspectos sanitarios y sociales, y de apoyo a la integración, tanto en el ámbito educativo como laboral. Por encima de todas estas necesidades, que varían en función del médico de la CCAA y de la Administración, se identifica la necesidad de uniformar criterios de actuación relativos a todos los aspectos que rodean al afectado y a su entorno.

12. Referencias bibliográficas

1. García-Calvente MM, Mateo-Rodríguez I, Gutiérrez P: *Cuidados y cuidadores en el sistema informal de salud*. Granada: Escuela Andaluza de Salud Pública, 1999.
2. Durán MA: El tiempo y la economía española. *ICE* 1991, 695:9-48.
3. Jordan B: *Value for caring*. London: King Edward's Hospital Fund for London, 1990.
4. Cleland J: Contribution to the study of spina bifida, encephalocele and anencephalus. *Journal of Anatomy and Physiology*, 1883, 17: 257.
5. H. Chiari: Über Veränderungen des Kleinhirns infolge von Hydrocephalie des Grosshirns. *Deutsche medizinische Wochenschrift*, Berlin, 1891, 17: 1172-1175.

6. Arnold J: Myelocyste, Transposition von Gewebskeimen und Sympodie. Beiträge zur pathologischen Anatomie und zur allgemeinen Pathologie, 1894, 16: 1-28.
7. Miralles A, González-Llanos F, Isla A, Diez-Tejedor E: Siringomielia. Impresión basilar. *Medicine* 1998, 7(97):4512-9.
8. Milhorat TH, Capocelli AL (h), Anzil AP, Kotzen RM, Milhorat RH: Pathological basis of spinal cord cavitation in syringomyelia: analysis of 105 autopsy cases. *J Neurosurg* 1995, 82:802-12.
9. Carmel PW: Management of the Chiari malformation in childhood. *Clinical Neurosurgery* 1983, 30(385):406.
10. Gardner WJ, Bell HS, Poolos PN, Dohn DF, Steinberg M: Terminal ventriculostomy for syringomyelia. *J Neurosurg* 1977, 46:609-17.
11. Tamaki N, Nagashima T: Hydrosynamics of syringomyelia. *Rinsho Skenkeigaku* 1995, 35(1398):1399.
12. Williams B: On the pathogenesis of syringomyelia: a review. *J Bone Joint Surg J R Soc Med* 1980, 73:798-806.
13. Williams B: Progress in syringomyelia. *Neuro Res* 1986, 8:130-45.
14. Ventureyra EC, Asís HA, Vassilyadi M: The role of cine flow MRI in children with Chiari I malformation. *Childs Nerv Syst* 2003, 19:109-13.
15. Navarro R, Olavarría G, Seshadri R, Gonzales-Portillo G, McLone D G, Tomita T: Surgical results of posterior fossa decompression for patients with Chiari I malformations. *Childs Nerv Syst* 2004, 20:349-56.
16. Sahuquillo J, Rubio E, Poca M, Rovira A, Rodríguez A, Cervera C: Posterior fossa reconstruction: a surgical technique for the treatment of Chiari I malformation and Chiari/Siringomyelia complex. Preliminary results and magnetic resonance imaging. Quantitative assessment of hindbrain migration. *Neurosurgery* 2006, 35:874-85.
17. Sindou M, Chávez-Machuca J, Hashish H: Cranio-cervical decompression for Chiari type I-malformation, adding extreme lateral foramen magnum opening and expansile duroplasty arachnoid preservation. Technique and long-term functional results in 44 consecutive adult cases. Comparison with literature date. *Acta Neurochir (Wien)* 2002, 144(10):1005-19.
18. Suzuki M, Davis C, Symon L, et al: Syringoperitoneal shunt for treatment of cord cavitation. *J Neurol Neurosurg Psychiatr* 1985, 48:620-7.
19. Batzdorf U: Primary spinal syringomyelia. *J Neurosurg Spine* 2005, 3:429-35.
20. Dworking GE, Staas WE: Posttraumatic Syringomyelia. *Arch Phys Med Rehabil* 1985, 66:329-31.
21. Sgouros S, Williams B: Management and outcome of posttraumatic syringomyelia. *J Neurosurg* 1996, 85:197-205.
22. Watson N: Ascending cystic degeneration of the cord after spinal cord injury. *Paraplegia* 1981, 19:89-95.
23. Klekamp J, Samii M, Tatagiba M, Sephermia A: Syringomyelia in association with tumours of the posterior fossa. Pathophysiological considerations, based on observations on three related cases. *Acta Neurochir (Wien)* 1995, 137:38-43.
24. Samii M, Klekamp J: Surgical result of 100 intramedullary tumors in relation to accompanying syringomyelia. *Neurosurg* 1994, 35:865-73.
25. Wiffen P, Collins S, McQuay H, Carroll D, Jadad A, Moore A: Fármacos anticonvulsivantes para el dolor agudo y crónico (Revisión Cochrane traducida). En la *Biblioteca Cochrane Plus* Número 2. Oxford: Update Software Ltd; 2006. [http://www.update-software.com]. (Traducida de The Cochrane Library, 2006 Issue 2. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.)
26. Wiffen PJ, McQuay HJ, Moore RA: Carbamazepina para el dolor agudo y crónico (Revisión Cochrane traducida). En la *Biblioteca Cochrane Plus* Número 1. Oxford: Update Software Ltd; 2006. [http://www.update-software.com]. (Traducida de The Cochrane Library, 2006 Issue 1. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.)
27. Wiffen PJ, McQuay HJ, Edwards JE, Moore RA: Gabapentina para el dolor agudo y crónico (Revisión Cochrane traducida). En la *Biblioteca Cochrane Plus* Número 1. Oxford: Update Software Ltd; 2006. [http://www.update-software.com]. (Traducida de The Cochrane Library, 2006 Issue 1. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.)
28. González-Escalada JR: Pregabalin for the management of peripheral neuropathic pain. *Rev Soc Esp Dolor* 2005, 12:169-80.
29. Canavero S, Bonicalzi V, Paolotti R: Lack of effect of topiramate for central pain. *Neurology* 2002, 58(5):831-2.
30. Saarto T, Wiffen PJ: Antidepresivos para el dolor neuropático (Revisión Cochrane traducida). En la *Biblioteca Cochrane Plus* Número 1. Oxford: Update Software Ltd; 2006. [http://www.update-software.com]. (Traducida de The Cochrane Library, 2006 Issue 1. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.)
31. Wernicke J, Rosen AS, Lu Y, et al: Superiority of Cymbalta over placebo in the treatment of the diabetic neuropathic pain demonstrated in two studies. Presentado en: *American Diabetes Association 64th Scientific Sessions*, Junio 4-8, 2004. Orlando, Fla. Abstract 104-OR, 2004.
32. Challapalli V, Tremont-Lukats IW, McNicol ED, Lau J, Carr DB: Administración sistémica de agentes anestésicos locales para aliviar el dolor neuropático (Revisión Cochrane traducida). En la *Biblioteca Cochrane Plus* Número 1. Oxford: Update Software Ltd; 2006. [http://www.update-software.com]. (Traducida de The Cochrane Library, 2006 Issue 1. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.)
33. Duhmke RM, Cornblath DD, Hollingshead JRF: Tramadol para el dolor neuropático (Revisión Cochrane traducida). La *Biblioteca Cochrane Plus* Número 1. Oxford: Update Software Ltd; 2006. [http://www.update-software.com]. (Traducida de The Cochrane Library, 2006 Issue 1. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.)
34. Gilron I, Bailey JM, Tu D, et al : Morphine, gabapentin, or their combination for neuropathic pain. *N Engl J Med* 2005, 352:1324-34.
35. Favez K, Juan-Diego H, Oscar A de LC: Methadone in the management of intractable neuropathic noncancer pain. *Can J Neurol Sci* 2005, 32(3):271-2.
36. Uhle E-I, Becker R, Gatscher S, Bertalanffy H: Continuous Intrathecal Clonidine Administration for the Treatment of Neuropathic Pain. *Stereotact Funct Neurosurg* 2000, 75:167-75. [http://www.rxlist.com/cgi/generic/baclofen_cp.htm].
37. Mailis-Gagnon A, Furlan AD, Sandoval JA, Taylor R: Estimulación de la médula espinal para el dolor crónico (Revisión Cochrane traducida). En la *Biblioteca Cochrane Plus* Número 2. Oxford: Update Software Ltd; 2006. [http://www.update-software.com]. (Traducida de The Cochrane Library, 2006 Issue 2. Chichester, UK: John Wiley & Sons, Ltd.)
38. Fernández Cervantes R: Diagnóstico fisioterápico. VIII Jornadas Nacionales de Fisioterapia en Atención Primaria. *Artyplan*; 2004.
39. Viel E: El método Kabat. *Facilitación neuromuscular propioceptiva*. Barcelona: Masson, 1994.

41. Bobath B: *Hemiplejía del adulto. Evolución y tratamiento*, 3ª edición. Buenos Aires: Panamericana, 1993.
42. Davies P: Pasos a seguir. *Tratamiento integrado de pacientes con hemiplejía*, 2ª edición. Madrid: Panamericana, 2003.
43. Paeth B: *Experiencias con el Concepto Bobath. Fundamentos, tratamientos y casos*, 2ª edición. Madrid: Panamericana, 2006.
44. Perfetti C, Jiménez D, Ghedina R: *El ejercicio terapéutico cognoscitivo para la reeducación motora del hemipléjico adulto*. Barcelona: EdikaMed, 1999.
45. Sutherland WG: *The cranial bowl* 2ª edición. Indianapolis: Cranial Academy; 1948. (1ª ed. Minneapolis: Mankato, 1939).
46. Upledger JE: *Terapia craneo sacra II, más allá de la duramadre*. 2ª edición. Badalona: Ed. Paidotribo, 2006.
47. Busquet L: *La osteopatía craneal*. 3ª edición. Badalona: Ed. Paidotribo, 2006.
48. Bienfait M: *Bases Fisiológicas de la terapia manual y de la osteopatía*. 3ª edición. Badalona: Ed. Paidotribo; 2006.
49. Pilat A: *Terapias miofasciales: Inducción miofascial, aspectos teóricos y aplicaciones clínicas*. Madrid: McGraw-Hill-Interamericana, 2003.
50. Rolf IP: *Rolfing: The Integration of Human Structures*. Nueva York: Harper and Row, 1978.
51. Berciano Blanco J, Oterino Durán A, Pascual Gómez J: Mecanismo del pistón en el desarrollo de la siringomielia. *Medicine* 1998, 7(89):4.166-4.170.
52. Marquardt G: Intracranial pressure monitoring and prognosis in traumatic brain injury, in *Advances in the diagnosis treatment of traumatic brain injury. Kli & Go* 1998, S5:21.
53. Muhonen MG, Menezes AH, Sawin PD, Weinstein SL: Scoliosis in pediatric Chiari malformations without myelodysplasia. *Neurosurg* 1992, 77:69-77.
54. Jacob RP, Rhoton JAL: The Chiari I malformation. En Anson JA, Benzel EC, Awad IA, editores: *Syringomyelia and the Chiari malformations*. 1ª edición. Park Ridge, Illinois: *The American Association of Neurological Surgeons*, 1997.
55. Royo-Salvador MB. Platibasia, impresión basilar, retroceso odontoideo, kinking del tronco cerebral, etiología común con la siringomielia, escoliosis y malformación de Arnold-Chiari idiopáticas. *Rev Neurol* 1996, 24:1241-50.
56. Roth M: Idiopathic scoliosis from the point of view of the neuro-radiologist. *Neuroradiology* 1981, 21:133-8.
57. Watson DH, Trott PH: Cervical Headache: An investigation of natural head posture and upper cervical flexor muscle performance. *Cephalalgia* 1993, 13:272-82.
58. Sepic SB, Gardner GM: Roentgenographic findings of the cervical spine in asymptomatic people. *Spine* 1986, 6:591-694.
59. Pischinger A: *Matrix and matrix regulation: Basis for a holistic theory in medicine*. Bruselas: Haug International, 1991.
60. Wagner EH, Glasgow RE, Davis C, Bonomi AE, Provost L, McCulloch D, et al: Quality improvement in chronic illness care: a collaborative approach. *Jt Comm J Qual Improv* 2001, 27(2):63-80.
61. Wiecha J, Pollard T: The Interdisciplinary eHealth Team: Chronic Care for the Future. *J Med Internet Res* 2004, 6(3):e22.
62. Servicio de Pediatría Hospital Universitario "Marqués de Valdecilla", Universidad de Cantabria: Necesidades de los pacientes pediátricos con enfermedades raras y de sus familias en Cantabria. *Documentos* 69/2005. Madrid: Real Patronato sobre Discapacidad. Ministerio de Trabajo y Asuntos Sociales, 2005.
63. García-Ribes M, Gaite Pindado L: El médico de familia ante las enfermedades raras: un nuevo desafío para la coordinación asistencial. *Atención Primaria* 2005, 36(1):243.
64. Di Lorenzo N, Caccionla F: Adult syringomyelia. Classification, pathogenesis and therapeutic approaches. *J Neurosurg Sci* 2005, 49(3):65-72.
65. García-Ribes M, Ejarque I, Arenas E, Martín V. Nuevos retos: el médico de familia ante las enfermedades raras. *Atención Primaria* 2006, 37(7):369-70.
66. Molina Linde JM, Iáñez Velasco MA, Iáñez Velasco B: El apoyo social como modulador de la carga del cuidador de enfermos de Alzheimer. *Psicología y Salud* 2005, 15(1):33-43.
67. Spitze G, Logan JR, Robinson J: Family structures and change in living arrangements among elderly no married parents. *J Gerontol* 1992, 47(6):S289-S296.

