

Artículo original

## COMPRESIÓN BULBOMEDULAR EN LA ACONDROPLASIA

B. Mantese, F. Sosa, P. Giraudo y J. Monges

Hospital de Pediatría Juan P. Garrahan. Servicio de Neurocirugía

### RESUMEN

La acondroplasia es una displasia esquelética caracterizada por una alteración en la osificación endocondral causada por un defecto en el receptor del factor fibroblástico tipo III. Los signos clínicos incluyen macrocefalia, megalocéfalia e hipoplasia de la base de cráneo. Son sus manifestaciones comunes, baja estatura, acortamiento de las extremidades, tronco largo, exagerada lordosis lumbar, rasgos faciales típicos. Se trataron ocho pacientes de una serie de cien con descompresión quirúrgica del agujero occipital por compresión bulbo-cervical, efectuándose potenciales evocados somatosensitivos intraoperatorios en tres y ecografía en uno.

**Palabras clave:** acondroplasia, compresión bulbomedular, descompresión quirúrgica.

### ABSTRACT

Achondroplasia is a skeletal displasia characterised by alteration in the endochondral ossification caused by a defect in the receptor of type III fibroblast factor. Clinical signs include: Macrocephaly with megaloccephaly and hypoplasia of the skull base. Common manifestations are short stature with shortened extremities and large trunk, exaggerated lumbar lordosis and coarse facial features with the diagnosis of achondroplasia. From 1992 to now, we evaluated 100 out patients with the diagnosis of achondroplasia, to analyse neurosurgical complications of these 8 presented with cervicomedullary compression. All patients underwent surgical decompression of the foramen magno intraoperative somatosensitive evoked. Potentials were performed in three patients and echography of the cervicomedullary junctions in one.

**Key words:** Achondroplasia, bulo-medular compression, surgical decompression

### CONCEPTO

Se define acondroplasia como un trastorno sistémico, genéticamente determinado, consistente en un defecto de la osificación endocondral, que da lugar a una talla bajo disarmónica.

En una displasia fisaria por fallo congénito del cartilago proliferativo, lo que condiciona un hipocrecimiento con alteraciones óseas en dicha zona cartilaginosa y en la tunelización ósea.

La talla baja por acortamiento y engrosamiento tubular de los huesos largos, además de anomalías secundarias.

### FRECUENCIA Y GENÉTICA

La acondroplasia es la más frecuente de las displasias congénitas del esqueleto. Actualmente no se pone en duda su transmisión autosómica dominante, aunque en un 80%-85% de los casos se presentan como formas esporádicas.

La acondroplasia es una entidad cuya herencia autosómica dominante se presenta en un 80% como mutación nueva, con padres sanos.

El defecto básico es una alteración en la osificación endocondral causada por la mutación del Receptor del Factor de crecimiento del Fibroblasto tipo 3, mapeado en el cromosoma 4 p. 16.

Para caracterizar la mutación causante se debe efectuar un estudio de biología molecular (ADN de linfocitos).

Hansen, H.G. y Widemann llevando a cabo una estricta selección diagnóstica han fijado la frecuencia de la acondroplasia respecto a la población general en 1,1 - 1,8 casos por cada 100.000 nacimientos cifra que corre paralela con la valoración de la mutación genética señalada.

### POBLACIÓN Y MÉTODO

Se revisaron las historias clínicas de ocho pacientes que requirieron de cirugía descompresiva de la charnela occipitoatloidea, atendidos en el Hospital Garrahan entre los años 1992 y 1998.

Definimos a la compresión bulbomedular radiológica como a la asociación de foramen magno pequeño en sus diámetros sagitales y transversos. Además de uno de los siguientes signos: a) pérdida del espacio subaracnoideo perimedular; b) sobrecrecimiento del hueso occipital en la cresta occi-

pital interna y basioccipital; c) impronta bulbomedular; d) desplazamiento posterior de la odontoides.

Los signos funcionales son la presencia de apneas centrales o debilidad de miembros superiores, hiperreflexia o clonus persistente. La hipotonía es un signo de poco valor ya que esta presente en todos los niños con este síndrome.

Los estudios funcionales comprendieron potenciales evocados somatosensitivos de los cuatro miembros y polisomnográfico de sueño.

### RESULTADOS

Se presentan ocho pacientes, seis varones y dos mujeres, con patología del foramen magno; estenosis del mismo; sin platibasias e invaginación basilar en un caso. El resumen de los hallazgos se enumeran en la Tabla 1. Las edades de los pacien-

**Tabla 1. Hallazgos**

Hallazgos radiológicos	Caso 1	Caso 2	Caso 3	Caso 4	Caso 5	Caso 6	Caso 7	Caso 8
Sexo	M	M	M	M	M	F	F	M
Fecha nac.	20-11-97	17-9-94	15-8-97	10-10-95	25-11-96	21-12-98	12-8-92	1-9-92
Foramen magno pequeño	+	+	+	+	+	+	+	+
Pérdida del espacio subaracnoideo		+	Sólo posterior	+	+	+	+	+
Sobrecrecimiento occipital	+	+	+	+	+	+	+	+
Impronta bulbomed.	+	+	+	+	+	+	+	+
Desplazamiento de la odontoides	-	-	-	-	+	-	-	-
Mielomalacia	?	+	-	+	+	+	+	+
							Isquemia bulbomed.	
<b>Funcional neurológico</b>								
Asimetría	simétrico	asimétrico	simétrico	asimétrico	simétrico	hemiparesia	Paraplejía	Cuadriplejía
Rot. vivos o clonus	+	++	-	+	+	+	-	-
Debilidad de MM. SS.	+	+	-	+	+	+	+	++
Apneas	Probables	-	-	-	-	-	-	+
Pess	Alterados	Alterados	Normales	Alterados	Alterados	Alterados	Alterados	Alterados
Cirugía descompresiva	11 meses	4 años	14 meses	7 meses	10 meses	7 años	3 años	2 años

tes están comprendidas entre 7 meses y 7 años.

Compresión bulbomedular en todos ellos.

Los pacientes graves desde el punto de vista pulmonar fueron seis, con antecedentes de neumonía a repetición y alteración en la saturación de oxígeno. Los casos 1, 3, 5, 6, 7 y 8.

Cuatro pacientes previamente a la cirugía requirieron ARM; en dos de ellos por intubación prolongada fue necesario efectuar traqueostomía.

El caso 3 presentó un compromiso respiratorio central, sin síntomas piramidales y potenciales evocados normales para la edad, tanto prequirúrgicos como intraoperatorios. El compromiso solamente era compresión posterior con borramiento perimedular posterior del espacio subaracnoideo espinal. El paciente fue extubado a las 24 horas de la cirugía.

Los hallazgos neurológicos encontrados fueron clonus, Babinski y debilidad de miembros superiores en cuatro de ellos. Un caso con hemiparesia faciobraquiocrural, otro con cuadriplejía flácida aguda postraumática y un caso con paraparesia que empeora en el postoperatorio inmediato recuperándose de una cuadriplejía. Actualmente presenta una paraplejía constatándose por IRM cervical una isquemia medular.

## Radiología

**Cráneo:** aumento del tamaño de la bóveda, prominencia frontal y parietal. La base craneal es pequeña por cierre precoz de la sutura esfenooccipital, con ángulo basal inferior a 115°).

En la tomografía se visualiza el foramen pequeño, una impresión basilar y la estrechez del canal raquídeo.

Otros signos radiológicos son: hundimiento de la raíz nasal, la hipoplasia del maxilar superior y un discreto grado de prognatismo.

Nosotros estudiamos con TAC el foramen magno y con IRM cortes sagitales donde se visualiza la compresión medular; desaparición del espacio subaracnoideo espinal y focos de mielomalacia. También se realizaron: a) Rx simple frente, perfil y transoral; b) Tomografía lineal de columna cervical; c) Reconstrucción tridimensional de la charnela occípitoatloidea d) TAC de cerebro; e) IRM de cerebro y columna total y f) Cisternografía radioisotópica SPECT.

El pronóstico prequirúrgico fue independiente de los hallazgos neurorradiológicos excepto los mostrados por la IRM. en aquellos casos de mielomalacia. Como todos los forámenes eran patológicos mayor de 3 d. s. no fueron significativos para

la decisión quirúrgica ya que el síndrome así lo posee.

## DISCUSIÓN

### Hidrocefalia

Se han propuesto varias hipótesis para explicar la patogenia de la hidrocefalia en pacientes acondroplásicos, incluye estenosis del acueducto de Silvio asociado con deformidad de la base de cráneo<sup>7</sup>.

La circulación del LCR es dificultosa en la cisterna magna causada por la estenosis del foramen magno<sup>3</sup> y la absorción alterada como resultado de la estenosis del foramen yugular.

En todos los pacientes se observó macrocefalia con fontanela persistente, amplia, y abombada. Posteriormente a la cirugía descompresiva del foramen se modifican estos hallazgos.

La TAC revela macrocefalia y ventrículomegalia sin edema periependimario. En nuestra serie uno solo de nuestros pacientes requirió derivación ventrículooperitoneal previa a la cirugía descompresiva<sup>9</sup>.

### Compresión bulbomedular en la acondroplasia

El foramen magno se compone de los huesos exoccipital, supraoccipital y basioccipital. que se desarrollan a través de osificación endocondral. En este síndrome el proceso se altera dando lugar a la compresión y estenosis bulbomedular<sup>13</sup> y ejerciendo una verdadera impronta en la unión bulbomedular que es evaluada mediante TAC e IRM<sup>8,14,15</sup>.

Los estudios neurorradiológicos funcionales muestran que no existe inestabilidad en la charnela occípitoatloidea.

De acuerdo con Hecht et al<sup>6</sup> que siguieron a 701 pacientes desde la infancia hasta más de 75 años, la severidad del cuadro está determinada por el compromiso funcional y no por el radiológico.

El tiempo promedio de vida es de 10 años menos que la edad de la población normal. Hasta los 4 años la principal causa de muerte de pacientes con acondroplasia es la compresión bulbomedular y la muerte súbita. En nuestro estudio, 6 pacientes tenían menos de 4 años. Se aconseja la cirugía descompresiva antes de esta edad porque existe riesgo de muerte súbita. En pacientes mayores de 4 años es recomendable observación clínica y controles periódicos con

mediante potenciales evocados somatosensitivos, IRM de columna cervical y cisternografía radioisotópica.

Nuestro grupo sigue con la unidad de crecimiento y desarrollo desde 1992 hasta 1998 a 100 acondroplásicos y fueron operados el 8%.

La cirugía consta de la osteotomía del arco posterior del atlas y posteriormente de la ectomía del agujero occipital. La complicación existe cuando se ejerce presión sobre la unión bulbomedular con instrumentos comunes por eso nosotros utilizamos un drill de alta velocidad para oradar el hueso y posteriormente extraerlo con cureta. En todos los casos se debe sacar en primer lugar el arco posterior del atlas y las bandas fibróticas densas.

Se efectuó duraplastia en dos pacientes.

## CONCLUSIONES

Se debe realizar la descompresiva mediante osteotomía del arco posterior del atlas y exéresis de la cincha en los casos de agujero Magno estrecho en los cuales es evidente la compresión en la IRM y cuando existan signos clínicos y neurológicos (apnea, síndrome piramidal) y potenciales evocados alterados.

La cirugía debe efectuarse con potenciales evocados intraoperatorios, utilizando un drill de alta potencia para no ejercer con los instrumentos presión en la unión bulbo medular.

La hidrocefalia es un elemento que esta presente siempre pero que en nuestros casos al no tener hipertensión endocraneana no requirieron derivación.

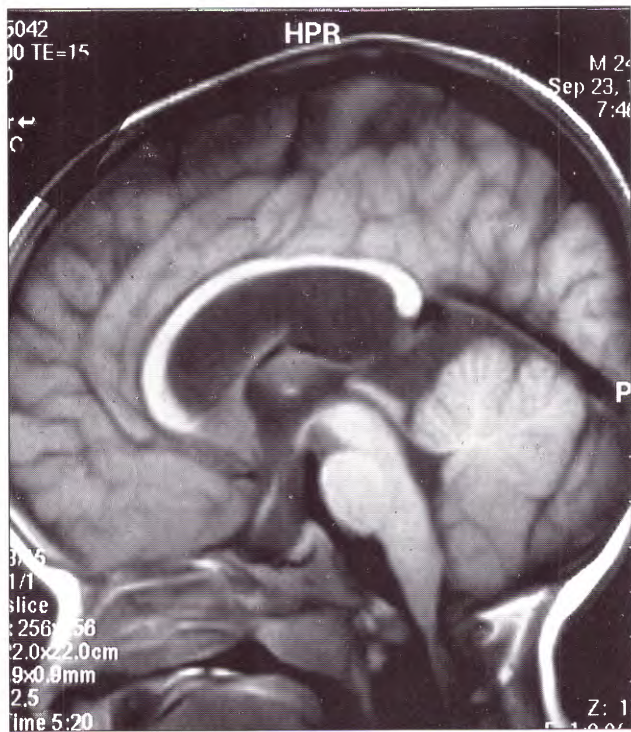
## ICONOGRAFÍA



Caso 4



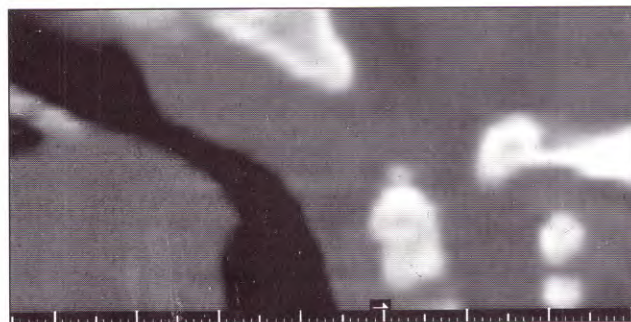
Caso 4. Rx de columna cervical en flexo extensión



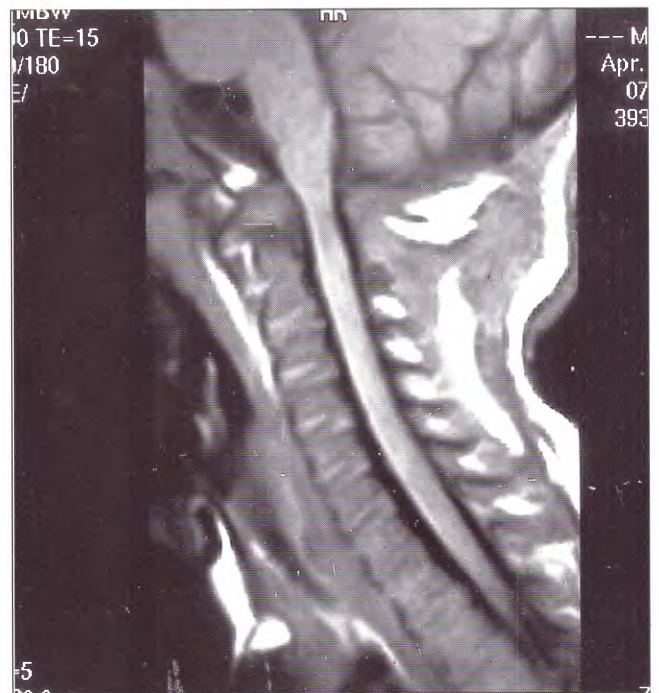
Caso 4. IRM sagital prequirúrgica.



Caso 4. Reconstrucción tridimensional topográfica de la charnela occípito-atloideo-axoidea prequirúrgica.



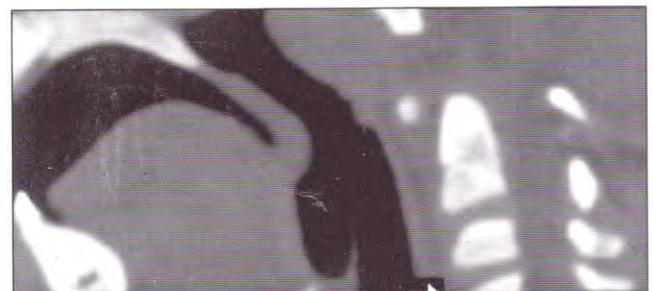
Caso 4. Reconstrucción sagital prequirúrgica.



Caso 4. IRM sagital postquirúrgica.



Caso 4. Reconstrucción tridimensional tomográfica de la charnela occípito-atloideo-axoidea postquirúrgica.



Caso 4. Reconstrucción sagital postquirúrgica.

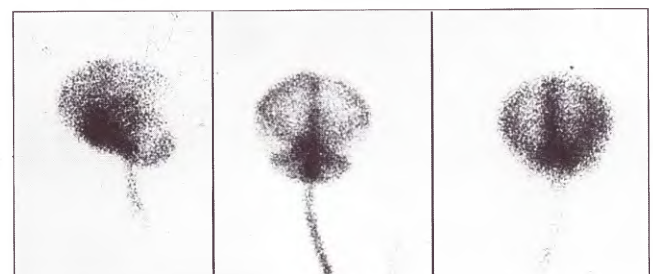
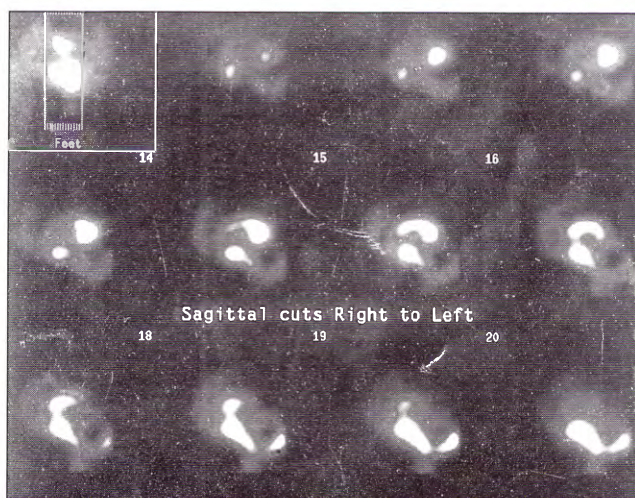


Fig. 7. Caso 4. Cisternografía radioisotópica (24 hs).



Caso 4. SPECT con  $Tn^{99}$ . Alteración de la dinámica de circulación del LCR.

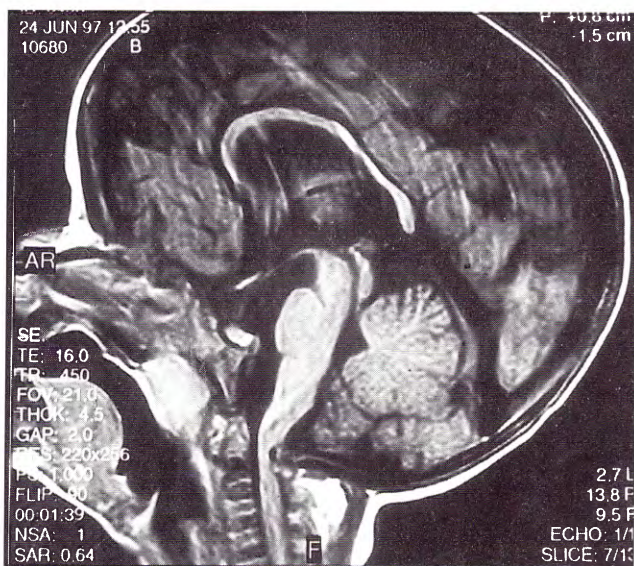


Fig. 10. Caso 5. IRM sagital prequirúrgica. Invaginación basilar. Orificio magno estrecho. Borramiento del espacio subaracnoideo espinal.

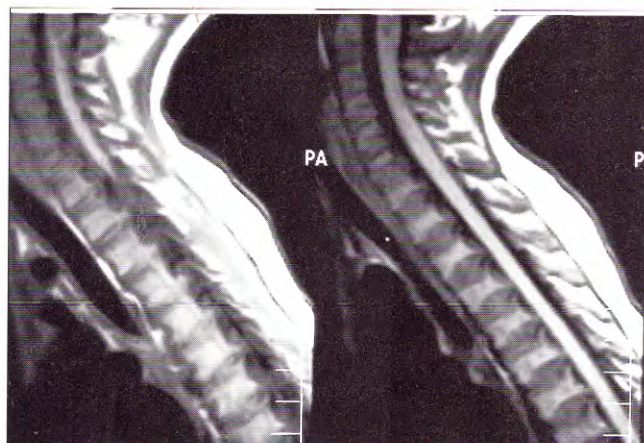


Fig. 9. Caso 2. IRM sagital prequirúrgica. Mielomalacia bulbomedular.

## Bibliografía

1. Cohen ME, Rosenthal AD, Matson DD: Neurological abnormalities in achondroplastic children. *J Pediatr* 71: 367 - 376, 1967.
2. Colamaria V, Mazza C, Beltramello A: Irreversible respiratory failure in an achondroplastic child: the importance of an early cervicomedullary decompression, and a review of the literature. *Brain Dev* 13: 270 - 279, 1991.
3. Dandy WE: Hydrocephalus in chondrodystrophy. *Johns Hopkins Hosp Bull* 32: 5 - 10, 1921.
4. Dennis JP, Rosenberg HS, Alvord EC Jr: Megalencephaly, internal hydrocephalus and other neurological aspects of achondroplasia. *Brain* 84: 427 - 445, 1961.
5. Friedman WA, Mickle PM: Hydrocephalus in achondroplasia: a possible mechanism. *Neurosurgery* 7: 150 - 152, 1980.
6. Hecht JT, Francomano CA, Horton WA: Mortality in achondroplasia. *Am J Genet* 41: 454 - 464, 1987.
7. Jansen M: The causation of the condition known as achondroplasia. *J Anat* 47: 360 - 362, 1912.
8. Kao SCS, Waziri MH, Smith WL: MR imaging of the craniovertebral junction, cranium, and brain in children with achondroplasia. *AJR Am J Roentgenol* 153: 565 - 569, 1989.
9. Lundar T, Bakke SJ, Nornes H: --Hydrocephalus in an achondroplastic child treated by venous decompression at the jugular foramen. *J Neurosurg* 73: 138 - 140, 1990.
10. Reid CS, Pyeritz RE, Kopits SE: Cervicomedullary cord compression in the young children with achondroplasia: value of compressive neurologic and respiratory evaluation. *Basic Life Sci* 48: 199 - 206, 1988.
11. Ryken TC, Menezes AH: Cervicomedullary compression in achondroplasia. *J Neurosurg* 81: 43 - 48, 1994.
12. Steinbok P, Hall J, Flodmark O: Hydrocephalus in achondroplasia: the possible role of intracranial venous hypertension. *J Neurosurg* 71: 42 - 48, 1989.
13. Tomas IT, Frias JL, Williams JL: Magnetic resonance imaging in the assessment of medullary compression in achondroplasia. *Am J Dis Chil* 142: 49 - 47, 1988.
14. Wang H, Rosenbaum AE, Reid CS: Pediatric patients with achondroplasia: CT evaluation of the craniocervical junction. *Radiology* 164: 515 - 519, 1987.
15. Yamada H, Nakamura S, Tajima M: Neurological Manifestations of pediatric achondroplasia. *J Neurosurg* 54: 49 - 57, 1981.