

Síndrome de apnea central del sueño como primera manifestación de malformación de Chiari tipo I

S. Miralbés Terraza^a, A. García Oguiza^a, J. López Pisón^a, I. Sáenz Moreno^a, V. Jiménez Escobar^a, J.L. Peña Segura^a y A. Marco Rived^b

Secciones de ^aNeuropediatría y ^bNeumología Infantil. Hospital Infantil Universitario Miguel Servet. Zaragoza. España.

Introducción

La malformación de Chiari tipo I consiste en el descenso de las amígdalas cerebelosas a través del foramen magno. Con frecuencia es asintomática, pero puede presentar clínica por afectación de cerebelo, troncoencéfalo, porción superior de la médula cervical y pares craneales bajos.

Objetivo

Se presenta nuestra experiencia de 16 años con 16 casos de malformación de Chiari tipo I; sólo en 2 existen síntomas atribuibles a la anomalía de Chiari tipo I, y en una de ellas la primera manifestación clínica consistió en un trastorno respiratorio durante el sueño.

Caso clínico

Niña de 15 años con tos crónica diaria, agravada con el ejercicio, de 5 años de duración. La madre observaba desde hacía 1 año que al dormir la niña roncaba y realizaba repetidamente pausas de apnea. Tenía cefaleas ocasionales e hipersomnolencia diurna. Las exploraciones física y neurológica fueron normales, salvo ausencia de reflejo nauseoso bilateral. El estudio polisomnográfico nocturno evidenció un patrón seudoperiódico con alternancia de pausas de apnea con ciclos de respiraciones profundas, con graves repercusiones gasométricas y sobre la frecuencia cardíaca. La resonancia magnética mostró anomalía de Chiari tipo I. La ventilación mecánica no invasiva supuso una mejoría clínica y gasométrica en la paciente.

Discusión

La descompresión quirúrgica es discutida. Está indicada de forma precoz, antes de que aparezca daño neurológico irreversible. Se asocia con una reducción significativa en el número de apneas centrales y microdespertamientos. Se recomienda en casos sintomáticos o en casos con progresión radiológica de la anomalía de Chiari o de la sirincomielia asociada.

Palabras clave:

Malformación de Chiari tipo I. Apnea central. Síndrome de apnea del sueño.

CENTRAL SLEEP APNEA SYNDROME AS THE FIRST SIGN OF TYPE I CHIARI MALFORMATION

Introduction

Type I Chiari malformation consists on the caudal displacement of cerebellar tonsils through the foramen magnum. It is often asymptomatic, although it may display symptoms as a result of cerebellum, brainstem, high cervical spinal cord or the lower cranial nerve, involvement.

Objective

We report our experience over the last 16 years. We have identified 16 patients with type I Chiari malformation. Only 2 cases showed common type I Chiari symptoms and just one had respiratory disorder as the first clinical sign.

Clinical case

A 15 year old girl presented with a 5 years history of chronic daily cough aggravated by the exercise. Snoring and sleep apnea had been noted by her mother for 1 year. The girl eventually suffered from migraine and diurnal hypersomnolence. The physical and neurological examination was normal with the only exception being the absence of bilateral nauseous reflex. A nocturnal polysomnography study demonstrated a pseudoperiodic pattern with apnea pauses associated to cycles of deep breathing, resulting in severe gasometric repercussion and bradycardia. Magnetic resonance imaging of the brain showed Chiari I malformation. Non-invasive mechanical ventilation treatment significantly improved the clinical symptoms and gasometric analysis.

Correspondencia: Dr. J. López Pisón.

Sección de Neuropediatría. Hospital Infantil Miguel Servet.
P^o Isabel la Católica, 1 y 3. 50009 Zaragoza. España.
Correo electrónico: jlopezpi@salud.aragon.es

Recibido en febrero de 2007.

Aceptado para su publicación en julio de 2007.

Discussion

Surgical posterior fossa decompression is discussed. Early decompression before appearance of irreversible neurological damage is recommended. It is associated with a significant reduction in the number of central apneas and sleep arousals. Surgical intervention is recommended in symptomatic patients and in cases of radiographic Chiari malformation or syrinx progression.

Key words:

Type I Chiari malformation. Central apnea. Sleep apnea syndrome.

INTRODUCCIÓN

La malformación de Chiari tipo I consiste en el descenso de las amígdalas cerebelosas a través del foramen magno como resultado de alteraciones patológicas en el desarrollo mesodérmico que producen una fosa posterior pequeña y displásica. Frecuentemente está asociada a siringomielia¹.

Puede presentarse clínicamente con gran variedad de síntomas y signos que sugieren lesión en el cerebelo, tronco del encéfalo, porción superior de la médula espinal cervical y pares craneales bajos. El síntoma más frecuente en adultos es el dolor suboccipital que se ve agravado por maniobras de Valsalva. También puede manifestarse por vértigo, ataxia, neuropatía de los últimos pares craneales como disfagia y disfonía, tetraparesia espástica y pérdida sensitiva². Habitualmente se presenta en adultos jóvenes³.

Muchos autores han descrito el síndrome de apnea del sueño en pacientes con Chiari tipo I, incluso en algunas ocasiones como primera manifestación de la enfermedad⁴, aunque la insuficiencia respiratoria es más común en la anomalía de Chiari tipo II³.

Se presenta el caso de una paciente de 15 años afectada de malformación de Chiari tipo I con trastornos respiratorios durante el sueño. Se presenta también nuestra experiencia de 16 años con 16 casos de malformación de Chiari tipo I.

CASO CLÍNICO

Niña de 15 años controlada en la consulta de neumología infantil desde los 13 años por tos crónica diaria, agravada con el ejercicio, de 3 años de duración y que había presentado mejoría tras tratamiento con betaadrenérgicos y corticoides inhalados. Valorada también en la consulta de endocrinología por obesidad, con un índice de masa corporal de 33,7. La madre refiere que desde hace un año viene observando aumento en los ronquidos, somnolencia y frecuentes pausas de apnea. No se levanta de la cama ni realiza ningún movimiento anormal. Aqueja cefaleas ocasionales e hipersomnolencia diurna. La exploración física y neurológica fue normal, salvo ausencia de reflejo nauseoso bilateral.

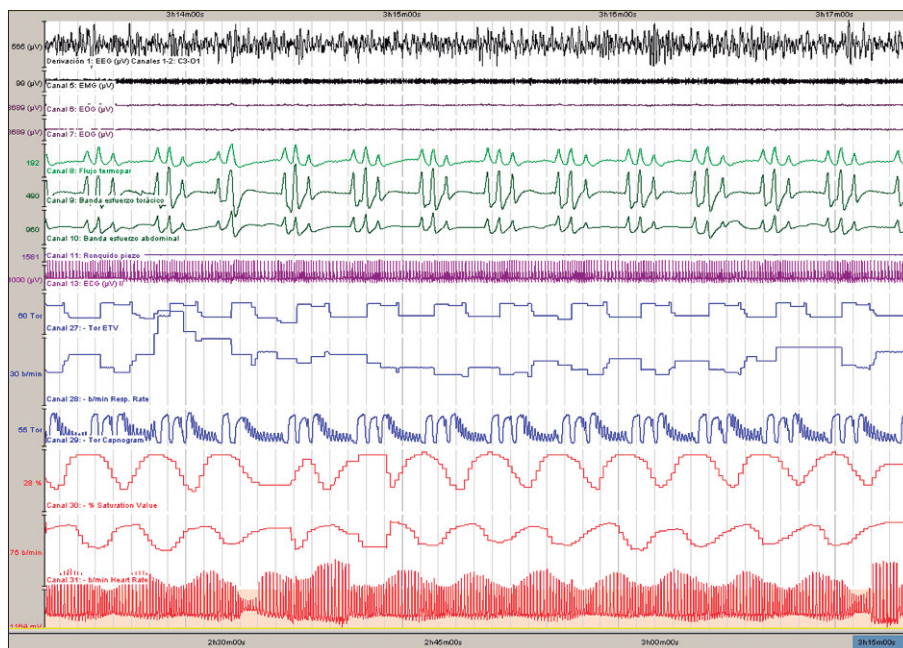
Se realizó estudio polisomnográfico nocturno de 450 min de duración con monitorización de la actividad cerebral mediante dos canales de electroencefalograma, actividad cardíaca con electrocardiograma, movimientos oculares mediante dos canales de electrooculograma y movimientos musculares con electromiograma mentoniano y registro del esfuerzo respiratorio mediante bandas torácicas y abdominales. Se registró mediante pulsioximetría la saturación de oxígeno. Se colocaron un termistor nasal y bucal para valorar el flujo aéreo oronasal y unas gafas nasales para medir la ETCO₂ (dióxido de carbono al final de la espiración). El índice de apnea-hipoapnea (AHI) fue de 95 eventos por hora. El AHI fue mayor en fases de sueño REM. La totalidad de los episodios fueron clasificados como centrales, dada la ausencia de esfuerzo respiratorio durante los mismos. Se registró una grave repercusión sobre los valores oximétricos con caída de la saturación de oxígeno hasta 71 % y sobre la frecuencia cardíaca, registrándose una alternancia de períodos de bradicardia y taquicardia. La respiración presentaba un patrón pseudoperiódico en el que, de forma repetida, se alternaban pausas de apnea de 10 a 15 segundos de duración con 3 respiraciones profundas. Los valores de ETCO₂ fueron ocasionalmente anormales con una cifra máxima de 56 mmHg (fig. 1).

La bioquímica sanguínea, determinación de enzimas musculares, amonio, ácido láctico, ácidos grasos libres en suero, cromatografía de aminoácidos y estudio hormonal (incluyendo hormonas tiroideas e hipofisarias) fueron normales. El test de ejercicio demostró una pobre respuesta ventilatoria. Tras 7 min de carrera libre la frecuencia cardíaca aumentó de 84 lat./min a 110 (30%) sin presentar modificación en el patrón respiratorio (frecuencia respiratoria de 18 resp./min a 22, sin signos de distrés) pese a desaturación del 88%. La espirometría forzada fue normal con cifras de capacidad vital forzada (FVC) 2,76 l (97,2%), volumen espiratorio forzado en el primer segundo (FEV₁) 2,55 l (105%), flujo medio espiratorio máximo (MMEF_{75/25}) 2,88 (93%) con test de broncodilatación negativo. La valoración por parte de Cardiología no demostró patología, y la tensión arterial era normal para su edad. La radiografía de tórax también fue normal y la resonancia magnética cráneo-cervical mostró malformación de Chiari tipo I con descenso de las amígdalas cerebelosas hacia el canal espinal (fig. 2). Se instauró apoyo ventilatorio nocturno no invasivo con BiPAP nasal, y mejoraron su sintomatología diurna y los controles gasométricos arteriales.

DISCUSIÓN

En nuestra experiencia de 16 años y 5 meses y 9.501 pacientes recogidos en nuestra base de datos hemos realizado al menos una resonancia magnética (RM) craneal o cervical a 1.462 niños, y 594 niños presentan al menos una RM alterada. La malformación de Chiari tipo I se ha

Figura 1. Registro polisomnográfico. Sucesivos episodios de apnea de 10 a 12 s de duración sin esfuerzo respiratorio acompañante que conllevan desaturación de oxígeno y elevación de las concentraciones de $ETCO_2$, alternantes con ciclos de 3 respiraciones profundas. EEG: electroencefalograma; EMG: electromiograma; EOG: electrooculograma, ECG: electrocardiograma.



identificado en 16 pacientes, 9 niños y 7 niñas. Los motivos por los cuales se realizó la RM craneal en los otros 14 casos fueron los siguientes: un cuadro polimalformativo, 2 encefalopatías prenatales, 2 hidrocefalias prenatales, 5 epilepsias, 2 retrasos de desarrollo psicomotor, 1 neurofibromatosis tipo I, 1 estudio de deficiencia de la hormona de crecimiento y 1 estudio de hiperprolactinemia.

Sólo en 2 casos existe clínica atribuible a la anomalía de Chiari I: el caso presentado y una niña polimalformada con atresia de coanas, hendidura velopalatina, hipoacusia neurosensorial, hemivértebras, anomalía de la charnela craneooccipital y anomalía de Chiari tipo I, con clínica de pares craneales bajos, implicados en la respiración y alimentación.

En la malformación de Chiari tipo I existe desplazamiento caudal de una porción del cerebelo, las amígdalas cerebelosas, a través del foramen magno^{1-3,5-7}. Se asocia con frecuencia siringomielia (40-80% de los pacientes con Chiari tipo I), escoliosis (42%) e invaginación basilar (12%)^{5,8}. Es diferente de la malformación de Chiari tipo II propia del mielomeningocele, caracterizada por el desplazamiento caudal del cerebelo, cuarto ventrículo y troncoencéfalo con disgenesia de otras estructuras. Se asocia a hidrocefalia en el 90% de los casos, anomalías del cuerpo calloso en el 80-90% y siringomielia en el 90%. Está presente hasta en el 70% de los niños con mielomeningocele^{9,10}.

La clínica más común de la malformación de Chiari tipo I en niños menores de 3 años es la disfunción orofaríngea. En niños mayores son la escoliosis y, al igual que el adulto, la cefalea matutina, que empeora con maniobras de Valsalva¹. La clínica se produce por compresión de troncoencéfalo, cerebelo y pares craneales bajos⁸. La

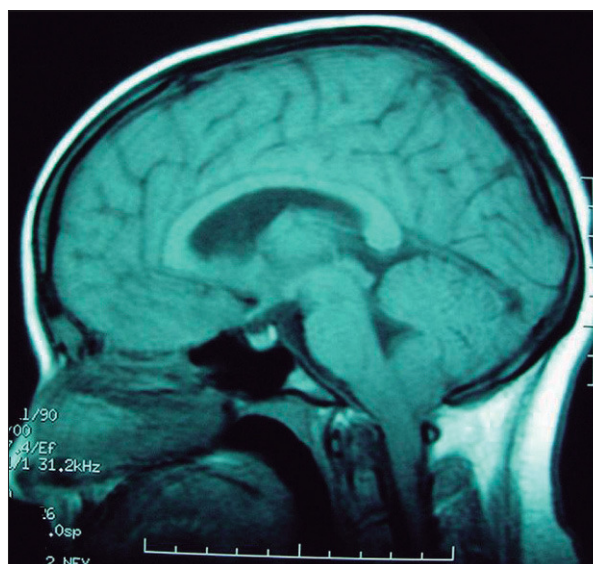


Figura 2. RM craneal. Corte sagital. Secuencia ponderada en T1. Descenso de las amígdalas cerebelosas hacia el canal medular.

afectación del par IX y/o X produce disfagia, ronquera, parálisis de cuerda vocal y pérdida de reflejo nauseoso³, esto último evidenciado en nuestra paciente.

Muchos autores han descrito el trastorno respiratorio como la primera manifestación clínica del Chiari tipo I^{3,4,6,7,11}. El trastorno respiratorio durante el sueño, suele ser comunicado por el compañero de cama o algún familiar. Es difícil valorar la prevalencia real de este problema ya que el espectro de la afectación abarca desde episodios frecuentes de apnea durante el sueño hasta in-

suficiencia respiratoria grave que requiere ventilación mecánica², y que se ve desenmascarada ante situaciones que suponen un aumento de la demanda ventilatoria⁷. Los trastornos respiratorios durante el sueño aparecen hasta en el 72-75% de los pacientes con malformaciones de la unión cráneo-cervical, y la mayoría son apneas centrales^{4,5,12,13}, aunque también pueden encontrarse apneas obstructiva y mixta^{3,7}. Otros autores encuentran una prevalencia menor, del 60%¹² o solamente del 8,3%⁸. Varios mecanismos han sido propuestos en la génesis de la apnea central del sueño: compresión del troncoencéfalo alterando la sensibilidad de los quimiorreceptores centrales o la función del centro respiratorio; compresión o tracción de pares craneales bajos que transmiten la señal de quimiorreceptores periféricos situados en el bulbo carotídeo; compresión de sistema reticular ascendente^{2,3,5}. La apnea del sueño se acompaña de una comorbilidad importante: hipertensión arterial, riesgo de afectación coronaria y arritmia cardíaca^{12,13}. Han sido descritos numerosos casos de muerte súbita en niños y adultos con enfermedades malformativas cráneo-cervicales, posiblemente como consecuencia de la retención de CO₂ y el consiguiente aumento de la presión intracraneal por vasodilatación, que conlleva mayor herniación de las amígdalas cerebelosas¹³.

Nuestra paciente tiene una pobre respuesta ventilatoria al ejercicio. Haouzi et al¹⁴ estudiaron la respuesta de un paciente de 25 años que no mostró incremento de la frecuencia respiratoria inducida por el ejercicio, pero sí pudo aumentarla voluntariamente, demostrando una alteración del control automático de la respiración.

La RM permite establecer el diagnóstico de la malformación⁴ y el incremento en el uso de esta técnica ha supuesto que las malformaciones cráneo-cervicales sean identificadas tempranamente y con frecuencia, en pacientes asintomáticos^{4,15}. La cefalea matutina y los trastornos del sueño pueden pasar inadvertidos en la historia clínica, por ello habría que detallar cuidadosamente las características del sueño en los pacientes con malformación de Chiari tipo I y realizar polisomnografía en aquellos casos sospechosos^{2,16}. Y a la inversa, la RM cráneo-cervical está indicada en pacientes con apnea central del sueño o inexplicable insuficiencia respiratoria^{2,11}. También debe ser considerada en niños con apnea obstructiva³.

La intervención quirúrgica habitualmente consiste en la descompresión de la malformación mediante craneotomía suboccipital, laminectomía cervical y duraplastia¹⁵. Puede ser beneficiosa¹⁻³ aunque no existen amplios estudios controlados relacionados con sus resultados⁴. Está indicada de forma precoz, antes de que aparezca daño neurológico irreversible^{3,6}. Se asocia con una reducción significativa en el número de apneas centrales y microdespertamientos⁵. La recurrencia del trastorno tras la intervención puede ser un indicador precoz de la recurrencia del Chiari¹². Existe un consenso de la Sección

Pediátrica de la Asociación Americana de Neurocirugía en cuanto al tratamiento quirúrgico en la malformación de Chiari tipo I mediante el cual se promulga el tratamiento conservador en pacientes asintomáticos, y se recomienda la intervención quirúrgica en pacientes sintomáticos o con progresión radiológica de la anomalía de Chiari o de la siringomielia asociada¹⁷. Una de las más temidas complicaciones de la cirugía es la depresión respiratoria con empeoramiento de la apnea del sueño que sigue a la descompresión quirúrgica de la fosa posterior. Puede suponer hasta el 14% de los casos dentro de los primeros 5 días postintervención y puede causar la muerte^{4,15}.

La ventilación no invasiva ha sido descrita con buenos resultados en el tratamiento de estos pacientes. Consigue normalizar los gases sanguíneos, lo que supone mejorar la apnea central del sueño, aunque muchos pacientes continúan con ella a pesar de la cirugía^{6,7}.

En nuestra paciente nos planteamos la idoneidad de la cirugía, sopesando los riesgos y potenciales beneficios de la cirugía y el riesgo de progresiva agravación del daño neurológico.

BIBLIOGRAFÍA

- Greenlee J, Donovan K, Hasan M, Menezes A. Chiari I malformation in the very young child: the spectrum of presentations and experience in 31 children under age 6 years. *Pediatrics*. 2002;110:1212-9.
- Gupta R, Oh U, Spessot A, Anderson RC, Kaiser MG, Fitzsimmons BF. Resolution of Ondine's curse after suboccipital decompression in a 72-year-old woman. *Neurology*. 2003;61:275-6.
- Yoshimi A, Nomura K, Furune S. Sleep apnea syndrome associated with a type I Chiari malformation. *Brain Dev*. 2002;24:49-51.
- Botelho RV, Bittencourt LR, Rotta JM, Tufik S. Adult Chiari malformation and sleep apnoea. *Neurosurg Rev*. 2005;28:169-76.
- Gagnadoux F, Meslier N, Svab I, Menei P, Racineux JL. Sleep-disordered breathing in patients with Chiari malformation: Improvement after surgery. *Neurology*. 2006;66:136-8.
- Tsara V, Serasli E, Kimiskidis V, Papagianopoulos S, Katsaridis V, Fylaktakis M, et al. Acute respiratory failure and sleep-disordered breathing in Arnold-Chiari malformation. *Clin Neurol Neurosurg*. 2005;107:521-4.
- Rabec C, Laurent G, Baudouin N, Merati M, Massin F, Foucher P, et al. Central sleep apnoea in Arnold-Chiari malformation: Evidence of pathophysiological heterogeneity. *Eur Respir J*. 1998;12:1482-5.
- Milhorat TH, Chou MW, Trinidad EM, Kula RW, Mandell M, Wolpert C, et al. Chiari I malformation redefined: clinical and radiographic findings for 364 symptomatic patients. *Neurosurgery*. 1999;44:1005-17.
- Cocolina J, Galván M, Medrano P, Cáceres A, Eiras J, López-Pisón J. Episodes of unilateral sympathetic hyperfunction, changes in consciousness status and respiratory dysfunction in a girl with type II Chiari malformation. *Rev Neurol*. 2000;31:745-8.

10. López-Pisón J, Cabrerizo de Diago R, Ramírez Gómara A, Cuadrado Martín M, Boldova Aguar C, Melendo Gimeno J. Malformación de Chiari tipo II con disfunción paroxística de tronco. ¿Qué se puede hacer? *An Pediatr*. 2003;58:381-4.
11. Álvarez D, Requena I, Arias M, Valdés L, Pereiro I, De la Torre R. Acute respiratory failure as the first sign of Arnold-Chiari malformation associated with syringomyelia. *Eur Respir J*. 1995;8:661-3.
12. Becker HF. Adult Chiari malformation and sleep apnoea. *Neurosurg Rev*. 2005;28:177-8.
13. Botelho RV, Bittencourt LR, Rotta JM, Tufik S. Polysomnographic respiratory findings in patients with Arnold-Chiari type I malformation and basilar invagination, with or without syringomyelia: Preliminary report of a series of cases. *Neurosurg Rev*. 2000;23:151-5.
14. Haouzi P, Marchal J, Alloui EM, Hannhart B, Chalon B, Braun M. Corticospinal pathway and exercise hyperpnea: Lessons from a patient with Arnold Chiari malformation. *Respir Physiol*. 2000;123:13-22.
15. Hershberger ML, Chidekel A. Arnold-Chiari malformation type I and sleep-disordered breathing: An uncommon manifestation of an important pediatric problem. *J Pediatr Health Care*. 2003;17:190-7.
16. Peraita-Adrados R. Advances in sleep disorders. *Rev Neurol*. 2005;40:485-91.
17. Haroun RI, Guarnieri M, Meadow JJ, Kraut M, Carson BS. Current opinions for the treatment of syringomyelia and Chiari malformations: Survey of the Pediatric Section of the American Association of Neurological Surgeons. *Pediatr Neurosurg*. 2000;33:311-7.