

Cefalea y síncope como manifestaciones iniciales de siringomielia asociada a Arnold-Chiari y nevo angiomaso facial

B. Villamayor-Blanco^a, M. Arias^a, A. Sesar-Ignacio^a,
I. Requena-Caballero^a, S. Arias-Rivas^a, I. Pereiro-Zabala^b

HEADACHE AND FAINTING AS INITIAL SYMPTOMS OF SYRINGOMYELIA
ASSOCIATED TO ARNOLD-CHIARI AND FACIAL ANGIOMATOUS NEVUS

Summary. Introduction. *Syringomyelia and Arnold-Chiari malformation are two dysraphism that often appear together. Clinical manifestations are diverse although some patients remain asymptomatic for years. Syncope, supposedly due to a dysfunction of medulla baroreceptors and spinal cord intermediolateral horn, is uncommon, particularly as the initial symptom. Case report. 34 year old woman, with a facial angiomaso nevus, presented with two episodes of headache followed by syncope; neurological examination was apparently normal. MRI showed mild supratentorial hydrocephalus, Arnold-Chiari malformation and cervical syringomyelia, with no vascular anomalies. Conclusion. This case, which shares some features with Sturge-Weber syndrome and PHACE syndrome, enhances the importance of the search for anomalies in patients with paroxysmal symptoms and cutaneous lesions. [REV NEUROL 2004; 38: 1035-7]*

Key words. Arnold-Chiari malformation. Facial angiomaso. PHACE. Syringomyelia

INTRODUCCIÓN

La hidrosiringomielia o siringomielia genuina (cavitación centromedular tapizada de epitelio ependimario) y la malformación de Arnold-Chiari (MACH) –descenso de las amígdalas cerebelosas bajo el plano del *foramen magnum*– son dos malformaciones disráficas que suelen presentarse asociadas. Su clínica puede variar mucho, y algunos pacientes permanecen asintomáticos durante años. Se han publicado algunos casos aislados de siringomielia asociada a MACH que presentaron síncope como manifestación inicial [1-4].

El síndrome de Sturge-Weber (SSW) asocia manifestaciones cutáneas (angioma ‘en vino de Oporto’ en el territorio de la primera o la segunda rama trigeminal) a angioma leptomeníngeo occipital y, en la mitad de los casos, angiomas oculares. Se trata de un trastorno del desarrollo generalmente no heredado, al igual que la siringomielia y la MACH [5-8].

Se presenta el caso de una paciente con angioma facial ‘en vino de Oporto’ que, en la cuarta década, presentó dos episodios de cefalea y síncope, y que se diagnosticó de siringomielia y MACH, asintomáticas hasta entonces.

CASO CLÍNICO

Una paciente de 34 años, portadora de angioma ‘en vino de Oporto’ localizado en el territorio de la segunda rama trigeminal izquierda (Fig. 1), y sin otros antecedentes de interés, presentó dos episodios de intensa cefalea matutina de localización occipital en un intervalo de 10 días. El dolor de cabeza fue seguido de sensación de mareo y pérdida de conciencia de unos minutos de duración, sin movimientos involuntarios ni relajación de esfínteres.

En la exploración general, aparte del nevo facial (Fig. 1), no había anomalías. En el examen neurológico, las funciones superiores eran norma-

les, al igual que los pares craneales, la motilidad, los reflejos, la sensibilidad, la coordinación y la marcha. Los reflejos plantares eran flexores y los signos meníngeos, negativos.

La analítica general, el electrocardiograma, la radiografía de tórax, el electroencefalograma y el examen oftalmológico resultaron normales. En el estudio de tomografía computarizada cerebral (Fig. 2) se demostró una ligera dilatación del sistema ventricular supratentorial. La exploración de resonancia magnética (RM) craneal confirmó la moderada hidrocefalia; el estudio de RM tras la inyección de contraste y la angiografía magnética no demostraron alteraciones vasculares; la RM raquídea demostró una cavitación centromedular, extendida desde C2 a D7, acompañada de un descenso de las amígdalas cerebelosas hasta C2 (Fig. 3).

DISCUSIÓN

El caso que se presenta, con siringomielia acompañada de MACH, tiene como peculiaridades su asociación a un nevo angiomaso facial y su presentación clínica, paucisintomática y paroxística, en forma de cefalea asociada a síncope. Este caso comparte algunas características del SSW y el síndrome PHACE.

La presencia de un nevo angiomaso facial (‘en vino de Oporto’), sin angioma leptomeníngeo ni alteraciones oculares, podría considerarse como una forma frustrada de SSW. Este síndrome neurocutáneo, generalmente esporádico, puede derivar de un mosaicismo: en algunos casos estudiados, las células de las regiones malformadas presentaban alteraciones en los cromosomas 4 y 10 [5,6]. Los casos familiares de siringomielia publicados en la literatura son muy escasos [7,8]. La causa de esta malformación disráfica no se conoce; la más aceptada es la teoría hidrodinámica [9]: un obstáculo en el drenaje del líquido cefalorraquídeo (LCR) desde el IV ventrículo hacia la vallécula de Silvio daría lugar a la transmisión de la onda del pulso hacia el conducto ependimario medular, determinando su dilatación progresiva desde fases tempranas del desarrollo. No hay constancia de la existencia de alteraciones cromosómicas en la siringomielia.

El acrónimo PHACE se utiliza para nombrar un síndrome neurocutáneo (síndrome de Pascual Castroviejo) [10], que puede englobar las siguientes manifestaciones: malformaciones de fosa posterior (P), hemangioma facial (H), anomalías arteriales (A),

Recibido: 23.03.04. Aceptado tras revisión externa sin modificaciones: 13.04.04.

^a Sección de Neurología. ^b Servicio de Radiodiagnóstico. Hospital de Conxo. Complejo Hospitalario Universitario de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela, España.

Correspondencia: Dr. Manuel Arias Gómez. Ramón Piñeiro, 5, 2.º C. E-15702 Santiago de Compostela. E-mail: mariasg@meditex.es.

© 2004, REVISTA DE NEUROLOGÍA

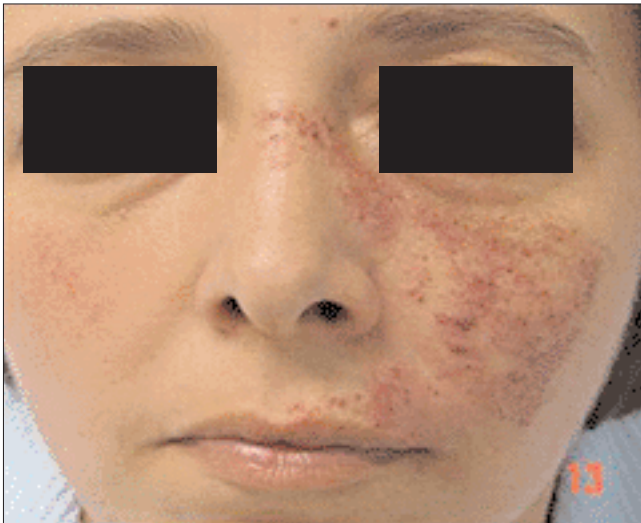


Figura 1. Angioma en el territorio de la segunda rama trigeminal izquierda.

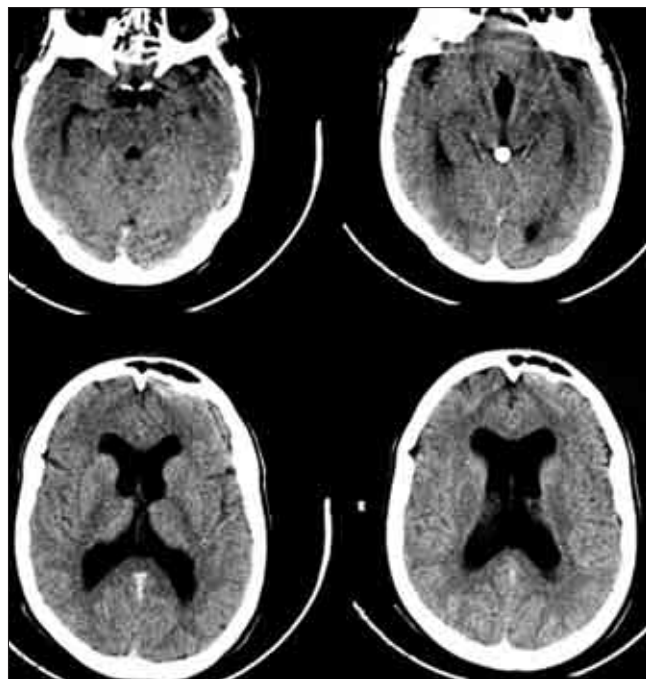
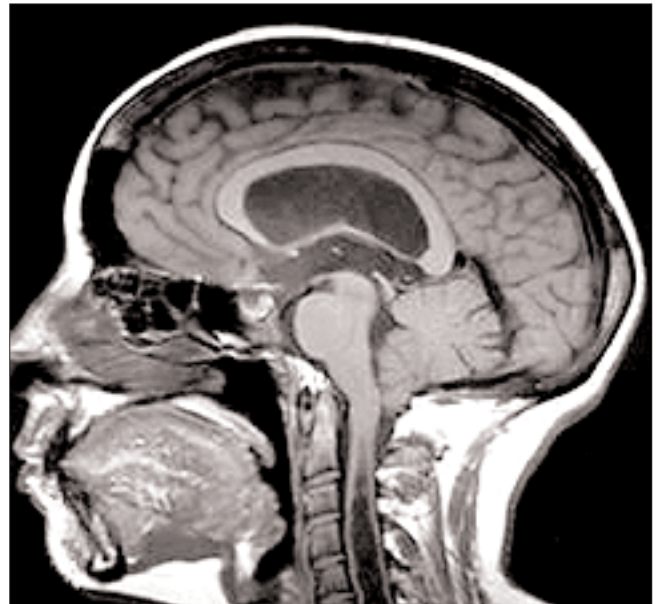


Figura 2. Tomografía computarizada cerebral, que muestra leve hidrocefalia supratentorial.



Figura 3. Resonancia magnética craneoespinal, que muestra descenso de las amígdalas cerebelosas (malformación de Arnold-Chiari) asociada a hidrocefalia supratentorial y cavitación siringomiélica cervical.

coartación de aorta y defectos cardíacos (C), y anomalías oculares (E). Este amplio espectro de malformaciones varía entre los distintos pacientes (muchas caras del 'síndrome PHACE') [11]; algunos están asintomáticos desde el punto de vista neurológico; el hemangioma facial (no siempre prominente) debe despertar las sospechas [12].

En el PHACE, la malformación de Dandy-Walker es la malformación de la fosa posterior más frecuente; se presentaba en el 81% de una serie de 59 pacientes, mientras que las anomalías arteriales intracraneales sólo se observaron en el 22% y los hemangiomas intracerebrales, en el 12% [13]. Se ha publicado un caso con angioma facial 'en vino de Oporto' y angioma reti-

niano similares a los del SSW, que presentaba atrepsia pulmonar y defectos cardíacos [14].

El síncope, espontáneo o precipitado por tos o estornudos, se ha comunicado en casos puntuales de siringomielia asociada a MACH [1-4]. La tos y los estornudos determinan, por una maniobra de Valsalva, un aumento de la presión intratorácica

que, al transmitirse al seno longitudinal superior, condiciona una disminución de la reabsorción del LCR; aumenta, en consecuencia, la presión intracraneal y surge una disfunción de la formación reticular y de los centros vasomotor y respiratorio, situados en la porción inferior del tronco cerebral; también podría contribuir la afectación del asta intermediolateral y, por consiguiente, del sistema vegetativo simpático de la médula cervical cavitada, con puntual hipotensión ortostática. La cefalea paroxística de localización occipital se generaría también por el aumento de la presión intracraneal, que des-

plazaría todavía más hacia abajo las amígdalas cerebelosas descendidas.

En consecuencia, ante casos de cefaleas atípicas, acompañadas de cuadros sincopales, hay que prestar atención a signos exploratorios que podrían indicar disrafismo oculto (implantación baja del cabello, cifoescoliosis, pie cavo, manchas cutáneas). Nuestro caso de angiomas trigeminal facial es un nuevo ejemplo a tener en cuenta. La prueba diagnóstica de mayor rendimiento en estos casos es la RM, técnica con la que se podrían valorar todas las malformaciones disráficas ocultas.

BIBLIOGRAFÍA

- Hampton F, Williams B, Loizou L. Syncope as a presenting feature of hindbrain herniation with syringomyelia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1982; 45: 919-22.
- Arias M, Castillo J, Castro A, Dapena D, Lema M, Noya M. Síncope como primera manifestación de sirringomielia asociada a malformación de Arnold-Chiari: valor diagnóstico de la tomografía computarizada. *Med Clin (Barc)* 1986; 86: 550-1.
- Alarcón J, Dobato JL, Mateo D, Benito C, Giménez-Roldán S. Malformación de Arnold-Chiari con manifestaciones paroxísticas múltiples provocadas por la tos. *Rev Neurol* 1992; 7: 25-9.
- Woelfle J, Haverkamp F, Kreft B. Repeated syncopes and extended paediatric hydrosyringomyelia/Chiari malformation: relation or coincidence? *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1998; 64: 278-9.
- Huq AH, Chugani DC, Hukku B, Serajee FJ. Evidence of somatic mosaicism in Sturge-Weber syndrome. *Neurology* 2002; 59: 780-2.
- Sujansky E, Conradi S. Outcome of Sturge-Weber syndrome in 52 adults. *Am J Med Genet* 1995; 57: 35-45.
- Giménez-Roldán S, Benito C, Mateo D. Familial communicating syringomyelia. *J Neurol Sci* 1978; 36: 135-46.
- Bentley SJ, Campbell MJ, Kaufmann P. Familial syringomyelia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1975; 38: 346-9.
- Gardner WJ, Angel J. Hydrodynamia mechanism of syringomyelia: its relationship to myelocel. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1965; 28: 247-59.
- Pascual-Castroviejo I. Vascular and nonvascular intracranial malformations associated with external capillary hemangiomas. *Neuroradiology* 1978; 16: 82-4.
- Metry DW, Dowd CF, Barkovich AJ, Frieden IJ. The many faces of PHACE syndrome. *J Pediatr* 2001; 139: 117-23.
- De Felipe I, Quintanilla E. Síndromes neurocutáneos con afectación vascular. *Rev Neurol* 1997; 25 (Suppl) : S250-8.
- Poetke M, Frommelt T, Berlien HP. PHACE syndrome: new views on diagnostic criteria. *Eur J Pediatr Surg* 2002; 12: 366-74.
- Tan H, Ceviz N, Baykal O, Buyukavci M, Bilici N. Pulmonary atresia/ventricular septal defect associated with facial port-wine stain and retinal vascular abnormality: a new constellation? *Am J Med Genet* 2003; 122: 266-8.

CEFALEA Y SÍNCOPE COMO MANIFESTACIONES INICIALES DE SIRINGOMIELIA ASOCIADA A ARNOLD-CHIARI Y NEVO ANGIOMATOSO FACIAL

Resumen. Introducción. La sirringomielia y la malformación de Arnold-Chiari son dos malformaciones disráficas que frecuentemente se presentan asociadas; sus manifestaciones clínicas son muy variadas y algunos pacientes permanecen asintomáticos durante años. El síncope, atribuido a una disfunción de los baroreceptores bulbares y del asta intermediolateral medular es una manifestación paroxística poco habitual, especialmente como forma de inicio. Caso clínico. Una mujer de 34 años, portadora de un nevo angiomas facial, consultó por presentar dos episodios de cefalea y síncope. La exploración neurológica resultó normal. El estudio de resonancia magnética demostró una moderada hidrocefalia supratentorial, malformación de Arnold-Chiari y sirringomielia cervical, sin observarse alteraciones vasculares. Conclusión. Este caso, que comparte algunas características del síndrome de Sturge-Weber y el síndrome PHACE, es un ejemplo de la importancia de investigar alteraciones del sistema nervioso central en pacientes con síntomas paroxísticos y alteraciones cutáneas. [REV NEUROL 2004; 38: 1035-7]

Palabras clave. Angiomas facial. Arnold-Chiari. PHACE. Sirringomielia.

CEFALEIA E SÍNCOPE COMO MANIFESTAÇÕES INICIAIS DE SIRINGOMIELIA ASSOCIADA A ARNOLD-CHIARI E NEVO ANGIOMATOSO FACIAL

Resumo. Introdução. A sirringomielia e a malformação de Arnold-Chiari são duas malformações disráficas que frequentemente se apresentam associadas: as suas manifestações clínicas são muito variadas e alguns doentes permanecem assintomáticos durante anos. A síncope, atribuída a uma disfunção dos baroreceptores bulbares e do eixo intermédio-lateral medular, é uma manifestação paroxística pouco habitual e particularmente como forma de início. Caso clínico. Uma mulher de 34 anos de idade, portadora de um nevo angiomas facial, apresentou-se à consulta na sequência de dois episódios de cefaleia e síncope. O exame neurológico foi normal. O estudo de ressonância magnética revelou moderada hidrocefalia supratentorial, malformação de Arnold-Chiari e sirringomielia cervical, sem que se observassem alterações vasculares. Conclusão. Este caso, que partilha algumas características da síndrome de Sturge-Weber e da síndrome PHACE, é um exemplo da importância de investigar alterações do sistema nervoso central em doentes com sintomas paroxísticos e alterações cutâneas. [REV NEUROL 2004; 38: 1035-7]

Palavras chave. Angiomas facial. Arnold-Chiari. PHACE. Sirringomielia.