

Diagnóstico radiológico de las malformaciones de fosa posterior en pacientes pediátricos: anomalías del cerebelo y malformaciones de Chiari

Saray Fernández Gómez 1, María Guadalupe Rueda Monago 1, Susana Arenass Moreno 1, Pablo Fernández Tejado1, Raquel Teresa Martínez Sánchez1, Antonio José Águila Gómez1

1 Complejo Hospitalario Universitario de Badajoz, Badajoz .

Objetivos

Hacer una revisión de los distintos complejos malformativos de las estructuras de la fosa posterior, y sus características radiológicas, mediante los casos diagnosticados en el servicio de Radiología Pediátrica de nuestro hospital en los últimos 10 años.

Introducción

Las malformaciones de la fosa posterior son relativamente frecuentes en los pacientes pediátricos.

Aunque en algunas ocasiones son hallazgos aislados de nula repercusión clínica, pueden asociarse a distintas alteraciones congénitas (como disgenesias de cuerpo calloso o displasias corticales...) y formar parte de complejos malformativos graves.

El conocimiento de la imagen anatómica normal y del desarrollo embriológico de las diferentes estructuras (centrándonos principalmente en su estudio por RM) será fundamental para detectar estas alteraciones y establecer un diagnóstico:

ANOMALÍAS DEL CEREBELO

- a. Malformación de Dandy-Walker y Variantes.
- b. Atresias no sindrómicas de los forámenes del IV ventrículo (quistes de Blake).
- c. Aplasias e hipoplasias del cerebelo y Síndrome de Joubert.
- d. Alteraciones de la organización de la corteza cerebelosa.

MALFORMACIONES DE CHIARI

Tipo I (con y sin siringomielia)

Tipo II o Malformación de Arnold-Chiari (descenso del bulbo, vermis cerebeloso, protuberancia y IV ventrículo, acompañados de hidrocefalia y mielomeningocele lumbar)

Tipo III (la más grave, con presencia de encefalocele occipitocervical)

Tipo IV (hipoplasia cerebelosa severa)

ANOMALÍAS DEL CEREBELO

Las malformaciones del cerebelo incluyen la afectación de cada una de las partes que lo compone. Por tanto, puede ser:

- Hipoplásico (de menor volumen)
- Displásico (por foliación anormal, fisuración o alteraciones en la arquitectura de la sustancia blanca)
- Hipodisplásico.

A. Malformación de Dandy Walker y variantes:

La clínica en estos pacientes va a depender de la existencia de dilatación ventricular. Las malformaciones asociadas son muy frecuentes, entre ellas las cardíacas.

El diagnóstico diferencial de este apartado será el quiste aracnoideo, que aunque es una variante del desarrollo lo incluiremos por formar parte del diagnóstico diferencial de estas entidades.

Malformación de Dandy Walker:

Es la malformación de fosa posterior más frecuente.

Normalmente no tiene origen hereditario, aunque se ha relacionado con mutaciones de algunos genes.

La asociación con otras malformaciones es frecuente, y va a condicionar el pronóstico junto con la presencia de hidrocefalia.

En neuroimagen encontraremos:

- Una fosa posterior agrandada, con inserción tentorial alta.
- Dilatación quística del IV ventrículo.
- Vermis cerebeloso hipoplásico (o menos frecuentemente agenésico).
- Los hemisferios cerebelosos típicamente presentan tamaño y morfología conservada, pero con un desplazamiento anterolateral de los mismos que contribuye a la dilatación quística del IV ventrículo.
- Hidrocefalia en un 90% de los niños, que presentarán una macrocefalia y signos de hipertensión intracraneal.



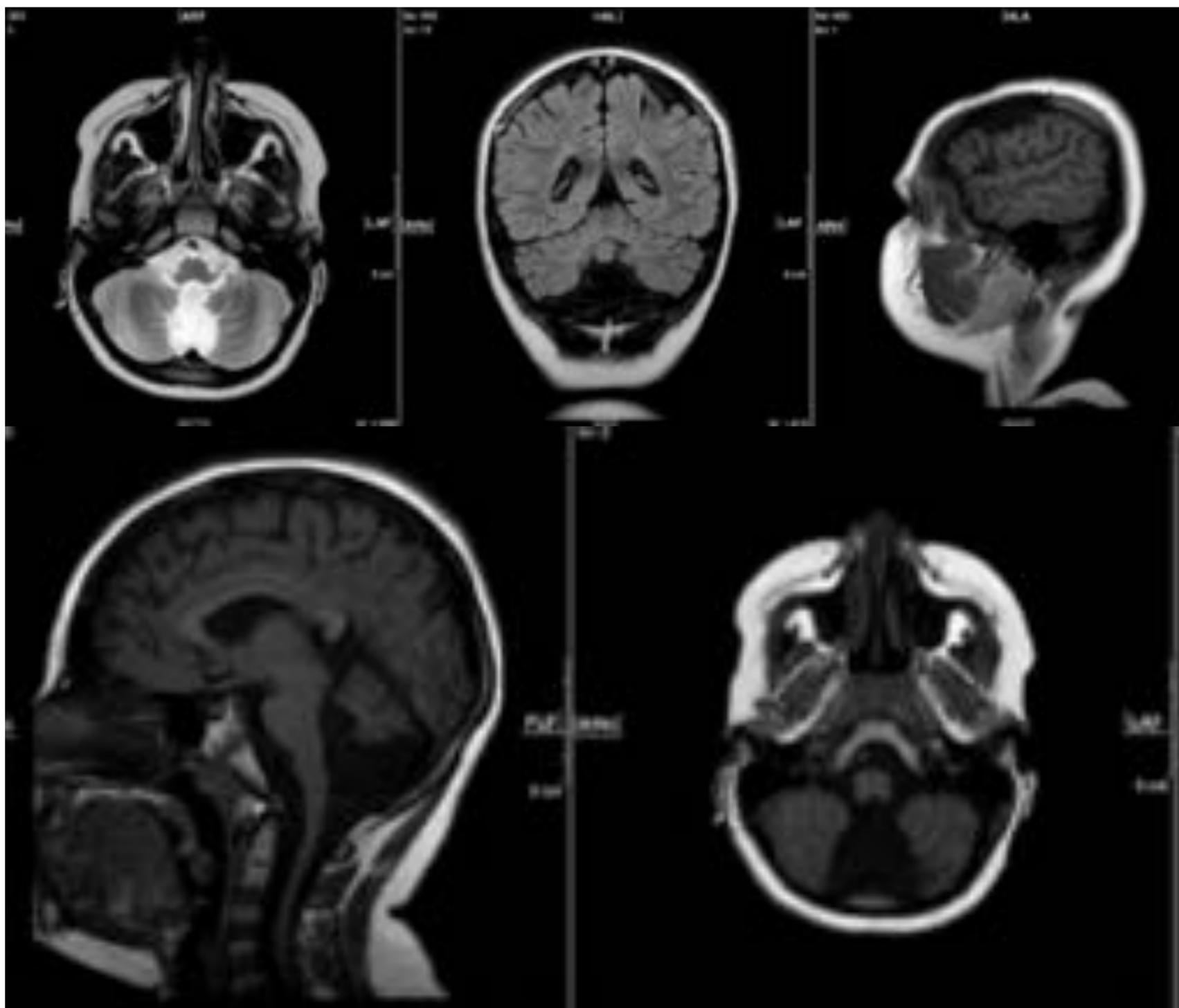
Secuencias T1 axial, T2 axial y sagital respectivamente donde se visualiza una fosa posterior aumentada, con aplasia del vermis cerebeloso y dilatación quística del IV ventrículo en relación con malformación de Dandy Walker. Asocia una disgenesia del cuerpo calloso visualizado en la imagen C.

Variante de Dandy Walker:

Este término se reserva para cuando no se cumplen las características típicas de un verdadero Dandy Walker, siendo menos severo.

En neuroimagen visualizaremos:

- La fosa posterior es de tamaño normal.
- Hipoplasia del cerebelo.
- Dilatación quística del IV ventrículo.



Variante de Dandy-Walker:

Secuencias T2 axial, FLAIR coronal, T1 sagital y T1 axial respectivamente, donde se visualiza el vermis cerebeloso hipoplásico (visualizando la parte más superior en la 2 imagen), dilatación del sistema ventricular, sobre todo del IV ventrículo. Además se visualiza una imagen extraaxial, ovalada y bien delimitada, en región frontal izquierda compatible con quiste subaracnoideo.

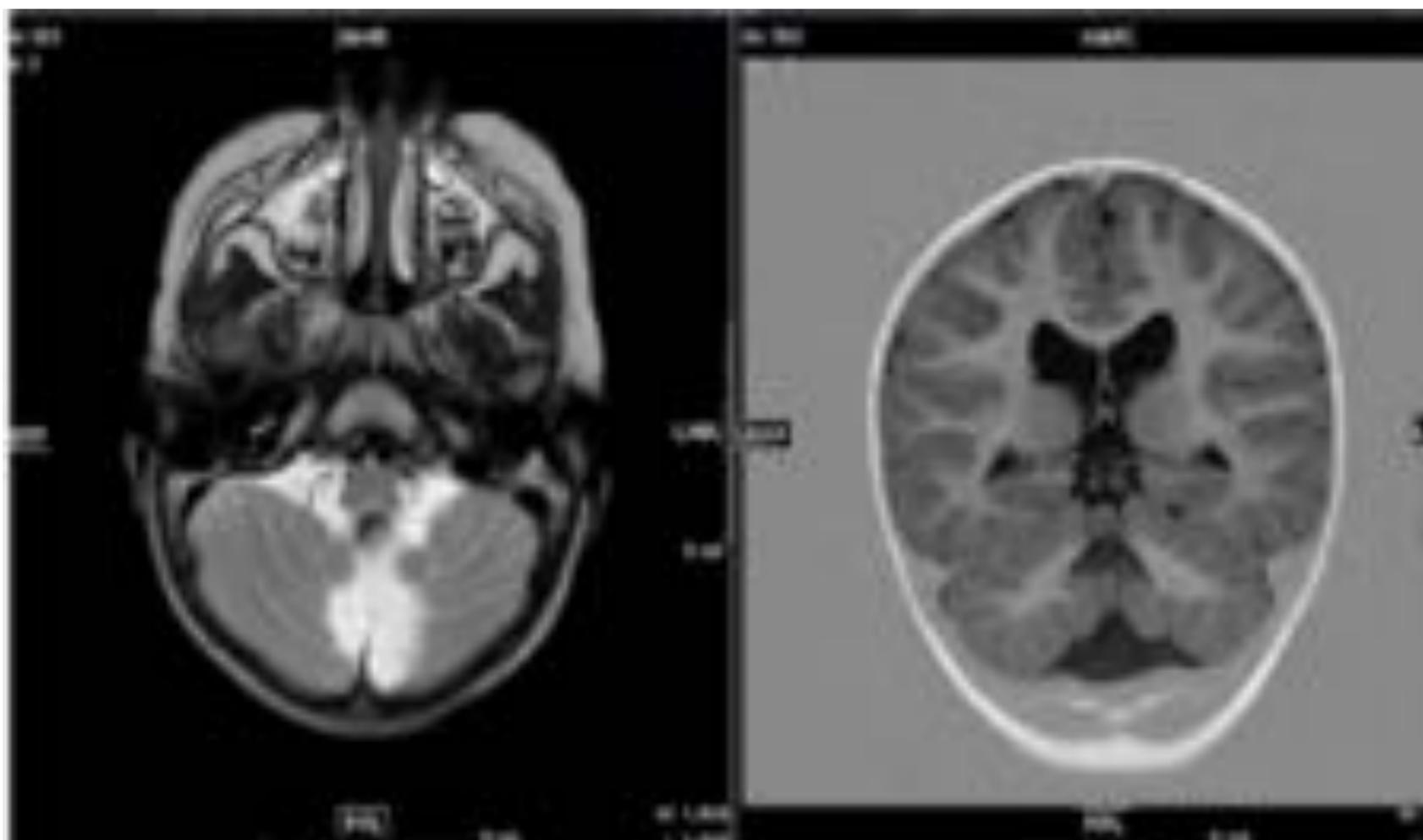
Megacisterna magna:

La cisterna magna está localizada en la fosa posterior, en el espacio más inferior y caudal al vermis cerebeloso hasta la primera vértebra cervical, y teniendo como límite anatómico anterior el agujero de Magendie.

La megacisterna magna es una expansión de la cisterna magna. Habitualmente es un hallazgo incidental que no requiere ningún tipo de seguimiento radiológico.

En neuroimagen visualizaremos:

- Cisterna magna de >10 mm en un corte sagital centrado en la línea media, que comunica libremente con los espacios subaracnoideos perimedulares.
- Pueden llegar a remodelar el occipucio, y cuando crecen demasiado pasan los límites anatómicos descritos.
- Cerebelo y IV ventrículo, normales.



RM T2 axial, IR coronal respectivamente donde se aprecia una megacisterna magna, con cerebelo normal.

Quiste aracnoideo:

Es una colección de LCR entre las capas aracnoideas, que no comunica con el espacio subaracnoideo. Su localización más frecuente es la fosa posterior.

Condicionan una compresión de las estructuras adyacentes, lo que puede provocar un remodelamiento o adelgazamiento del hueso occipital y una hidrocefalia por compresión (en ocasiones el debut de esta entidad es con macrocefalia y síntomas de hipertensión intracraneal).

En neuroimagen visualizaremos:

- Colección extraaxial con la misma densidad en la TC e intensidad de señal en la RM que el líquido cefalorraquídeo .
- A veces no suprime del todo en FLAIR, dependiendo del material proteináceo.
- Muchas veces es necesario una RM dinámica de LCR o una cisternografía por TC para hacer el diagnóstico diferencial con la megacisterna magna. Se demostrará la ausencia de comunicación con el espacio subaracnoideo.

	Malformación de Dandy Wa,ker	Variante de Dandy Walker	Megacisterna magna
Fosa posterior	Agrandada	Normal	Agrandada
Cerebelo	Hipoplasia/agenesia	Hipoplasia	Normal
IV ventrículo	Dilatado	Dilatado	Normal

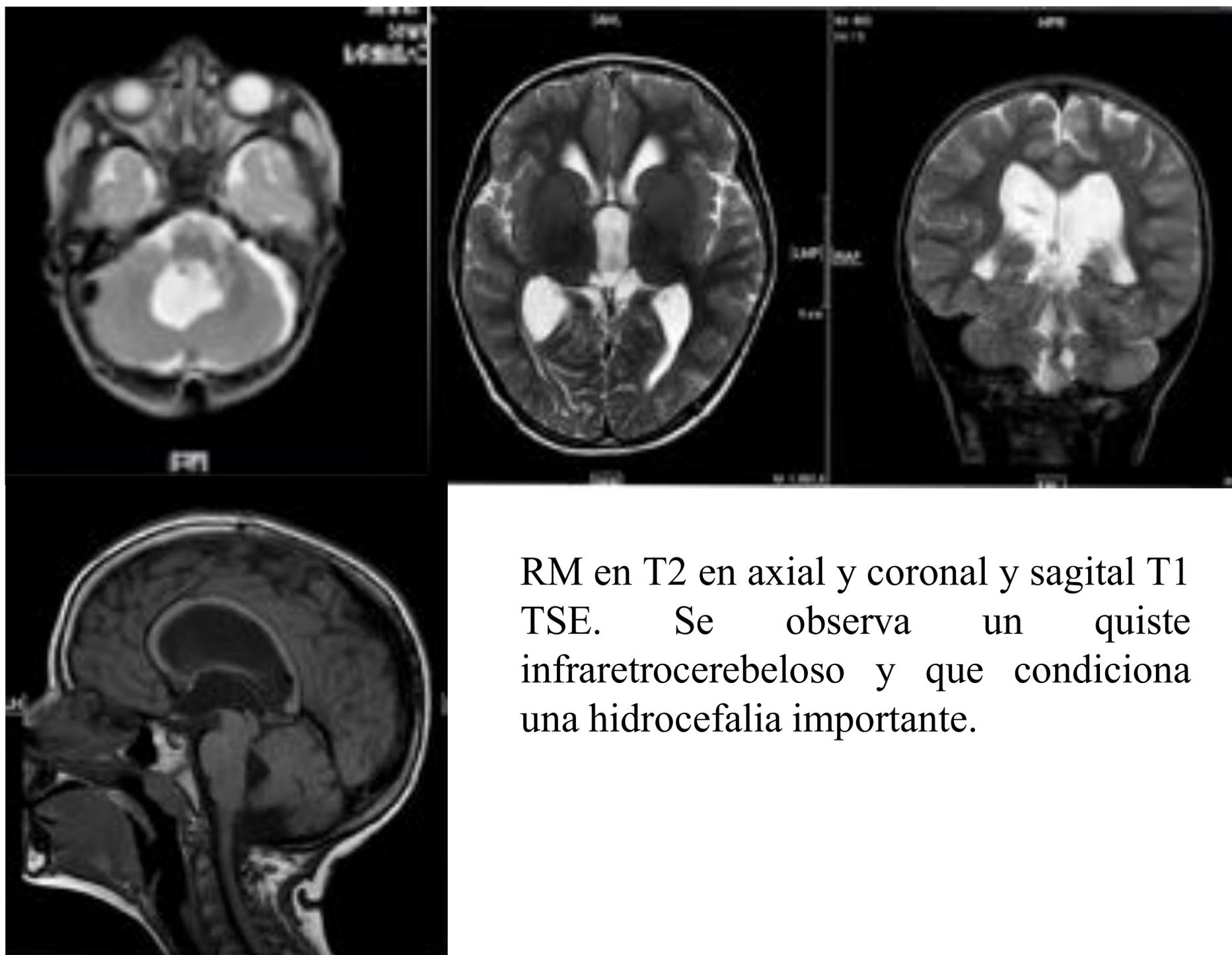
	Quiste aracnoideo	Megacisterna magna
Origen	Membranas aracnoideas	Espacio subaracnoideo
Fosa posterior	Normal o erosión tabla interna	Normal o algo aumentada
Localización	Posterior y Central o lateral, ángulo pontocerebeloso	Central y posterior
Espacio subaracnoideo	No comunica	Comunica

B. Atresias no sindrómicas de los forámenes del IV ventrículo:

Quiste de Blake: la imperforación del canal de Magendie provoca un fallo en la regresión de la bolsa de Blake, y una ausencia de comunicación entre el IV ventrículo y el espacio subaracnoideo. Esta malformación es espontánea y suele asociar hidrocefalia.

En la RM se observa:

- Fosa posterior normal, con vermis de anatomía y tamaño conservado, así como una cisterna magna no aumentada.
- Presencia de un quiste retrocerebeloso o infraretrocerebeloso, que comunica con el IV ventrículo y que tiene efecto masa comprimiendo el parénquima cerebeloso y desplazando el plexo coroideo inferior del vermis hacia la parte más ánterosuperior del quiste, lo que ayuda a diferenciarlo del quiste aracnoideo (a veces difícil). Este último hallazgo se visualizará mejor en un T1 sagital con contraste i.v., ya que el plexo coroideo presentará realce.



RM en T2 en axial y coronal y sagital T1 TSE. Se observa un quiste infraretrocerebeloso y que condiciona una hidrocefalia importante.

C. Aplasia e hipoplasia del cerebelo:

En función de la parte afectada distinguiremos distintas malformaciones:

- Cuando hay afectación de los hemisferios cerebelosos podemos hablaremos de la hipoplasia o displasia cerebelosa, así como el síndrome de PHACE (posterior fossa defects, haemangioma, arterial anomalies, coarctation of the aorta and cardiac defects, eye abnormalities)
- Cuando visualicemos el vermis pequeño, tendremos que valorar los hemisferios cerebelosos y en el tronco encefálico.
 - Hemisferios cerebelosos normales: hipoplasia vermiana
 - Hemisferios cerebelosos pequeños: dependiendo si el tronco encefálico está afectado o no distinguiremos entre una hipoplasia ponto-cerebelosa o una hipoplasia cerebelosa respectivamente.
- Ante una agenesia vermiana, que puede ser completa o parcial hemos de pensar en síndromes como el **síndrome de Joubert** y el síndrome de CHARGE (Coloboma, heart defects, atresia (choanal), retardation of growth and development, genital or urinary abnormalities, ear abnormalitis/deafness).

Hipoplasia cerebelosa:

La hipoplasia cerebelosa es una malformación cerebelosa donde el cerebelo es de menor volumen, aunque de morfología conservada. Puede darse debido a mutaciones, alteraciones metabólicas o por un daño externo durante el desarrollo como la infección por CMV.

Hipoplasia vermiana:

El vermis está presente, pero de menor tamaño. Se asocia a otras malformaciones en más del 50 % de los casos.

Hipoplasia ponto-cerebelosa:

Son un grupo de enfermedades neurodegenerativas caracterizadas por la hipoplasia del cerebelo y del tronco encefálico, distinguiendo dos tipos según la clasificación de Barth: el tipo I (con degeneración del asta anterior de la médula espinal y que condiciona una debilidad muscular, dificultad en la deglución y distrés respiratorio) y el tipo II (con microcefalia progresiva y manifestaciones extrapiramidales; además, estos pacientes presentan retraso psicomotor, convulsiones y fallecen precozmente).

Displasias cerebelosas: El cerebelo presenta una alteración de foliación, fisuración o de la arquitectura de la sustancia blanca.

- **Rombencefalosinapsis:** ausencia del vermis con continuidad de los hemisferios cerebelosos, núcleos dentados y pedúnculos cerebelosos superiores, puede ocurrir de forma aislada o ser parte de otros complejos malformativos.
- **Displasias corticales cerebelosas focales / heterotopía:** Aquí incluimos el síndrome de Lhermitte-Duclos-Cowden, con presencia de un gangliocitoma displásico cerebeloso, un raro tumor cerebeloso probablemente de origen hamartomatoso, WHO grado I.
- **Displasia generalizada:**
 - Distrofias musculares congénitas
 - Citomegalovirus
 - Lisencefalia con mutación RELN
 - Lisencefalia con agenesia del cuerpo calloso y displasia cerebelosa
 - Asociada con polimicrogiria cerebral difusa
 - Foliación difusamente anormal

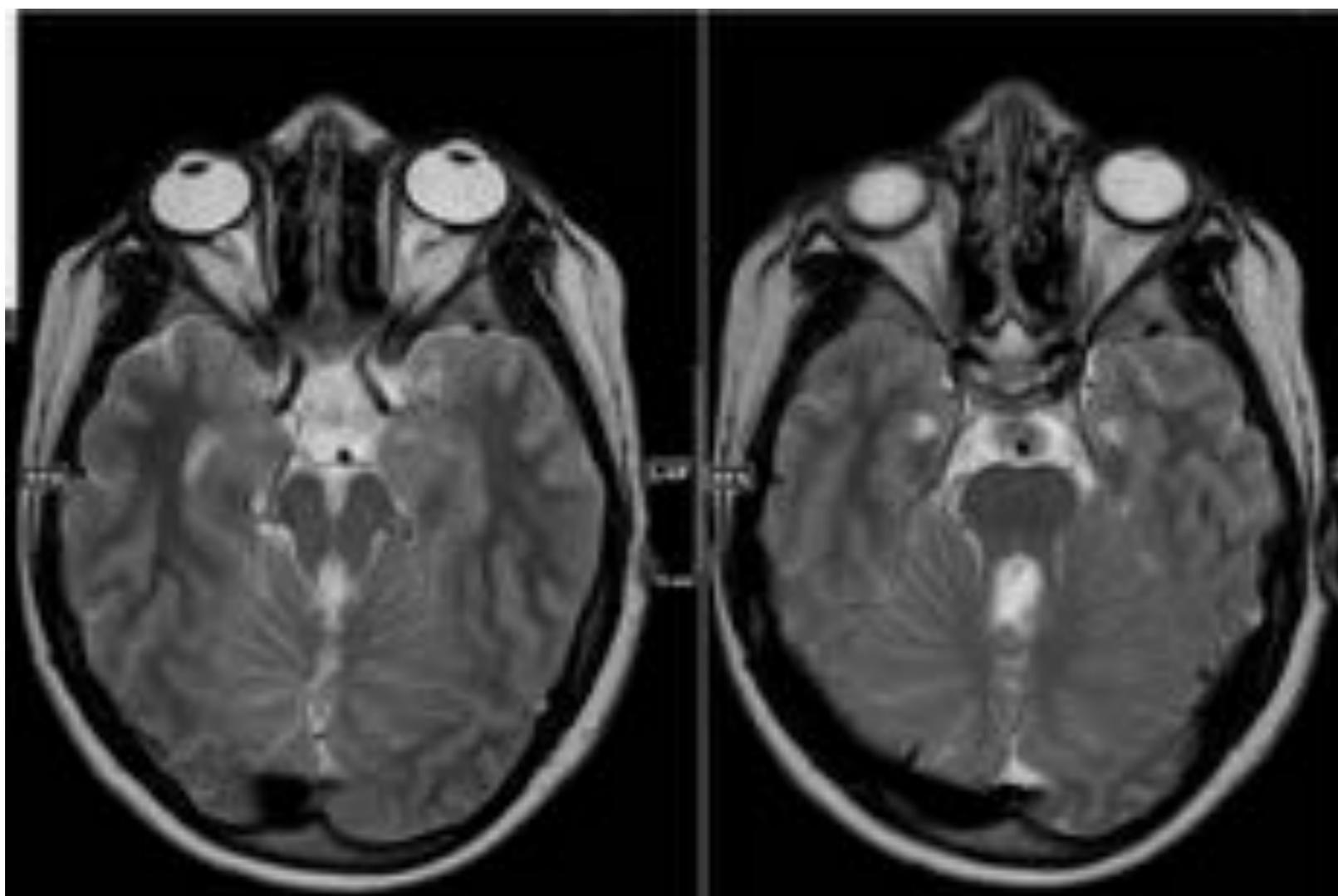
Síndrome de Joubert:

Hiperpnea episódica, movimientos anormales de los ojos, ataxia y retraso mental, aunque algunos pacientes pueden presentarse con nistagmo, apraxia óculo-motora o falta de seguimiento ocular.

En neuroimagen (RM) visualizaremos:

- Ausencia casi total de la folia vermiana normal (en sagital), generalmente existe una porción superior, pero presenta una hendidura en la línea media. Esto condiciona un IV ventrículo con forma triangular en su parte media y "en alas de murciélago" en la parte superior. Por debajo del vermis hipogenético, los hemisferios cerebelosos contactan.
- Los pedúnculos cerebelosos superiores no se cruzan en el mesencéfalo dorsal, además son casi horizontales .
- Mesencéfalo pequeño en diámetro AP.
- El aspecto de los pedúnculos cerebelosos engrosados y horizontalizados, junto con una fosa interpeduncular ensanchada y la hipoplasia vermiana forman el "signo del diente molar".

Además, puede asociar malformaciones supratentoriales como la disgenesia del cuerpo calloso o alteraciones de la migración.



Secuencia T2 donde se visualizan los pedúnculos que no se cruzan y el signo del diente molar respectivamente en un paciente con síndrome de Joubert.

D. Alteraciones de la organización de la corteza cerebelosa:

Se encuentran dentro del espectro de las malformaciones del desarrollo cortical, que las dividimos en tres grupos:

- **Grupo I:** Proliferación celular anormal o apoptosis.
- **Grupo II:** Migración neuronal anormal.
- **Grupo III:** Organización cortical anormal, donde vamos a distinguir a su vez:

- **III.A: Polimicrogiria y esquizecefalia**
 - Síndromes de polimicrogiria bilateral
 - Esquizecefalia
 - Polimicrogiria o esquizecefalia como parte de múltiples síndromes de anomalías congénitas / discapacidad intelectual
- **III.B: Disgenesia cortical secundaria a errores innatos del metabolismo**
 - Trastornos metabólicos mitocondriales y piruvatos
 - Trastornos peroxisomales
- **III.C: Displasia cortical focal de tipo I y tipo III**
- **III.D: Microcefalia posmigracional (también en grupo I)**

MALFORMACIONES DE CHIARI

Este complejo de malformaciones es debido a trastornos del cierre del tubo neural y abarca una serie de anomalías con afectación de la línea media del SNC y del cordón espinal.

Tiene como origen el infradesarrollo de la fosa posterior, con inserción baja del tentorio pero con volúmenes parenquimatosos conservados.

Distinguiremos:

- Tipo I (con y sin siringomielia)
- Tipo II o Malformación de Arnold-Chiari (descenso del bulbo, vermis cerebeloso, protuberancia y IV ventrículo, acompañados de hidrocefalia y mielomeningocele lumbar)
- Tipo III (la más grave, con presencia de encefalocele occipitocervical)
- Tipo IV (hipoplasia cerebelosa severa)

A. Chiari tipo I

También llamado ectopia amigdalar, dado que consiste en la herniación de las amígdalas cerebelosas bajo el foramen magnum (nivel definido como la línea que conecta el basion con el opisthion).

Se considera de trascendencia clínica el descenso de más de 5 mm (o 6 mm en niños menores de 4 años).

Normalmente se trata de una anomalía aislada. Hay factores que pueden ser predisponentes como una fosa posterior pequeña, alteraciones en la absorción de líquido cefalorraquídeo en los espacios espinales y sobrecrecimiento amigdalar.

Se asocia con hidrosiringomielia hasta en un 30%, con hidrocefalia hasta en un 40%, y con otras malformaciones de la base del cráneo y la columna espinal: impresión basilar, fusión craneovertebral (por ejemplo, occipitalización de C1 u osificación incompleta del anillo de C1), Klippel-feil y platibasia.

No se acompaña de mielomeningocele.

Las manifestaciones clínicas van a depender del grado de descenso amigdalar: Si el descenso es menor a 3 mm no condiciona alteraciones clínicas, de 3 a 5 mm es indeterminado, y ante un descenso de más de 5 milímetros son probables las manifestaciones clínicas.

En la niñez, normalmente no hay síntomas a no ser que se asocie con hidrocefalia o siringomielia.

En el adulto pueden existir alteraciones en pares craneales o anestesia disociada de las extremidades inferiores.

En neuroimagen, visualizaremos:

- Desplazamiento inferior de las amígdalas cerebelosas, así como de la parte más medial de los hemisferios cerebelosos, al menos 5 mm por debajo del foramen magnum.
- La porción inferior de las amígdalas tendrá una morfología triangular.
- Puede existir obliteración asociada de la cisterna magna y elongación del cuarto ventrículo, que permanecerá en una altura normal.
- Además, puede identificarse ligera angulación anterior del tronco encéfalo.



RM de columna cervico-dorsal en T2 y T1 sagital respectivamente. Visualizamos una herniación de las amígdalas cerebelosas a través del agujero magno, que ocupan la región posterior del canal raquídeo a la altura de C2. Mielopatía compresiva en la región bulbar debido al desplazamiento medular y choque contra la odontoides.

B. Chiari tipo II o verdadera malformación de Arnold-Chiari:

La fosa posterior es pequeña y desciende a través del foramen magnum.

Se asocia con anomalías de la columna espinal, con mielomeningocele lumbar en más de 95% de los casos y siringohidromielia, además de anomalías supratentoriales como: disgenesia del cuerpo calloso hasta en un 85%, hidrocefalia obstructiva hasta en un 90% (que se desarrolla característicamente tras el cierre del mielomeningocele), ausencia de septum pellucidum hasta en un 40%, y anomalías de la giración cortical (estenogiria o polimicrogria).

La clínica en recién nacidos incluye: distrés respiratorio, pausas apnéicas, bradicardia, dificultades al tragar, espasticidad de extremidades superiores... En la infancia se suma una pérdida de función gradual y la espasticidad de extremidades inferiores.

En neuroimagen, podremos ver:

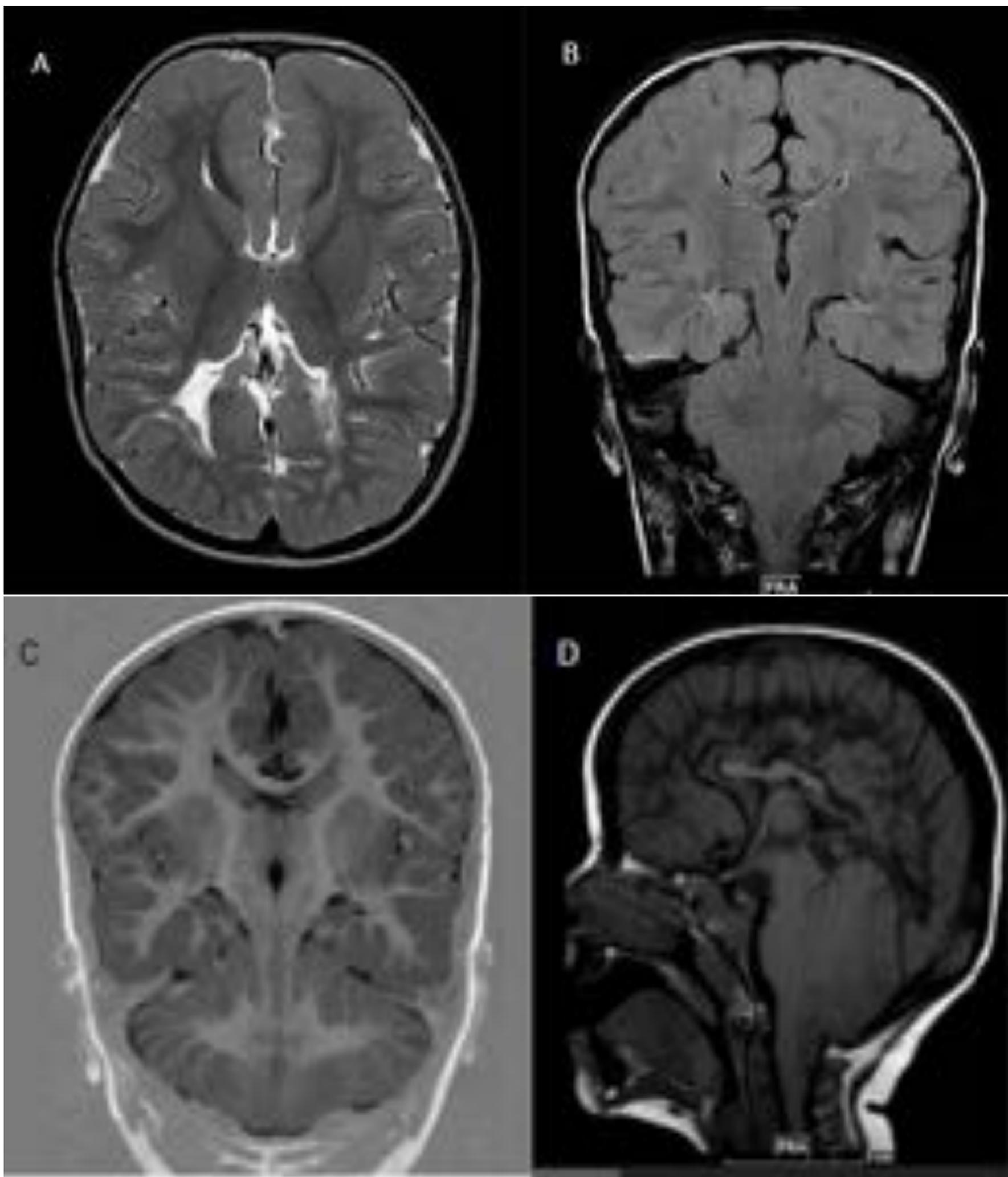
- **RX cráneo:** displasia del cráneo, cambios en el clivus y el aspecto posterior del hueso petroso, fosa posterior pequeña, ampliación del foramen magnum y de la porción superior del canal, y ausencia o hipoplasia del arco posterior de C1.
- **US:** hidrocefalia, signo de la banana (debido a la morfología de la fosa posterior, con el descenso cerebeloso y la obliteración de la cisterna magna).
- **TC/RMN:**
 - A nivel **supratentorial:**
 - Hidrocefalia (90%) debido a disfunción del conducto de Silvio, que puede no manifestarse hasta la reparación del mielomeningocele.
 - Colpocefalia (astas occipitales y atrio ventricular alargados).
 - Hipoplasia o ausencia del esplenio y rostrum del cuerpo calloso.
 - Astas frontales con aspecto en ala de murciélago en cortes coronales, debido a prominencia del núcleo caudado.
 - Tercer ventrículo pequeño (por prominencia de la masa intermedia). Interdigitación de los giros corticales mediales (hipoplasia o fenestración de la hoz).
 - Ampliación de la cisterna prepontina y supracerebelosa.
 - Acueducto de Silvio no visible.
 - Estenogiria.

- **Cerebelo:**

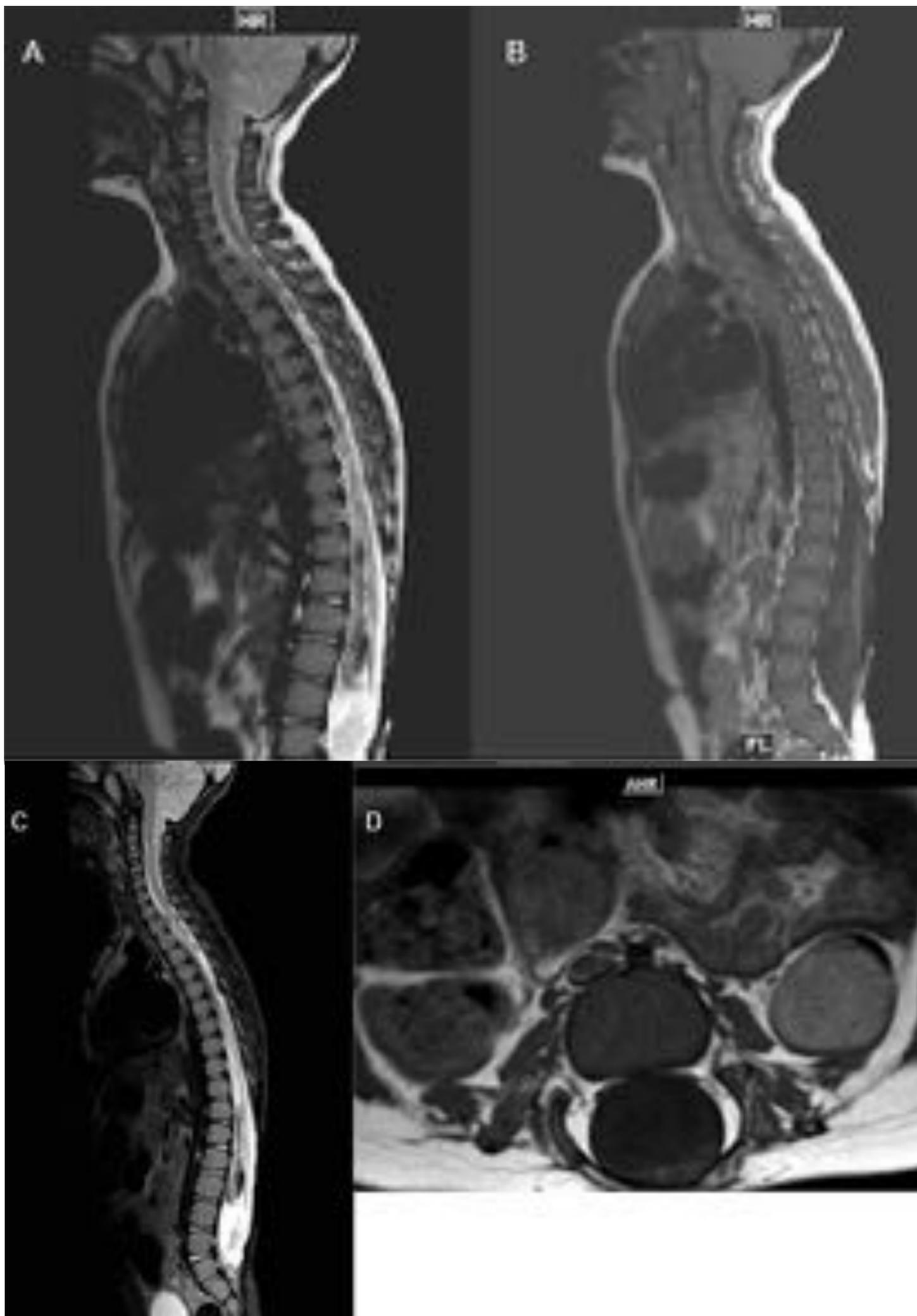
- Protrusión del vermis y de los hemisferios cerebelosos a través del foramen magnum hasta en un 90%, que da lugar a una elongación craneocaudal del cerebelo.
- Cerebelo hipoplásico.
- Cuarto ventrículo elongado y verticalizado, con disminución de su diámetro anteroposterior y que desciende por debajo del foramen magnum.
- Obliteración de la cisterna magna y de las cisternas pontocerebelosas por el descenso del troncoencéfalo.
- Tentorio displásico con inserción próxima al foramen magnum.
- Pseudomasa por extensión cerebelosa por encima de la incisura del tentorio.
- Cambios en la morfología de la cisterna cuadrigémina.
- Pico tectal por fusión de los colículos troncoencefálicos en un solo pico posterior.

- **Médula espinal:**

- Desplazamiento de la médula y de la protuberancia al canal cervical. Ampliación del espacio subaracnoideo anterior a nivel del tronco encéfalo y cuerpos cervicales superiores.
- Disminución del diámetro anteroposterior de la protuberancia. Siringohidromielia.
- Ascenso de los nervios cervicales hasta su foramen de salida.
- En ocasiones, descenso del cono medular por debajo de L2.



RM de cráneo en secuencias T2 axial, FLAIR coronal, IR coronal y FLAIR sagital respectivamente, donde se observa marcado descenso de amígdalas cerebelosas, del tronco del encéfalo y del cuarto ventrículo (más llamativo en la imagen B y D), alteración de la lámina cuadrigémina con hipoplasia de los colículos inferiores y estrechamiento inferior y posterior del mesencéfalo (morfología en pico). Además, disgenesia del cuerpo calloso con ausencia del tercio posterior, así como del rostro - pico anterior y alteración de morfología del resto del cuerpo calloso (más llamativo en D). Patrón de circunvoluciones anormal en córtex parasagital de ambos hemisferios (estenogiria).



RM del mismo paciente después de cirugía. Defecto amplio de elementos posteriores óseos que afecta a toda la columna lumbar.

Canal medular lumbar amplio con cono medular descendido, localizado a nivel de L3-L4.

A la altura del platillo superior de L4, se observa una imagen de morfología redondeada de 5 mm, de intensidad de señal similar al líquido en T2 y STIR, y mayor señal en T1, que podría corresponder a imagen residual por cirugía previa, o a pequeño quiste en relación con una raíz posterior de la cola de caballo. La imagen descrita impresiona continuarse caudalmente con pequeña hiperintensidad milimétrica en T1 sugestiva de posible pequeño lipoma, lo que apoyaría origen radicular de la imagen anteriormente descrita.

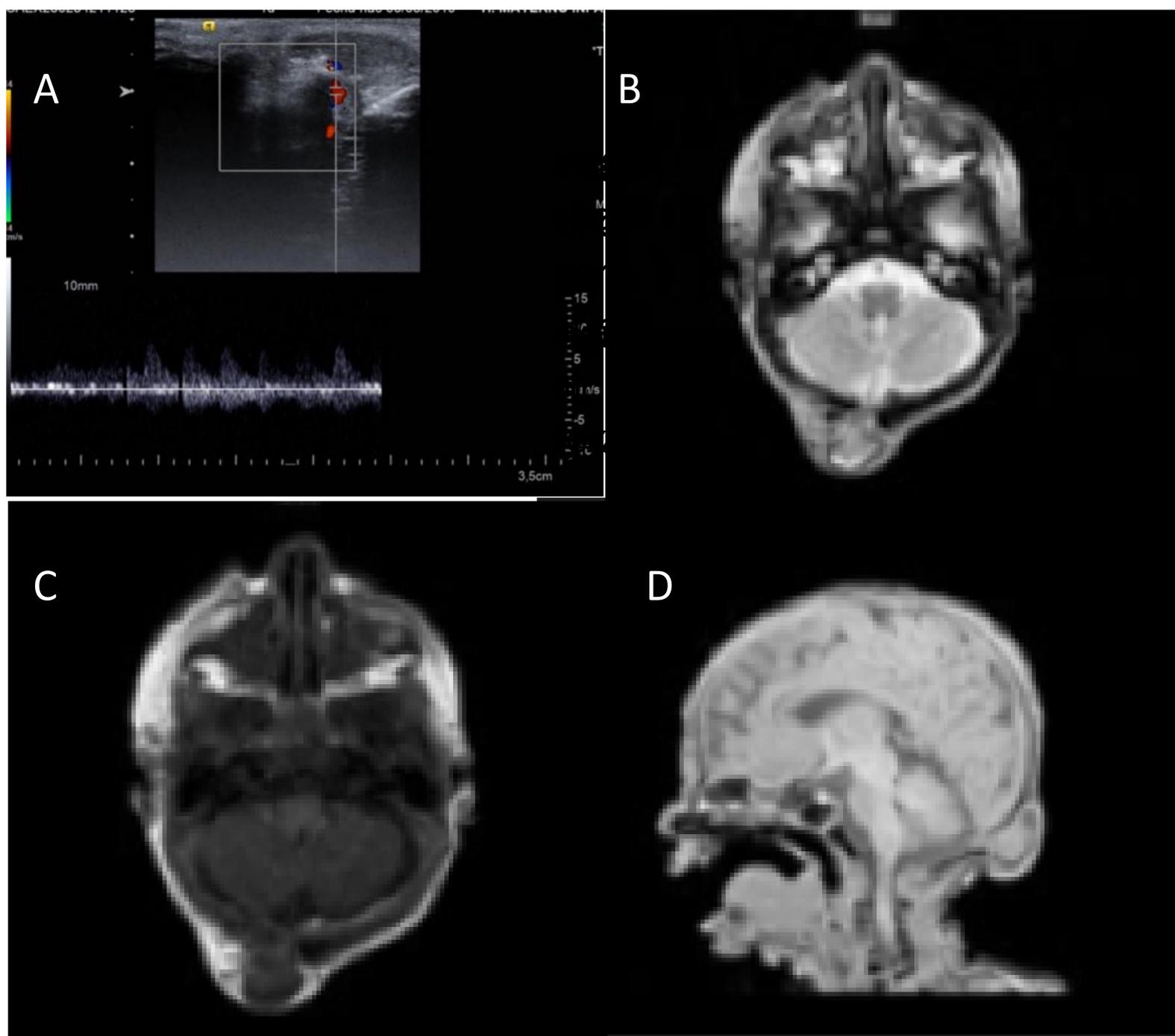
C. Chiari tipo III

Malformación infrecuente y muy severa. Es el tipo más grave, estos pacientes mueren prematuramente en la infancia.

Las malformaciones del Chiari tipo II se asocian a un mielo-meningo-encefalocele occipital bajo o cervical alto. El cerebelo se hernia a través del encefalocele.

Además, se asocia a otras malformaciones, igual que el tipo II.

La clínica está condicionada por la compresión sobre el tronco-encéfalo y los pares craneales, siendo frecuente los episodios de insuficiencia respiratoria y disminución del tono muscular.



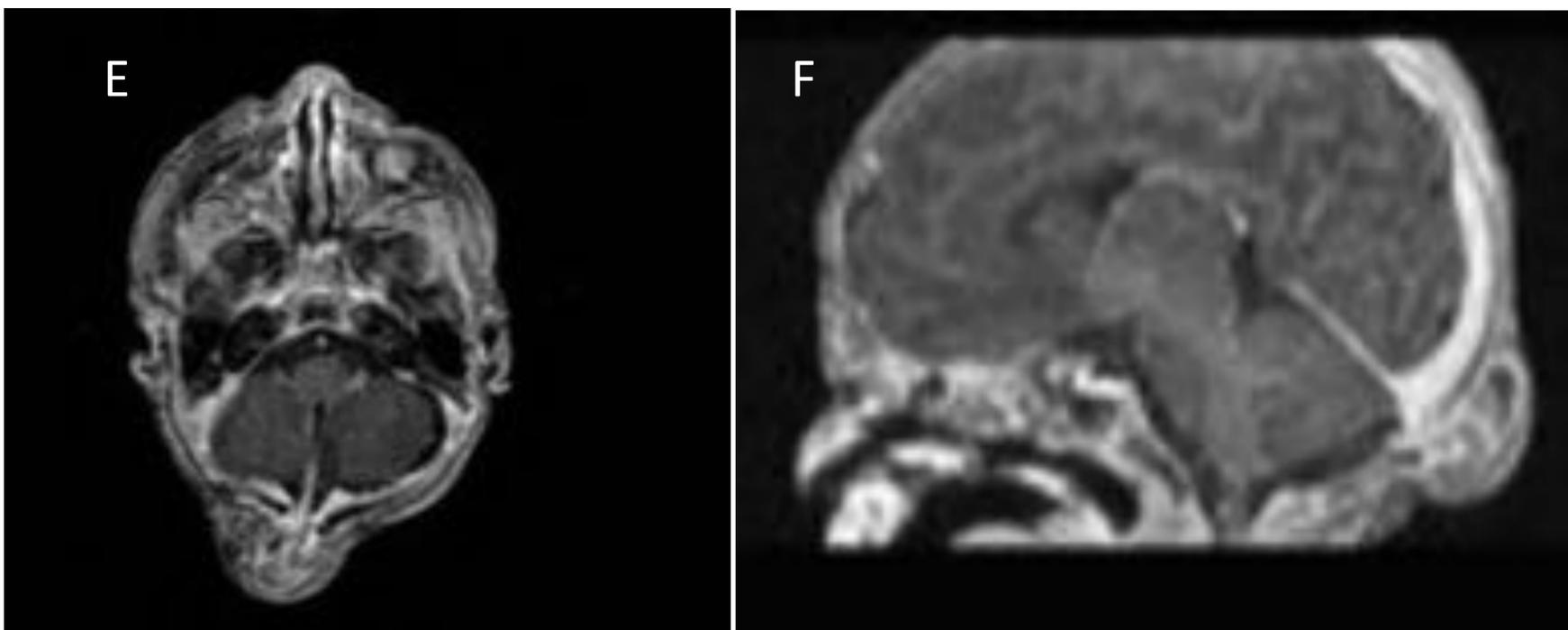


Imagen A: Ecografía doppler donde se muestra un cele en la línea media occipital, inmediatamente por debajo y por detrás de la tórula, recubierto por partes blandas. Demuestra el aporte vascular llegando a registrar ondas arteriales y venosas.

En las imágenes B a F se muestra la RM cerebral del mismo paciente, en secuencias T2 y T1 axial, DP sagital y T1 con contraste en axial y sagital respectivamente, con los mismos hallazgos: un cele en la línea media occipital, inmediatamente por debajo y por detrás de la tórula, recubierto de partes blandas (piel y tejido subcutáneo) y de una evaginación de las cubiertas meníngicas. En su interior se observa un tejido irregular altamente vascularizado que forma un pedículo vascular. El conjunto se rodea de una moderada cantidad de LCR. La tórula impresiona de normoposicionada y permeable.

D. Chiari tipo IV

Malformación extremadamente rara, con agenesia del cerebelo, hipoplasia pontina, y fosa posterior pequeña (con forma de embudo).

Conclusión

El amplio abanico de alteraciones en las malformaciones de fosa posterior, y su gran variabilidad clínica, hacen necesario un conocimiento exhaustivo de la imagen radiológica que permita categorizar cada caso y permitir así el enfoque terapéutico y seguimiento correspondientes.

Bibliografía

BOSEMANI, Thangamadhan, et al. Congenital abnormalities of the posterior fossa. *Radiographics*, 2015, vol. 35, no 1, p. 200-220. Disponible en <https://doi.org/10.1148/rg.351140038>

KOLLIAS, Spyros S.; BALL JR, William S.; PRENGER, Erin C. Cystic malformations of the posterior fossa: differential diagnosis clarified through embryologic analysis. *Radiographics*, 1993, vol. 13, no 6, p. 1211-1231. Disponible en <https://doi.org/10.1148/radiographics.13.6.8031352>

CONTRERAS, Cristina Utrilla, et al. CHIARI DE 0 A 4, ¿ CÓMO PODEMOS AYUDAR LOS RADIÓLOGOS?. *Seram*, 2018. Disponible en <https://www.piper.seram.es/index.php/seram/article/view/2103>

MONTEAGUDO, Ana; TIMOR-TRITSCH, Ilan E.; LEVINE, Deborah. Prenatal diagnosis of CNS anomalies other than neural tube defects and ventriculomegaly. *Uptodate, Barss, VA (Ed), UpToDate, Waltham, MA*, 2014. Disponible en <https://www.uptodate.com/contents/closed-spinal-dysraphism-clinical-manifestations-diagnosis-and-management>
<https://www.uptodate.com/contents/prenatal-diagnosis-of-cns-anomalies-other-than-neural-tube-defects-and-ventriculomegaly>

MEIJLER, Gerda; STEGGERDA, S. J. Neonatal cerebellum: Overview of normal development and cerebellar disorders. Disponible en <https://www.uptodate.com/contents/neonatal-cerebellum-overview-of-normal-development-and-cerebellar-disorders>

DAHNER, W [Radiology Review Manual](#). Lippincott Williams and Wilkins, 7ª ed.

Radiopaedia.org