

## CASO RADIOLOGICO

### Inestabilidad occipito-Atlanto-Axoidea en el síndrome de Down

V. HENALES VILLATE\*, J. HERVÁS PALAZÓN\*\*, M. JANÉ SANTAMARÍA\*\*,  
R SANS\*\*\* y M. HERRERA SAVALL\*

#### MOTIVO DE CONSULTA Y ANTECEDENTES

*Caso n.º 1.* Niña de 3 años, afecta de síndrome de Down, que ingresa por presentar dolor a la movilización del cuello tras caída desde una silla. A la exploración no se apreció contractura muscular aparente, ni otras lesiones objetivales. Se practicó estudio radiológico del cuello que demostró los hallazgos reseñados en la Fig. 1.

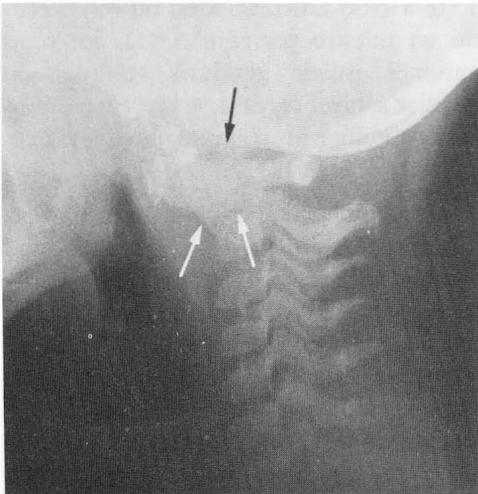


FIG. 1. Radiografía lateral de columna cervical que muestra un marcado desplazamiento anterior de C<sub>1</sub> sobre C<sub>2</sub>

*Caso n.º 2.* Niño de 13 años, afecto de síndrome de Down, con deficiencia mental severa y cardiopatía congénita (comunicación interventricular), que fue remitido para estudio y por apreciarse una limitación para las miradas laterales.

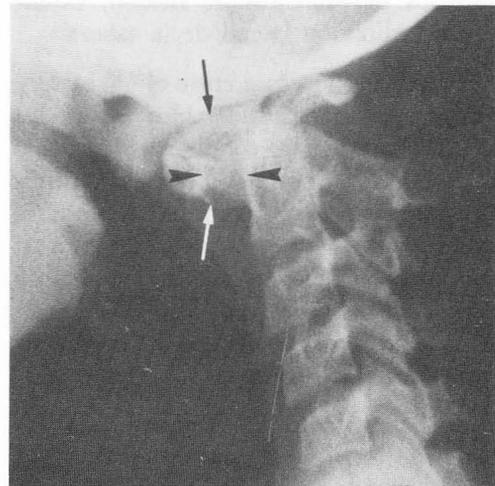


FIG. 2. Radiografía lateral de columna cervical, en ligera flexión, que demuestra subluxación a nivel C<sub>1</sub>-C<sub>2</sub> aumento patológico (6 mm) de la separación entre el arco anterior del Atlas y la apófisis Odontoides (flechas cortas). En el resto de radiografías funcionales practicadas se apreció también subluxación Atlanto-Occipital

\* Sección de Radiología Infantil.

\*\* Servicio de Pediatría.

\*\*\* Residentes Servicio de Radiología. Hospital Materno-Infantil Son Dureta. Palma de Mallorca.

A la exploración tenía una hipotonía axial moderada, hiperreflexia en extremidades inferiores y clonus aquileo. También se observó una limitación a la dorsiflexión plantar, piés valgus y tendencia a andar de puntillas. Se realizó estudio radiológico simple a nivel cervical (Fig. 2) y T.A.C. craneal y cervical alto.

**DIAGNÓSTICO:** Inestabilidad Occípito-Atlanto-Axoidea en el síndrome de Down.

#### COMENTARIOS

Desde el punto de vista embriológico, anatómico y biomecánico, la región Occípito-Atlanto-Axoidea se considera como una entidad diferenciada del resto de la columna cervical. Funcionalmente, permite los movimientos de flexión, extensión e inclinación lateral de la cabeza.

La articulación ósea entre el Occipital y Atlas tiene unas considerables variaciones en el tamaño de los cóndilos occipitales y la profundidad de los procesos articulares superiores de C<sub>1</sub>. La apófisis Odontoides también puede presentar variaciones en su configuración. Las articulaciones óseas se consideran inestables, por lo que la estabilidad articular va a depender fundamentalmente de los ligamentos (1).

La inestabilidad Occípito-Atlanto-Axoidea (IOAA) suele estar en relación con la presencia de un trauma previo. Aunque menos común, otras entidades como: artritis reumatoide, espondilitis anquilosante, síndrome de Morquio, pseudocondroplasia, displasia espóndilo-epifisaria, algunas displasias metafisarias, condrodysplasia punctata, enanismo diastrófico, síndrome de Grisel, y síndrome Winchester-Grosman, pueden asociar anomalías e inestabilidad articular a este nivel. Aunque excepcional, también ha sido descrito un ca-

so de adenoma pituitario con erosión del clivus e inestabilidad secundaria a nivel Atlanto-Occipital (1-4).

Desde que TISHLER y MARTEL en 1965 describieron el primer caso de síndrome de Down con IOAA, se conoce bien esta anomalía. Se considera que entre un 10-20 % de todos los pacientes afectados de síndrome de Down presentan IOAA, si bien la mayoría son asintomáticos.

La causa de esta anomalía se atribuye fundamentalmente a la laxitud ligamentosa propia de estos pacientes (1-7). Algunos autores han descrito una configuración displásica a nivel de las superficies articulares de los cóndilos Occipitales, el Atlas y la apófisis Odontoides, que sería más frecuente en el síndrome de Down y facilitaría aún más la inestabilidad articular a este nivel (4).

La IOAA puede ponerse de manifiesto con motivo de un accidente banal, o por la práctica de alguna actividad física que afecte a estas articulaciones, tal como ocurrió en nuestro paciente n.º 1. En otras ocasiones puede producir compresión medular a nivel cervical, y presentar síntomas neurológicos o músculoesqueléticos, como en el caso n.º 2.

Las manifestaciones clínicas pueden ser muy variables en cuanto a la especificidad e intensidad de las mismas. Ante la presencia de signos, o síntomas, como: cuadriparesia, dolor de cabeza severo, hiperreflexia, Babinski positivo, tortícolis, fatiga al caminar, alteración del paso, torpeza e incoordinación progresiva de los movimientos, espasticidad, ladeo de la cabeza, alteraciones de la mirada, clonus, etc. en un paciente afecto de síndrome de Down, debe descartarse la existencia de IOAA y eventual compresión medular (1-7).

El diagnóstico es radiológico, mediante exploración radiográfica de la columna

cervical en posiciones neutra y funcionales, que pondrán de manifiesto posibles desplazamientos patológicos del occipital sobre  $C_1$ ,  $C_1$  sobre  $C_2$ , o el aumento de la distancia, por encima de 4,5 mm. entre la apófisis Odontoides y el arco anterior de  $C_1$  (Figs. 1 y 2). En algunos casos, sobre todo en aquellos pacientes con signos de compresión medular, la T.A.C. sola, o tras la administración de contraste intratecal, puede aportarnos información mas detallada sobre la inestabilidad articular y el grado de compresión medular que ocasiona (4, 6).

Existe controversia en cuanto al tratamiento a seguir en estos casos. Teniendo en cuenta que solo alrededor del 40 % de los pacientes con inestabilidad radiológica desarrollan manifestaciones clínicas, muchos autores prefieren seguir una pauta conservadora. Aunque también ha sido postulada la fusión quirúrgica posterior del occipital con la columna cervical superior, de forma profiláctica, la mayoría de los autores prefieren reservarla a los casos con manifestaciones clínicas intensas, recidivantes, o cuando los hallazgos radiológicos presupongan un riesgo de la integridad medular a este nivel (1, 2, 4, 7).

En cualquier caso, lo fundamental es la adopción de medidas de diagnóstico precoz, seguimiento y prevención, que eviten la aparición de manifestaciones clínicas o accidentes de consecuencias irreparables. A este respecto, el Comité de Medicina Deportiva de la Academia Americana de Pediatría, tras consultar con las secciones de Neurología, Ortopedia, y Radiología, hace las siguientes recomendaciones (7):

1. A todos los niños con síndrome de Down que deseen participar en actividades

deportivas que conlleven la posibilidad de traumatismos de cabeza y cuello, se les debe de practicar radiografías laterales de la región cervical en posiciones neutra, flexión y extensión, según la tolerancia del paciente, antes de comenzar entrenamientos o competiciones. Esta recomendación se extiende a todos los participantes en deportes de alto riesgo, a los que no se haya comprobado radiológicamente una normalidad cervical.

Algunos médicos prefieren explorar a todos los pacientes con síndrome de Down a la edad de 5 ó 6 años con el fin de descartar una IOAA.

2. Se deben restringir los deportes que puedan conllevar traumatismos de cabeza y cuello en aquellos casos en los que se observe una distancia entre la apófisis Odontoides del Axis y el arco anterior del Atlas superior a 4,5 mm. o cuando la Odontoides es anormal; y estos pacientes serán revisados regularmente.

3. En el momento actual las radiografías seriadas no están indicadas en los casos en los que se haya apreciado previamente una normalidad radiológica.

4. A aquellas personas con subluxación Atlanto-Axial o dislocación, que presenten signos o síntomas neurológicos, se les debe restringir las actividades de esfuerzo, y se considerará una estabilización operatoria de la columna cervical.

5. Los pacientes con síndrome de Down que no presenten evidencia de IOAA pueden participar en todo tipo de deportes. No precisan, asimismo, de un seguimiento especial, excepto si desarrollan signos o síntomas musculoesqueléticos o neurológicos.

## BIBLIOGRAFIA

1. ROSENBAUM, D. M.; BLUMHAGEN, J. D.; KING, H. A.: *Atlantooccipital instability in Down syndrome*. AJR, 146: 1269-1272, 1986.
2. PUESCHEL, S. M.; SCOLA, F. H.; PERRY, C. D.; PEZZULLO, J. C.: *Atlanto-axial instability in children with Down syndrome*. *Pediatr. Radiol.* 10: 129-132, 1981.
3. EL-KHOURY, G. Y.; CLARK, C. R.; DIETZ, F. R.; HARRE, R. G.; TOZZI, J. E.; KATHOL, M. H.: *Posterior atlantooccipital subluxation in Down syndrome*. *Radiology*, 159: 507-509, 1986.
4. HUNGERFORD, G. D.; AKKARAJU, V.; RAWE, S. E.; YOUNG, G. F.: *Atlanto-occipital and atlantoaxial dislocations with spinal cord compression in Down's syndrome: a case report and review of the literature*. *British Journal of Radiology*, 54: 758-761, 1981.
5. KLEINMAN, P. K.: *Case report 244*. *Skeletal Radiol.* 10: 192-195, 1983.
6. MILLER, J. D.; GRACE, G. A.; LAMPARD, R.: *Computed tomography of the upper cervical spine in Down syndrome*. *Journal of Computer Assisted Tomography*, 10: 589-592, 1986.
7. COMMITTEE ON SPORTS MEDICINE: *Atlantoaxial instability in Down syndrome*. *Pediatrics*, 74: 152-154, 1984.

*Petición de Separatas:*

Dr. V. HENALES VILLATE  
 Sección de Radiología Infantil  
 Hospital Son Dureta  
 C/ Andrea Doria, 55  
 07014 PALMA DE MALLORCA