



## Agnesia parcial del arco posterior del atlas. Reporte de caso

### Posterior arch of the atlas agenesis. Case report



CHILE

Roa, Ignacio<sup>1-2-3</sup>

Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Talca (UTALCA) Talca - Chile

E-mail de autor: Ignacio Roa [iroa@utalca.cl](mailto:iroa@utalca.cl)

<sup>1</sup>Unidad de Morfología, Departamento de Ciencias Básicas Biomédicas, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Talca, Chile

<sup>2</sup>Programa de Doctorado en Ciencias Morfológicas, Facultad de Medicina, Universidad de La Frontera, Temuco, Chile

<sup>3</sup>Becario CONICYT-PCHA / Doctorado Nacional / 2015-21150235

#### Resumen

Las anomalías congénitas del arco posterior del atlas son anomalías poco frecuentes, pudiendo variar desde simples hendiduras a la ausencia total de éste. A menudo pasa desapercibida en pacientes asintomáticos en los cuales se diagnostica de forma casual mediante técnicas de imagen.

El objetivo fue describir las anomalías congénitas del arco posterior a partir de un reporte de caso una de agnesia parcial del arco posterior del atlas, en una vértebra de la colección del Laboratorio de Morfología de la Universidad de Talca, Chile.

Los casos aislados de agnesia parcial del atlas se consideran variaciones benignas, sin ninguna significancia clínica o patológica, las cuales son detectados principalmente mediante exámenes Imaginológicos de rutina.

Sin embargo, cada vez hay más pruebas de que pueden producir síntomas neurológicos posterior a un traumatismo cervical menor. El conocimiento de esta variación debe ser considerada, pudiendo ayudar a los clínicos en el correcto diagnóstico.

**Palabras Clave:** atlas, agnesia, arco posterior

#### Abstract

*The congenital anomalies of the posterior arch of the atlas are rare anomalies, being able to vary from simple slits to the total absence of this one. It often goes unnoticed in asymptomatic patients in whom it is diagnosed casually using imaging techniques. The objective was to describe the congenital anomalies of the posterior arch from a case report one of partial agenesis of the posterior arch of the atlas, in a vertebra from the collection of the Laboratory of Morphology of the University of Talca, Chile.*

*Isolated cases of partial agenesis of the atlas are considered benign variations, without any clinical or pathological significance, which are detected mainly by routine Imaginological examinations.*

*However, there is increasing evidence that they can produce neurological symptoms following minor cervical trauma.*

*The knowledge of this variation must be considered, being able to help the clinicians in the correct diagnosis.*

**Keywords:** atlas, agenesis, posterior arch.

## Introducción

La agnesia del arco posterior del atlas (AP) es una anomalía que se presenta con poca frecuencia, pasando a menudo desapercibida en pacientes asintomáticos, en los cuales se diagnostica de forma casual mediante técnicas de imagen.<sup>1-2</sup>

Si bien en la mayoría de los casos es asintomática, puede presentar otras alteraciones y estar asociada con inestabilidad atlantoaxial y déficits neurológicos.<sup>3</sup>

Esta anomalía consiste en un defecto de osificación del AP durante la condrogénesis, hecho que en condiciones normales ocurre entre el tercer y el quinto año de vida.<sup>4-5</sup> El defecto de cierre puede limitarse a defectos parciales o bien afectar a todo el arco y tubérculo dorsal constituyendo una agnesia completa.<sup>6</sup>

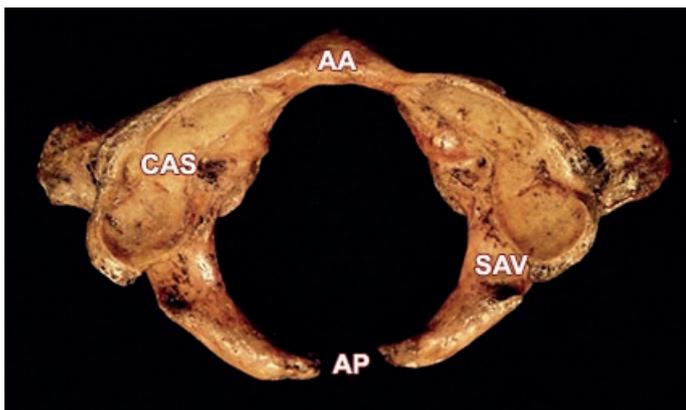
Las variaciones en la región cervical pueden presentar di-

versas características clínicas que pueden variar desde dolor leve de cuello, dolor de cabeza, vértigo, zumbido de oídos a síntomas neurológicos en función del grado de variación.

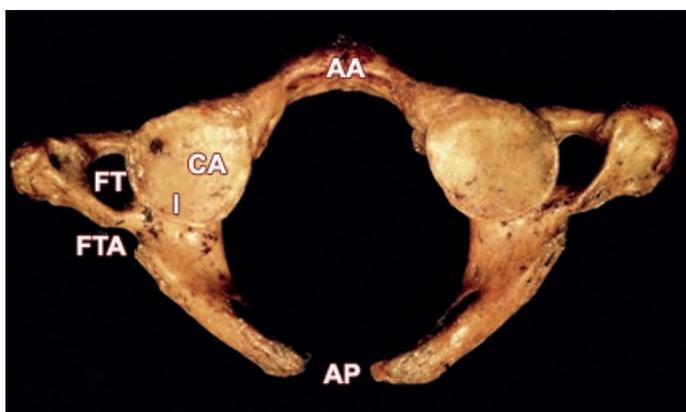
Las aplasias y hendiduras del arco posterior del atlas son variaciones anatómicas raras<sup>7</sup> y pueden confundirse con fracturas en los pacientes que han sufrido lesiones de la columna cervical,<sup>8</sup> por lo cual su conocimiento es importante por parte del clínico, para tal objetivo presentamos un reporte de caso de una displasia parcial del arco posterior del atlas.

## Reporte de caso

Al estudiar un total de 21 vértebras (atlas) secas, adultas, de sexo y edad desconocida, de la colección de la Unidad de Morfología, del Depto. de Ciencias Básicas Biomédicas de la Universidad de Talca, Chile, se observó la deficiencia parcial del AP de una de ellas. (**ver Figs. 1 y 2**)



**Fig. 1:** Cara superior de la vértebra atlas con la agenesia mediana en el arco posterior (AP). AA: Arco anterior; CAS: Cara articular superior; SAV: Surco para la arteria vertebral; FLECHA: Agenesia parcial en el arco posterior



**Fig. 2:** Cara inferior de la vértebra atlas con la agenesia mediana en el arco posterior (AP). AA: Arco anterior; FT: Foramen transverso; FTA: Foramen transverso accesorio a modo de hendidura; CAI: Cara articular inferior; FLECHA: agenesia parcial en el arco posterior

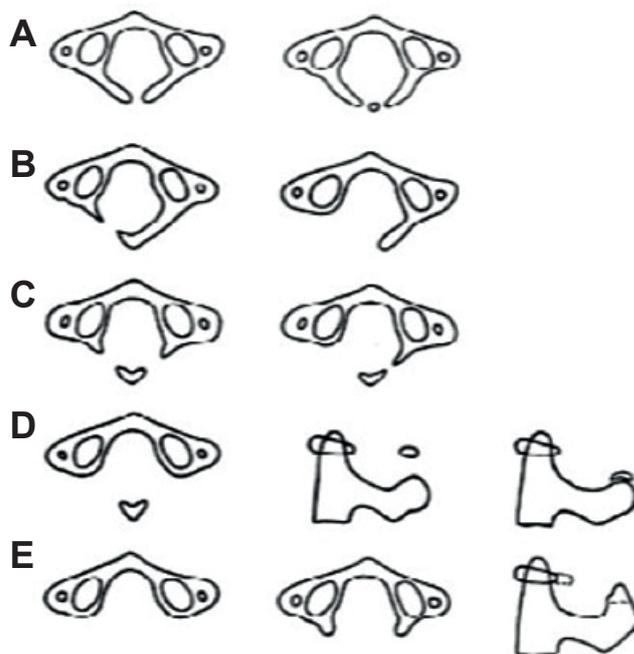
Esta vertebra presentó una alteración en el cierre del AP, en la línea mediana. Los extremos de las porciones del arco no fusionado se presentaron redondeados. Según la clasificación clásica de Currarino et al. (9), presentó el tipo A y tipo III de Izaki et al.<sup>10</sup> (Figs. 3 y 4)

Al análisis del resto de los componentes de la vertebra, esta presentó forámenes transversos accesorios a modo de hendidura bilaterales, no se observó alguna otra alteración en torno al arco anterior así como en carillas articulares.

## Discusión

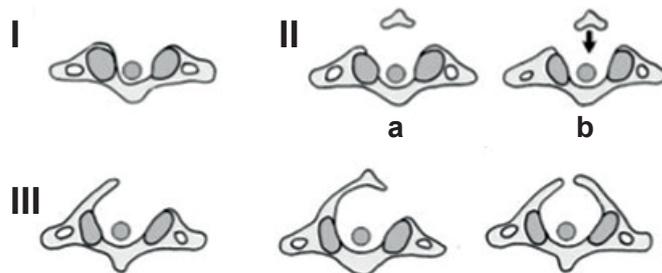
El desarrollo del atlas comienza a partir de tres centros de osificación: uno para el tubérculo anterior y dos para las masas laterales.<sup>11</sup>

Específicamente la osificación del arco posterior inicia durante la séptima semana de la vida intrauterina procedente desde los centros ubicados en las masas laterales, los cuales se extenderán dorsalmente, hasta encontrarse en la línea



Tipo	Definición
A	Falta de la fusión de la línea mediana posterior, quedando una pequeña brecha
B	Fisura Unilateral
C	Fisura Bilateral
D	Ausencia del arco posterior con persistencia del tubérculo posterior
E	Ausencia del arco posterior y tubérculo posterior

**Fig. 3 y Tabla I:** Clasificación de anomalías congénitas del arco posterior del atlas según Currarino et al. (1994)



Tipo	Definición
Tipo I	Aplasia completa
Tipo II a	Aplasia parcial con el fragmento posterior aislado inmóvil
Tipo II b	Aplasia parcial con el fragmento posterior aislado móvil
Tipo III	Aplasia parcial sin el fragmento posterior aislado

**Fig. 4 y Tabla II:** Clasificación desde un punto de vista clínico según Izaki et al. (2009)

mediana, dejando una zona cartilaginosa de unos milímetros, la cual se osificará de manera completa entre los 3 y 5 años de edad.<sup>12-3-4</sup>

Las causas de estas anomalías son desconocidas, aunque factores hereditarios podrían contribuir en estos casos.

Si bien la incidencia familiar es incierta, Motateanu et al.<sup>13</sup> y Currarino et al.<sup>9</sup> describen el mismo trastorno en una madre y su hija y en una madre y su hijo respectivamente, lo cual nos indica una posible herencia autosómica dominante.

Actualmente se ha descrito a PAX9 como el gen responsable de la proliferación de las células en esta región, además varios defectos de arco anterior podrían ser causados por la eliminación o mutación del PAX1 en mayor o menor grado,<sup>14</sup> encontrándose asociado a síndromes tales como Klippel-Feil y Arnold-Chiari,<sup>15</sup> además de Down y Turner<sup>16</sup> o al síndrome de Möbius.<sup>17</sup>

Estas alteraciones pueden variar desde defectos moderados (hendiduras medianas, uni o bilaterales) a ausencia en la formación de todo el arco.<sup>9</sup>

La hipoplasia del arco posterior del atlas es una anomalía poco frecuente, variable en extensión, localización y tamaño<sup>3</sup> que tiene una incidencia variable, desde un 0,95%,<sup>18</sup> 3,35%,<sup>19</sup> hasta 3,8%.<sup>20</sup>

La mayoría de las ocasiones, estas anomalías son descubiertas casualmente en sujetos asintomáticos mediante examen de rayos X de columna cervical, posterior a lesiones leves.<sup>8</sup>

La exploración radiológica de pacientes con sospecha de anomalías del desarrollo pueden incluir radiografías simples y TC.<sup>21</sup>

La reconstrucción 2D o 3D, podrían mostrar de mejor manera la zona columna cervical superior, en donde una fisura en la línea media del arco anterior del atlas o una hendidura u osificación incompleta pueden simular una fractura en las radiografías simples.<sup>22</sup>

Estas anomalías se deben a tener en cuenta para evitar interpretaciones erróneas como fracturas, luxaciones o osteolisis. Pudiendo también simular invaginación basilar, fractura de Jefferson y occipitalización del atlas.<sup>7-23-24</sup>

Otras anomalías coexistentes, incluyen hendiduras de arco anterior, subluxación atlantoaxoidea rotatoria, os odontoides y mielopatía cervical.<sup>3-16-25-26-27</sup>

## Conclusión

La región superior de la columna cervical, debido a su complicada estructura y desarrollo se presenta como una zona altamente vulnerable a las variantes del desarrollo tanto esquelético como nervioso.

Las agenesias y hendiduras del arco posterior del atlas son variaciones anatómicas raras y pueden confundirse con fracturas en los pacientes que han sufrido lesiones de la columna cervical.

El conocimiento de esta variación es crucial, ya que puede ayudar a los médicos en el correcta abordaje de sujetos que presentan esta anomalía, permitiendo una efectiva resolución de los síntomas.

## Referencias

1. Choi, J.W.; Jeong, J.H.; Moon, S.M.; Hwang, H.S. *Congenital cleft of anterior arch and partial aplasia of the posterior arch of the C1*. J Korean Neurosurg Soc 2011; 49(3):178-181.
2. Sabuncuoglu, H.; Ozdogan, S.; Karadag, D.; Kaynak, E.T. *Congenital hypoplasia of the posterior arch of the atlas: case report and extensive review of the literature*. Turk Neurosurg 2011; 21(1):97-103.
3. Phan, N.; Marras, C.; Midha, R.; Rowed, D. *Cervical myelopathy caused by hypoplasia of the atlas: two case reports and review of the literature*. Neurosurgery 1998; 43(3):629-633.
4. Klimo, P.Jr.; Blumenthal, D.T.; Couldwell, W.T. *Congenital partial aplasia of the posterior arch of the atlas causing myelopathy: case report and review of the literature*. Spine (Phila Pa 1976) 2003; 28(12):E224-228.
5. Corominas, L.; Masrouha, K.Z. *Congenital absence of the posterior arch of the atlas associated with a fracture of the anterior arch*. J Bone Joint Surg Br 2010; 92(9):1300-1302.
6. Sanchis-Gimeno, J.A.; Aparicio, L. *Posterior arch defect in a dry atlas*. Eur Spine J 2011; 20(9):1574-1575.
7. Menezes, A.H.; Van Gilder, J.C. *Anomalies of the craniovertebral junction*. In: Youmans J.R., ed. Neurological Surgery. 3rd ed. WB. Saunders, Philadelphia, 1990.
8. Hosalkar, H.S.; Gerardi, J.A.; Shaw, B.A. *Combined asymptomatic congenital anterior and posterior deficiency of the atlas*. Pediatr Radiol 2001; 31(11):810-813.
9. Currarino, G.; Rollins, N.; Diehl, J.T. *Congenital defects of the posterior arch of the atlas: a report of seven cases including an affected mother and son*. AJNR Am J Neuroradiol 1994; 15(2):249-254.
10. Izaki, T.; Shiota, E.; Zhang, J. *Aplasia of the posterior arch of the atlas: a proposal for a new clinical classification*. Med. Bull. Fukuoka Univ 2009; 36(1):11-16.
11. Paksu, D.; Katonis, P.; Karantanas, A.; Hadjipavlou, A. *Congenital posterior atlas defect associated with anterior rachischisis and early cervical degenerative disc disease: A case study and review of the literature*. Acta Orthop Belg 2007; 73(2):282-285.
12. Duong D.H.; Chadduck W.M. *Reconstruction of the hypoplastic posterior arch of the atlas with calvarial bone grafts for posterior atlantoaxial fusion: technical report*. Neurosurgery 1994; 35(6):1168-1170.

13. Motateanu, M.; Gudinchet, F.; Sarraj H.; Schnyder P. Case report 665. *Congenital absence of posterior arch of atlas*. Skeletal Radiol 1991; 20(2):231-232.
14. Peters, H.; Wilm, B.; Sakai, N.; Imai, K.; Maas, R.; Balling, R. *Pax1 and Pax9 synergistically regulate vertebral column*. Development 1999; 126(23):5399-5409.
15. Schulze, P.J.; Buurman, R. *Absence of the posterior arch of the atlas*. AJR Am J Roentgenol 1980; 134(1):178-180.
16. Martich, V.; Ben-Ami, T.; Yousefzadeh, D.K.; Roizen, N.J. *Hypoplastic posterior arch of C-1 in children with Down syndrome: a double jeopardy*. Radiology 1992; 183(1):125-128.
17. Kaissi, A. A.; Grill, F.; Safi, H.; Ghachem, M. B.; Chehida, F. B.; Klaushofer, K. *Cranio-cervical junction malformation in a child with Oromandibular-limb hypogenesis-Möbius syndrome*. Orphanet J Rare Dis 2007; 2:2.
18. Kwon, J.K.; Kim, M.S.; Lee, G. J. *The incidence and clinical implications of congenital defects of atlantal arch*. J Korean Neurosurg Soc 2009; 46(6):522-527.
19. Senoglu, M.; Safavi-Abbasi, S.; Theodore, N.; Bambakidis, N.C.; Crawford, N.R.; Sonntag, V.K. *The frequency and clinical significance of congenital defects of the posterior and anterior arch of the atlas*. J Neurosurg Spine 2007; 7(4):399-402.
20. Guenkel, S.; Schlaepfer, S.; Gordic, S.; Wanner, G.A.; Simmen, H-P.; Werner, C.M.L. *Incidence and variants of posterior arch defects of the atlas vertebra*. *Radiology Research and Practice*, 2013.
21. Dorne, H.L.; Lander, P. H. *CT Recognition of anomalies of the posterior arch of the atlas vertebra: differentiation from fracture*. AJNR Am J Neuroradiol 1986; 7(1):176-177.
22. Hierholzer, J.; Isalberti, M.; Hosten, N.; Stroszczyński, C.; Gandini, G.; Felix, R. *A rare, complex developmental anomaly of the atlas: embryological and radiological considerations*. Neuroradiology 1999; 41(12):901-903.
23. Smoker, W.R. *Craniovertebral junction: Normal anatomy, craniometry and congenital anomalies*. Radiographics 1994; 14(2):255-277.
24. Torriani, M.; Lourenço, G.J.L. *Agenesia do arco posterior do atlas*. Rev. Hosp. Clín. Fac. Med. S. Paulo 2002; 57(2):73-76.
25. Lee, H-C.; Hsieh, P-C.; Cho, D-Y. *Atlas hypoplasia combined with atlantoaxial subluxation is a cause of non-traumatic cervical myelopathy*. Mid Taiwan J Med 2003;8:99-104.
26. Ogata, T.; Morino, T.; Hino, M.; Miura, H. *Cervical myelopathy caused by atlantoaxial instability in a patient with an os odontoideum and total aplasia of the posterior arch of the atlas: a case report*. J Med Case Rep 2012, 6:171.
27. Prahalladu, P.; Nagamani, M.; Lakshmi Kumari, K.; Vijaya Babu, P.V.S.S.; Mahapatro, A. *Congenital absence of posterior arch of atlas with atlantoaxial subluxation-a case report*. IOSR Journal of Dental and Medical Sciences 2015;14(5):26-28.