

## MALFORMAZIONE DI CHIARI TIPO I

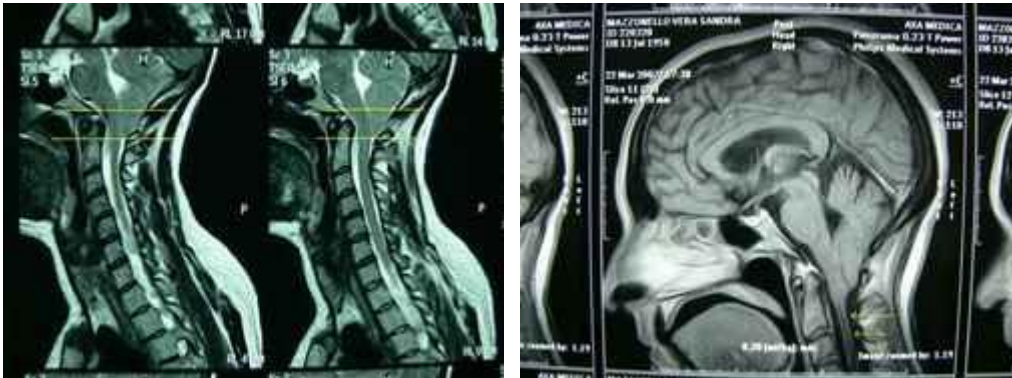


Figura 1 e Figura 2

### **Che cosa è la malformazione di Chiari Tipo I?**

Il primo a descrivere questa patologia fu Chiari, patologo austriaco, nel 1891 durante i suoi studi autoptici. Originariamente lui la descrisse come "una dislocazione verso il basso delle tonsille cerebellari attraverso il Forame Magno". *Figura 1*

Nella parte più posteriore della scatola cranica, dove c'è la giunzione tra la testa ed la nuca, si individua una cavità detta Fossa Cranica Posteriore (FCP) all'interno della quale sono normalmente situate importanti strutture anatomiche (cervelletto, tronco encefalico). *Figura 2*

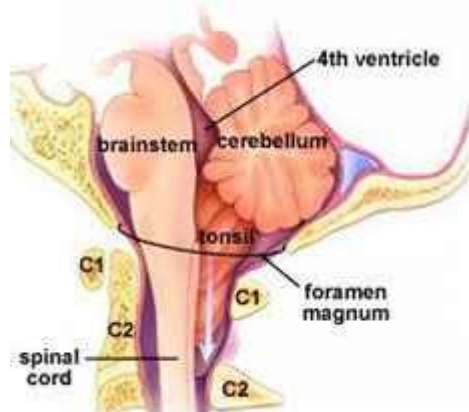


Figura 3 e Figura 4

La Malformazione di Chiari è un difetto congenito e viene classificato a seconda delle differenti strutture della FCP coinvolte nell'anomalia di sviluppo.

Tra le varianti di presentazione, quella che si presenta più frequentemente è la Malformazione di *Chiari tipo I* nella quale particolari strutture del cervelletto (le tonsille cerebellari) vanno ad incunearsi in basso dove c'è il passaggio tra il cranio e la colonna cervicale.

Una evidenza clinica e radiologica che spesso si associa alla Malformazione di Chiari tipo I è la Siringomielia: "cavitazione centrale del midollo spinale contenente Liquido Cerebro-Spinale (Liquor)". Il perché si formi in associazione alla Malformazione di Chiari I non è, ancora, univocamente compreso. Sembra che la discesa verso il basso delle tonsille cerebellari impedisca, per ostruzione diretta, il corretto circolare del liquor nel Sistema Nervoso Centrale. Bloccata la dinamica del liquido cerebro-spinale, si crea una condizione per cui l'aumento di volume e di pressione del Liquor si ripercuoterebbe sul midollo spinale generando prima edema, poi cavitazione ed in fine la formazione della cavità siringomielica (e del suo incremento).

Il *Complesso Chiari I - Siringomielia* si presenta circa nel 50-70% dei casi. *Figura 3 e 4*

### **Qual è la causa di tale malformazione?**

La causa non sembra essere genetica.

La teoria che oggi sembra aver un maggior numero di consensi tra gli studiosi è quella di stampo embriologico secondo cui c'è un alterato sviluppo della FCP che si presenta più piccola.

Data la diminuzione in ampiezza della Fossa Cranica Posteriore le strutture più posteriori del Sistema Nervoso Centrale (il cervelletto ed in particolar modo le tonsille cerebellari) vanno ad occupare un posto che normalmente non dovrebbero occupare.

I pazienti che presentano un volume ridotto della FCP sviluppano più celermente sintomatologia neurologica rispetto ai pazienti con normale volume, ma sembrano rispondere in miglior modo al trattamento chirurgico.

### **Quali persone sono colpite più frequentemente da questa patologia?**

Storicamente la Malformazione di Chiari tipo I è stata una patologia diagnosticata nell'adulto, e sembra

esserci una prevalenza nel sesso femminile. Oggi, grazie ai più sofisticati mezzi a nostra disposizione, si presenta un incremento della diagnosi e del trattamento chirurgico nei pazienti sintomatici più giovani. I soggetti di giovane età presentano al momento della diagnosi, ovviamente, una più breve storia di disturbi clinici.

#### **Che sintomatologia può avere chi è affetto da questa Malformazione?**

Il paziente può denunciare e presentare una gamma molto varia di sintomi e segni patologici dipendenti, prevalentemente, dalla compressione del tronco encefalico (mielopatia).

Può, anche, accadere che il paziente possa essere interamente asintomatico.

Il sintomo più frequente (circa nel 70-80% dei casi) è il DOLORE.

Generalmente è riferito in regione occipitale ed in quella cervicale. Normalmente tale sintomatologia è esacerbata dalla Manovra di Valsalva (ponzare, tossire, starnutire, chinarsi velocemente con il capo).

Molto frequenti sono, anche, i disturbi della sensibilità ed il senso di debolezza o di mancanza di forza.

I segni clinici evidenziabili sono molto variabili ma quelli più frequentemente osservati sono: disturbi degli arti inferiori (correlabili a deficit del primo motoneurone) con deficit della marcia, spasticità, iperelicitabilità dei Riflessi Osteo-Tendinei; disturbi degli arti superiori (correlabili a deficit del motoneurone periferico) con diminuzione del tono e del volume muscolare, ipoelicitabilità dei Riflessi Osteo-Tendinei.

Altri segni possono essere presenti a causa dell'effetto compressivo a livello della giunzione bulbo-midollare dove è presente la zona di emergenza dei Nervi Cranici più bassi: disartria, disfagia, disfonia, ecc.

Alcuni soggetti affetti dalla Malformazione tipo I presentano la Scoliosi.

#### **Ci sono altri strumenti, oltre la Risonanza Magnetica, per fare la diagnosi?**

Diagnosticare la Malformazione di Chiari Tipo I è possibile esclusivamente mediante l'uso della Risonanza Magnetica (RM).

Mediante lo stesso esame è possibile evidenziare la presenza di eventuale Siringomielia o altre patologie che si possono associare alla Malformazione (Ex: Invaginazione Basilare).

Se un paziente ha eseguito uno studio RM del rachide cervicale è indicato sottoporsi anche ad uno studio RM del cranio per poter svelare altre situazioni concomitanti come l'Idrocefalo, in quanto l'associazione di tali patologie può cambiare l'atteggiamento chirurgico.

Figura 5

#### **Quali sono i trattamenti possibili per curarsi?**

In tutti i casi in cui il paziente presenta segni neurologici, occorre pensare ad un approccio di tipo chirurgico verso la patologia.

Se il paziente affetto da Malformazione di Chiari I è asintomatico può, in alcuni casi, essere suscettibile solamente al controllo medico.

Quando è presente la Siringomielia si cerca l'approccio chirurgico per evitare che la cavitazione possa andare incontro ad incremento di dimensione.

Il trattamento chirurgico della M. di Chiari tipo I non è di tipo standardizzato ma appare univocamente percepito che il fine ultimo dell'intervento chirurgico debba essere la decompressione della giunzione occipito-cervicale; tale metodica è utile per evitare la diretta compressione dell'osso sulla giunzione cranio-cervicale. *Figura 5*

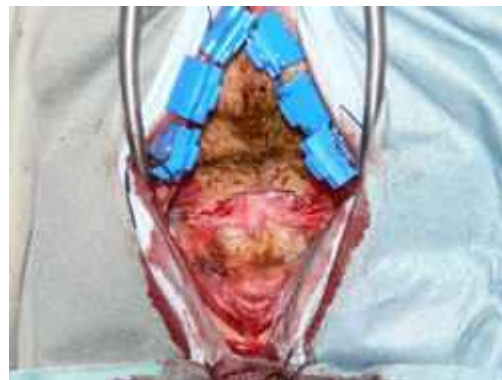
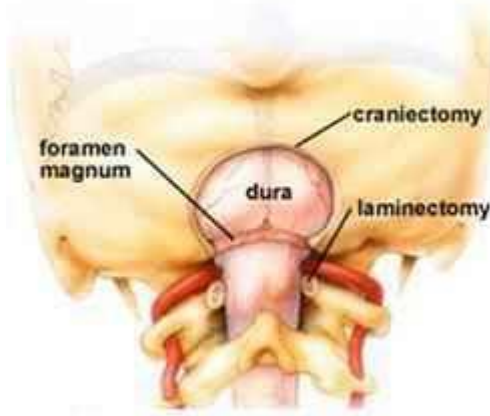


Figura 6 e Figura 7



Figura 8

Nella nostra clinica, per il trattamento del Complesso Chiari I – Siringomielia si utilizza un approccio miniinvasivo che noi chiamiamo: “decompressione conservativa cranio-cervicale”, ossia una decompressione osteo-durale che mira a lasciare intatta l’aracnoide.

Si esegue una incisione cutanea lineare sulla parte posteriore del collo.

Si rimuove, sempre posteriormente sulla linea mediana, una piccola quantità dell’osso occipitale; poi si rimuove la parte posteriore della prima vertebra cervicale (C1) ed in alcuni casi, quando ritenuto necessario, si rimuove anche la parte posteriore della seconda vertebra cervicale (C2). *Figura 6, 7 e 8*

Una volta avvenuta la decompressione ossea si effettua la decompressione durale. Si apre, con una incisione lineare, la dura madre e la si lascia aperta per permettere nuovamente al liquor di avere un buon flusso nella parte posteriore della scatola cranica.

#### **Quali sono i risultati del trattamento chirurgico?**

Secondo la nostra esperienza nella grande maggioranza dei pazienti trattati chirurgicamente, circa l’87%, si assiste ad un miglioramento, di varia entità, della condizione clinica preoperatoria.

Si risolve, o quanto meno si attenua in maniera importante, la sintomatologia dolorosa; in particolar modo si riducono l’entità e la frequenza degli accessi di cefalea e della nuca.

Nei casi in cui si associa la presenza di Siringomielia, in una buona percentuale di casi, si ottiene il miglioramento dei sintomi da questa derivanti.

Una volta eseguito il controllo RM nel periodo post-operatorio abbiamo notato che la cavità siringomielica era diminuita di dimensioni o, addirittura, del tutto scomparsa in circa l’80% dei nostri pazienti; nel 17% dei casi circa era rimasta invariata e quindi stabile nelle sue dimensioni.

Possono migliorare, se presenti, anche i sintomi ed i segni causati dalla compressione sui bassi nervi cranici (disfonia, disfagia, ecc.).

#### **Si possono risolvere definitivamente i sintomi neurologici?**

La sintomatologia neurologica può scomparire definitivamente.

Quando, però, ci troviamo di fronte a segni neurologici importanti e magari anche alla presenza di importante siringomielia, lo scopo del trattamento è mirare a far sì che la sintomatologia preoperatoria non progredisca nel tempo.

#### **Come deve essere un adeguato ed attento controllo post-operatorio?**

Se la M. di Chiari tipo I si presenta senza la cavità siringomielica si effettua un controllo RM encefalo e rachide cervicale a distanza di tempo; qualora questo indichi un buon esito dell’intervento chirurgico non è più necessario effettuare altri controlli.

Se ci troviamo di fronte a complesso Chiari I – Siringomielia si effettua un primo controllo a distanza su indicazione del nostro staff, e se non appare risolta la siringomielia si effettueranno altri controlli nel tempo per valutare l’evoluzione della cavità siringomielica.

## **CHIARI I CON SIRINGOMIELIA**

### **DESCRIZIONE DEL CASO**

Uomo di 22 anni, che da circa due anni accusava una sintomatologia algica in sede laterocervicale sn, irradiante nella spalla omolaterale a carattere continuo con sporadici episodi di esacerbazione. Pochi mesi prima dell’osservazione il paziente nota una riduzione progressiva della stenia agli arti superiori, dapprima solo compiendo sforzi prolungati, diventando successivamente man mano più evidente. Eseguendo su consiglio del curante una Risonanza Magnetica Nucleare (RMN) **cerebrale** e cervicale, che mostra **malformazione** di Chiari I con siringomielia.

All’esame obiettivo si evidenzia moderata riduzione di forza alle prove in controresistenza agli arti superiori (4/5), più accentuata nella flessione dell’avvambraccio ed abduzione del braccio (4-/5). Riflessi osteotendinei ipoclitabili e simmetrici, non deficit di sensibilità oggettiva termodolorifica, pallestesica e tattile.



Figura 1

Immagine RMN T1 sagittale. Da notare l'incuneamento delle tonsille cerebellari fino al margine inferiore dell'arco posteriore di C1. Cavità siringomielica tesa, estendendosi fino a D1.



Figura 2

In quest'immagine RMN T2 pesata si apprezza meglio la completa ostruzione dello spazio subaracnoideo alla giunzione cranio-cervicale e nel tratto rachideo iniziale.

#### **PLANNING PREOPERATORIO**

RMN cerebrale e midollare in toto con acquisizione d'immagine in sagittale in T1 e T2 per valutare il grado di discesa delle tonsille cerebellari e l'estensione della cavità siringomielica. (*vedi figure 1 e 2*).

Si eseguono esami di routine, Rx torace, elettrocardiogramma ed ecocardiocolordoppler transesofageo per valutare eventuali pervietà fra le cavità cardiache, ai fini di escludere shunt destra-sinistra ed embolia gassosa, dato che l'intervento viene eseguito in posizione seduta.





Figura 3

### INTERVENTO CHIRURGICO

Posizione seduta (figura 3): Paziente in posizione seduta con la testa fissata in dispositivo Mayfield a tre punte. Da notare l'elevazione degli arti inferiori e il dispositivo per la compressione pneumatica esterna intermittente ai fini di evitare il pooling venoso negli arti inferiori e prevenire la formazione di trombosi venose profonde.



Figura 4

Viene praticata una incisione verticale mediana con estensione rostrocaudale dall'Inion al processo spinoso di C3. Vengono esposti la squama suboccipitale e le lamine di C1 e C2. Viene quindi praticata una craniectomia suboccipitale minima, volta ad allargare il forame magno con asportazione dell'arco posteriore di C1. Apertura della dura madre con incisione verticale mediana e preservazione dell'aracnoide sotto ingrandimento microscopico (figura 4)



Figura 5

Utilizzo del microscopio operatorio per l'apertura della dura madre e scollamento dall'aracnoide, che deve rimanere intatta. Ancoraggio dei lembi durali ai muscoli. Si visualizzano le tonsille decompresse.(figura 5)

A intervento terminato i lembi durali sono attaccati ai muscoli adiacenti e si visualizzano le tonsille pulsanti come segno di avvenuta decompressione. Sintesi.

Prima del risveglio viene posizionato un drenaggio lombare per accelerare ed innescare il "circolo virtuoso" della riduzione della cavità siringomielica (vedi Discussione).



Figura 6

### DECORSO POSTOPERATORIO

Il decorso postoperatorio è stato caratterizzato da un'immediata scomparsa della sintomatologia algica irradiante alla spalla sn. Il drenaggio lombare veniva lasciato in sede per 4 giorni con apertura e chiusura ogni due ore. In sesta giornata postoperatoria veniva eseguita una RMN cranio-cervicale che mostrava iniziale risalita delle tonsille cerebellari e riduzione della cavità siringomielia. (figura 6)

Immagine RMN T1 pesata in 5° giornata postoperatoria. Da notare il ripristino dello spazio subaracnoideo a livello cranio-cervicale e cervicale alto, con una cavità siringomielia notevolmente più distesa e con iniziale riduzione. Immagine RMN T1 pesata in 5° giornata postoperatoria. Da notare il ripristino dello spazio subaracnoideo a livello cranio-cervicale e cervicale alto, con una cavità siringomielia notevolmente più distesa e con iniziale riduzione.

### DISCUSSIONE

La siringomielia è per definizione una cavità longitudinale di liquido nella sostanza grigia e bianca midollare che si estende su più livelli. Rappresenta a tutt'oggi un'entità patologica poco compresa per quanto riguarda il meccanismo patogenetico. Sono state avanzate, dalla prima scoperta nel 1600 ad oggi, numerose ipotesi con studi sperimentali più o meno articolati, che tuttavia non hanno dato esito ad un chiarimento assoluto. Per certo si sa che la cavità siringomielia si forma e viene propagata da un'ostruzione di flusso del liquido cefalo-rachidiano (LCR) di varia natura e a vari livelli dello spazio subaracnoideo. La maggiorparte delle classificazioni si basa appunto sulla natura dell'ostruzione che può essere su base postraumatica o infiammatoria (con aracnoidite più o meno estesa), o come nel caso della **sindrome** di Chiari I, causato da incuneamento delle tonsille cerebellari all'ingresso del canale spinale a causa di una fossa posteriore piccola.

La siringomielia con Chiari I rappresenta il 60-75 % delle siringomieli.

La teoria patogenetica attualmente più accreditata si basa sull'ipotesi che le tonsille cerebellari incuneate nel canale rachideo provocano un gradiente pressorio fra il compartimento subaracnoideo craniale e spinale con un incremento della pressione a livello spinale. L'ostruzione dello spazio subaracnoideo spinale impedisce il libero deflusso del LCR verso il compartimento craniale con la spinta del LCR all'interno del midollo. Tale incremento pressorio è causato sia dalle pulsazioni arteriose che spingono le tonsille in basso a mo' di pistone, sia dalle dilatazioni del plesso venoso epidurale nelle manovre di Valsalva, come per esempio negli starnuti o in sforzi particolari. Non potendo defluire liberamente verso il compartimento craniale a causa dell'ostruzione, il LCR viene quindi forzato verso l'interno del midollo spinale attraverso i canali di Virchow-Robins, con iniziale edema e successiva formazione della cavità siringomielia vera e propria.

L'intervento terapeutico deve mirare alla rimozione dell'ostruzione, ripristinando uno spazio subaracnoideo pervio con conseguente normalizzazione dell'omeostasi del flusso liquorale e conseguente graduale riassorbimento della cavità siringomielia.

Gli interventi a tal fine variano in termini di invasività dalla semplice decompressione osteodurale fino alla dissezione aracnoidea, coagulazione delle tonsille e otturazione dell'obex con un "tappo" muscolare.

Presso il nostro istituto pratichiamo la semplice decompressione osteodurale, la tecnica meno invasiva che permette di ottenere la riduzione della siringomielia nella quasi totalità dei casi trattati. Negli ultimi 5 casi trattati abbiamo inoltre posizionato un drenaggio lombare esterno temporaneo immediatamente dopo l'intervento di decompressione, che in tre casi ha dato esito ad una riduzione della cavità siringomielia notevolmente accelerata. Crediamo che ciò sia dovuto ad un "circolo virtuoso" che si instaura mediante la sottrazione di LCR a livello spinale, favorendo così il flusso di LCR dalla cavità verso lo spazio subaracnoideo, dove dopo la decompressione occipito-cervicale è stato ripristinato un flusso normale in senso cranio-caudale e viceversa.