

Instabilità cranio cervicale (CCI) e Sindrome di Ehlers-Danlos (EDS)

Dott. Paolo Bolognese*

Presso il The Chiari Institute di New York è stato realizzato uno studio con l'obiettivo di comprendere alcuni **sottotipi di Malformazione di Chiari 1 (CM1)**. Sono stati esaminati a questo scopo pazienti che avevano avuto un **insuccesso chirurgico**, sui quali era stato eseguito un buon intervento di decompressione senza complicazioni osservabili in modo evidente, ma che ugualmente avevano avuto disabilità o un peggioramento dopo la chirurgia.

In primo luogo, abbiamo osservato ciò che di comune avevano questi casi, e abbiamo scoperto che avevano una alta incidenza di uno " *schacciamento*" craniale (*cranial settling*) e/o instabilità dell'articolazione cranio cervicale (*Instability of CCJ*).

La maggioranza dei pazienti era affetta da Sindrome di Ehlers Danlos (Ehlers Danlos Syndrom o EDS).

La EDS è un gruppo di disordini del tessuto connettivo caratterizzati da una iperelasticità e fragilità della pelle o da ipermobilità delle articolazioni (piccole e grandi articolazioni) o da fragilità dei vasi cutanei e delle grandi arterie o ancora da scarsa capacità di guarigione delle ferite.

Più che una patologia possiamo considerarla come una condizione, come essere bianco, nero, alto, basso o grasso; così, come nell'ultimo caso aumenta il rischio di patologie cardiovascolari, altrettanto in questi soggetti, in genere alti e magri, c'è un maggiore rischio di sub-lussazione articolare.

La causa della EDS è un difetto genetico, che comporta un deficit di qualità/quantità del collagene e/o della matrice extracellulare.

EDS è autosomica dominante nella maggioranza delle forme, con una incidenza di 1 su 5000 individui che è la stessa incidenza riscontrata nella CM1. Dunque MC ed EDS hanno la stessa incidenza e la stessa origine mesenchimale.

La classificazione della EDS è stata aggiornata nel tempo fino all'attuale classificazione che è degli anni '90.

La diagnosi della EDS si può fare tramite studi genetici: nella maggior parte dei casi però la si fa sulla base dell'anamnesi familiare e dell'esame clinico.

Nel caso si sospetti una EDS si fa:

- **ecocardiogramma** che nel 90% dei casi mostra un prollasso della valvola mitrale ed altri difetti cardiaci ,
- **RMI ed una TAC**, perché questi pazienti spesso hanno un prollasso della aorta del tratto addominale,
- **densitometria ossea** che può mostrare segni di osteoporosi anche in età molto giovane,
- **biopsia della pelle** che consente l'identificazione del difetto genetico.

* **dott. Paolo Bolognese**, Neurochirurgo e Direttore Associato del TCI-The Chiari Institute di New York.
Testo di Orfeo Mazzella, a cura di AISMAC. Pubblicazione autorizzata dall'autore.

Abbiamo osservato presso il TCI che il 18 % di pazienti con CM1 erano affetti da EDS o altri disordini del tessuto connettivo (Marfan, Stickler, ecc.), per cui, tutte le volte che vediamo un paziente affetto da Chiari cerchiamo di stabilire se è anche affetto da EDS e viceversa.

La nostra statistica che riporta il dato del 18% di presenza di EDS nei pazienti con Chiari è soggetta a bias (errore sistematico o distorsione) tale da "gonfiare" la reale proporzione del problema. In effetti ci saremmo aspettati una concomitanza tra le due patologie (EDS/CM1) molto minore data la prevalenza simile di 1:5000 della EDS, cosa che invece non è, per cui abbiamo cercato di capire se le due patologie avessero un effetto sulla cerniera cranio cervicale da sole o in combinazione.

La CM1 sappiamo cosa fa, la EDS può colpire qualsiasi articolazione dell'organismo, e la distribuzione dei pazienti all'interno della famiglia non è omogenea: alcuni hanno lussazione di una sola articolazione, altri di più articolazioni.

A livello della terza più grande articolazione dell'organismo (la cerniera cranio cervicale) ci può essere un effetto della EDS. **La EDS può provocare sull' articolazione della giunzione cranio cervicale lo stesso "stress meccanico" che avrebbe la Malformazione di Chiari. Quindi se un paziente affetto da Chiari ha EDS o viceversa, si ha un effetto di somma delle due patologie.**

Inoltre abbiamo osservato che i pazienti con CM1 possono sviluppare una instabilità cranio cervicale, anche in assenza di EDS, a seguito di una rimozione chirurgica eccessiva di osso, mentre i pazienti EDS possono sviluppare una instabilità cranio cervicale dopo lesioni anche poco gravi o usura della cerniera cranio cervicale o dei suoi legamenti. Nei pazienti affetti sia da CM1 che da EDS il rischio di una CCI è maggiore.

I quadri clinici osservati nei pazienti con CM1/EDS sono i seguenti:

- rapporto femmine/maschi 8.5 a1;
- età media è intorno ai vent'anni;
- la maggior parte sono alti e magri.

I sintomi sono quelli tipici

- delle affezioni del basicranio (disfagia, apnea notturna ecc.),
- della compromissione della dinamica del liquor,
- della compressione del tronco encefalico.

Altri segni radiologici sono

- ispessimento del legamento retroodontoidoide di 4-5 volte più spesso,
- processo stiloideo anomalo e molto lungo (Eagle syndrome),
- mandibola corta, morso profondo e palato alto,
- instabilità cranio cervicale (CCI).

Altri test diagnostici hanno dimostrato

- tachicardia sovra ventricolare (SVT),
- prolasso della valvola mitrale (MVP),
- rigurgito della valvola tricuspide o mitrale,
- sindrome tachicardica posturale ortostatica (POTS) da effetto diretto dell' odontoide sul bulbo,
- risposta positiva al test di trazione cervicale assiale sotto carico, (Cervical traction axial loading).

La concomitanza CM1/EDS ha delle conseguenze sulla chirurgia, aumentando il rischio di complicazioni in seguito all'intervento di decompressione della fossa cranica posteriore, come:

- ritardata guarigione della ferita,
- fuoriuscita di liquor,
- infezioni,
- formazione di pseudomeningocele,
- ptosi cerebellare,
- settling cranico,
- instabilità cranio cervicale.

Per ciò che riguarda l'instabilità cranio cervicale nei pazienti con CM1/EDS, se ne ha il sospetto quando sono presenti i seguenti sintomi:

- positività al test di trazione cervicale assiale,
- ispessimento del legamento retroodontoidoideo,
- sintomi tipici di disfunzione del tronco encefalico.

La diagnosi viene poi confermata dal repentino miglioramento dei sintomi in seguito alla manovra invasiva di trazione cervicale (ICT) confermata dalla variazione positiva dei dati morfometrici, rilevati durante la manovra stessa.

In questo sottogruppo di pazienti con CM1/EDS oltre ad una instabilità "orizzontale" convenzionale (ADI) che è molto più elevata che in altri pazienti, si manifesta anche una **instabilità verticale o craniocervical settling**, che non comprendiamo del tutto, ma che si evidenzia con una riduzione dello spazio tra il basion e il processo odontoideo (o dente dell'epistrofeo) non collegabile ad un' usura ossea o della cartilagine, quando il paziente passa da una posizione supina a quella eretta. Normalmente quando si passa da una posizione orizzontale ad una verticale, c'è uno "schiacciamento" della testa sulla colonna cervicale di circa 1,5mm, mentre, **in questi pazienti con CM1/EDS, si ha un "settling" che va da 3 a 6 mm, determinando una dinamica simile a quella dell'invaginazione basilare, con la differenza che questo "settling", è possibile osservarlo (radiologicamente) solo in posizione eretta mentre scompare in posizione supina, posizione, tra l'altro, in cui di norma si esegue la RMI.**

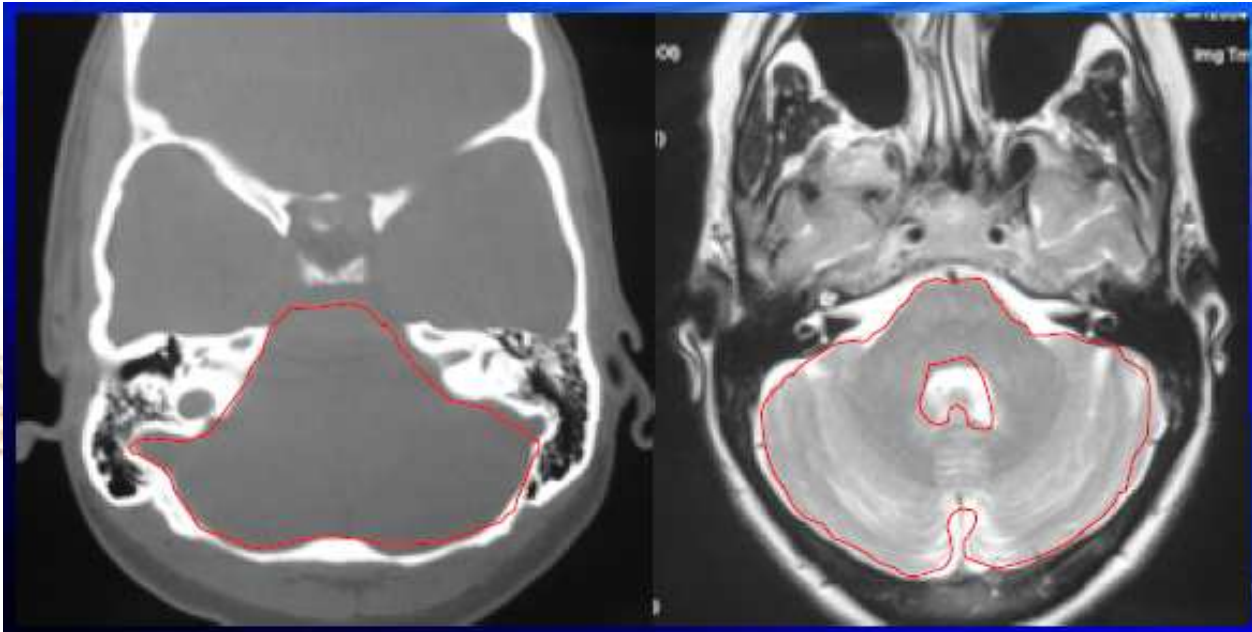
In questa sotto popolazione di pazienti dunque si osserva la diminuzione della distanza tra basion e dente dell'epistrofeo, con un aspetto morfologico delle articolazioni che non risulta alterato, anche in presenza di strutture sinoviali distrutte, ma che compare all'osservazione solo in posizione eretta.

Queste conoscenze comportano delle implicazioni chirurgiche. In questi pazienti sarà necessario un trattamento di decompressione minimamente invasivo e la massima conservazione di legamenti e tessuti.

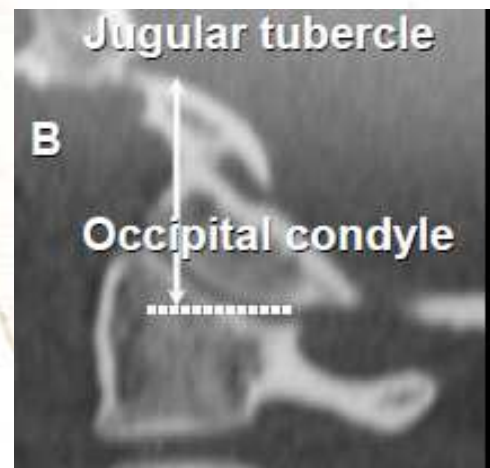
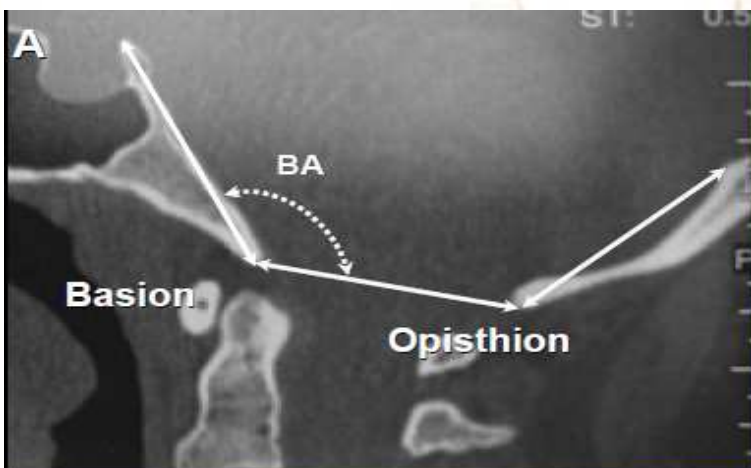
La presenza contemporanea di una Chiari con una instabilità cranio vertebrale impone una chirurgia in due stadi, praticando (oltre alla decompressione) un intervento di fusione cranio cervicale che riposizionerà e salderà le strutture ossee secondo una "posizione in estensione" (Cranio Cervical Fusion in Extration) (Posizione precedentemente acquisita con la manovra ICT e riprodotta intraoperatoriamente, con precisione millimetrica, sotto controllo radiografico, ndr).

L'analisi morfometrica del dott. M. Nishikawa comprende 54 parametri (combinazione di superfici, volumi, distanze e angoli); questo tipo di analisi nacque nella metà degli anni 90 come studio dei volumi occupati dalla fossa cranica posteriore e cerebrale allo scopo di

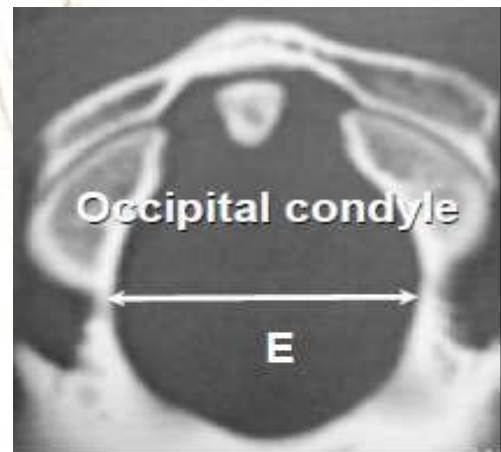
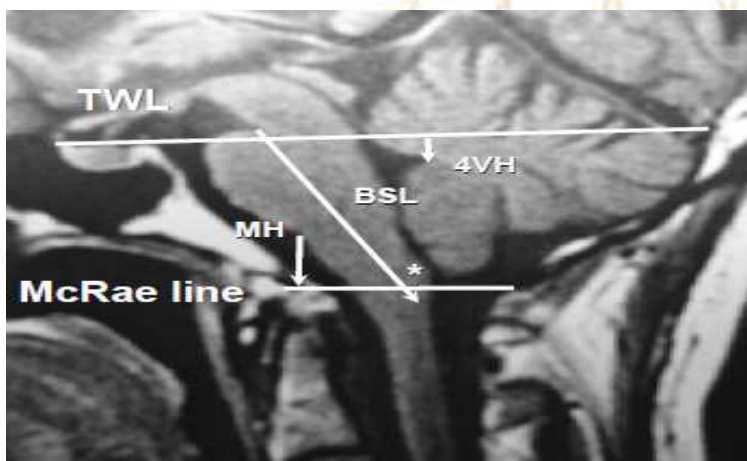
dimostrare la discrepanza, nelle condizioni patologiche, tra il contenuto (cervelletto) e il contenitore (cavità del cranio).



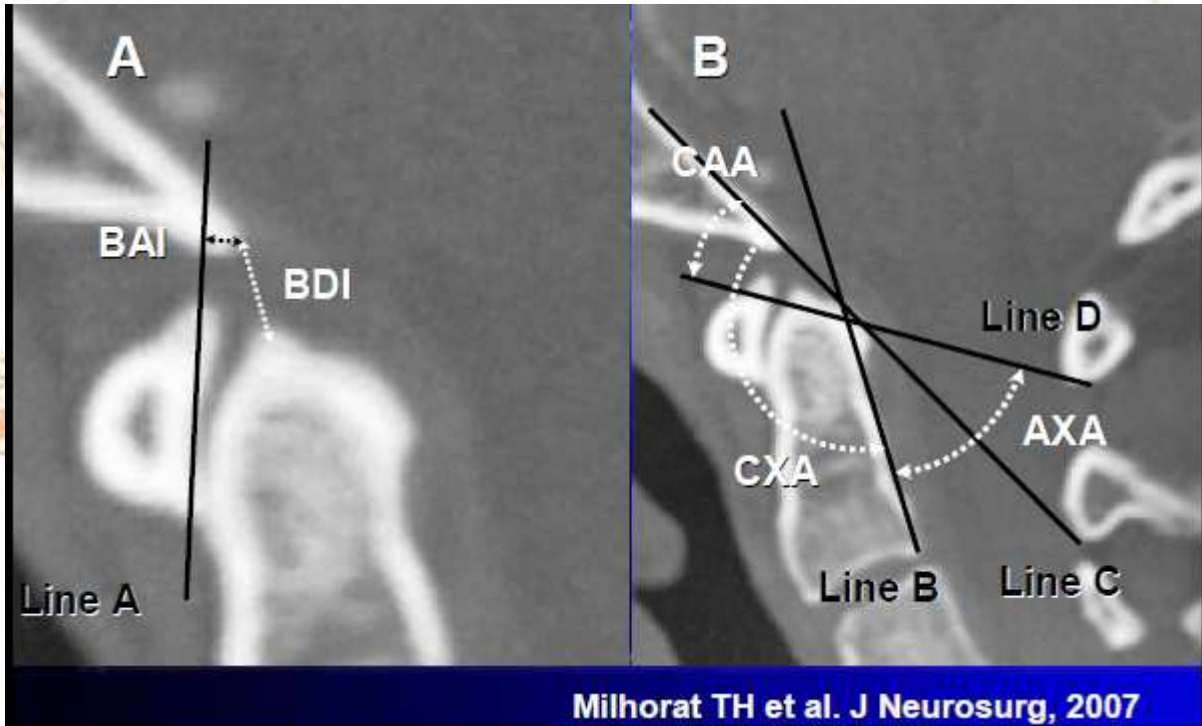
Misurazioni morfometriche volumetriche



Alcune misurazioni morfometriche lineari



Lo studio del dott. M. Nishikawa è servito anche a ottenere misurazioni dell'instabilità craniocervicale.



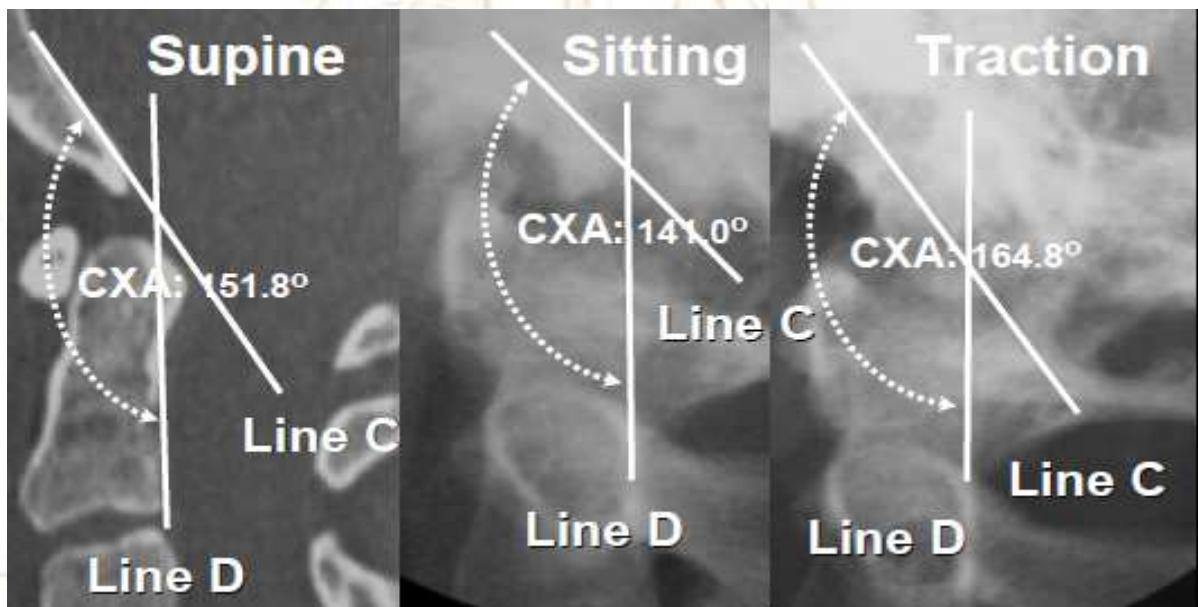
Alcune misurazioni per lo studio della cerniera cranio vertebrale

Durante il trattamento di trazione, in questo caso compreso tra i 10/11 kg, si osservava un miglioramento di tutti i sintomi; l'intervallo BDI (intervallo basion-dent) aumenta fino a 6,5mm.

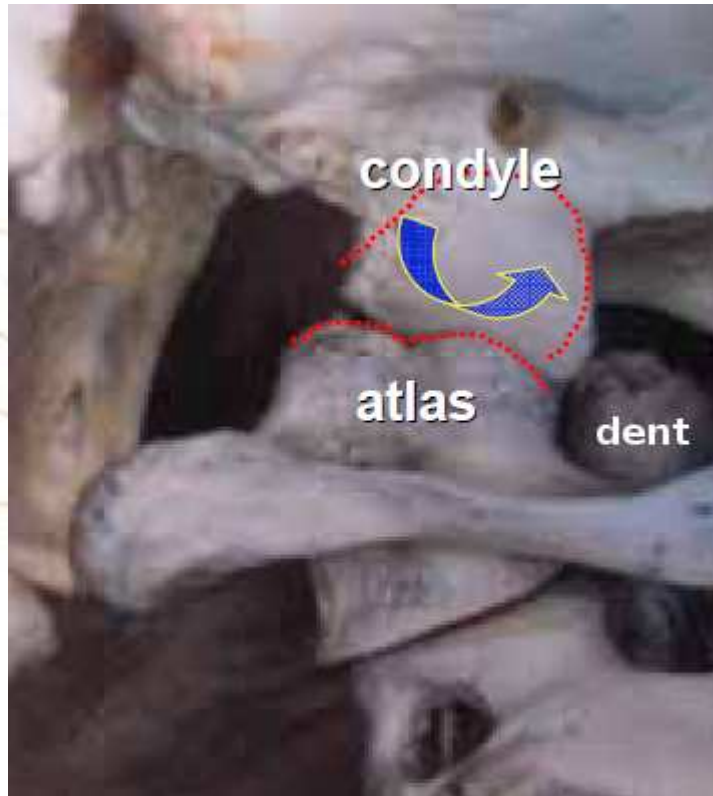
Nella RMI, eseguita di norma con paziente supino, non è possibile evidenziare il "sitting" visibile nella sequenza centrale, pur rappresentando, proprio questo, l'elemento patologico.

Anche il BAI (intervallo basion-axis) si modifica; a causa della caratteristica forma dei condili della C1, quando il paziente passa dalla posizione supina a quella seduta, non solo la testa si appoggia sul collo ma scivola anche indietro, pertanto si passa da un intervallo BAI di 2.4 a 7.8, per poi tornare a 2.8 con la trazione.

Di sotto una sequenza radiografica che mostra un paziente di EDS in posizione supina, seduto e sottoposto a trazione.



Durante la trazione, anche altre misurazioni angolari cambiano.



Visione 3D del cranial settling

Il giorno del test (Invasive Cervical Traction) si raccolgono i sintomi in una check-list, in modo da quantificarne anche l'entità, dopo di che si applica alla testa una trazione che può arrivare fino a 40 lib (circa 18 KG) fino al momento in cui non si ha un miglioramento clinico. La check list viene aggiornata e si fa una radiografia. Si fa una mappatura di una serie di misurazioni nella posizione, supina-seduta-sotto trazione, correlandole alle modifiche del quadro clinico in modo da ottenere il punto in cui la cerniera cranio cervicale raggiunge un equilibrio contemporaneamente alla scomparsa dei sintomi o comunque ad un miglioramento.

Il giorno dopo, si esegue l'intervento di fusione sottoponendo la testa del paziente alla trazione, con lo stesso carico del giorno precedente, e sotto controllo radiografico, in modo da non perdere la posizione terapeutica che viene riprodotta in modo millimetrico.

Occipito-Cervical Fusion



I pazienti al di sopra dei 50 anni (ma da poco tempo anche i più giovani) vengono sottoposti anche a densitometria ossea, per studiare un' eventuale condizione di osteoporosi che potrebbe creare dei problemi.

Testo elaborato da Orfeo Mazzella, Consigliere AISMAC, da fonti di registrazioni audiovisive messe a disposizione da AIMA-Child e appunti e foto personali.