



Regione Lombardia  
Sanità

*Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle  
malattie rare ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279*

*Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:*

## **CHIARI MALFORMAZIONE DI**

### **Codice esenzione RN0010**

#### **Definizione**

La malformazione di Chiari (Chiari malformation - CM) è una anomalia della fossa cranica posteriore caratterizzata dalla erniazione delle tonsille cerebellari attraverso il forame magno. La CM può essere associata ad altre condizioni patologiche, quali il mielomeningocele, la siringomielia, la spina bifida occulta, l'idrocefalo, la scoliosi, la Sindrome di Klippel-Feil, l'impressione basilare ecc.

Si distinguono 3 tipi principali di CM, che hanno un quadro clinico diversificato per 1) tipo di malformazione, 2) età d'esordio, 3) patologie associate. In generale i segni ed i sintomi neurologici associabili alla CM sono conseguenti a sofferenza cerebellare (opistotono, atassia, vertigini e nistagmo), ad alterazione della circolazione liquorale con dissociazione della pressione liquorale cranio-spinale (cefalea da sforzo e rigidità nucale), a fenomeni di compressione sulle strutture del tronco cerebrale e sui centri neurovegetativi (apnee notturne e aritmie cardiache), ad interessamento dei nervi cranici (disfagia, disfonia, stridore laringeo da paralisi delle corde vocali, paresi della muscolatura estrinseca oculare, ipoacusia), a segni di compressione midollare (disturbi di forza e sensibilità, spasticità, perdita della motilità fine, disfunzioni sfinteriche). Inoltre, se sono presenti le condizioni patologiche associate, si possono avere: ipertensione endocranica (per idrocefalo), sindrome midollare con tipica anestesia sospesa ed ipotrofia muscolare correlate col livello (per siringomielia), deformità del rachide con ripercussioni sulla statica corporea, la postura, la ventilazione polmonare e il trofismo cutaneo (per scoliosi), deficit neuromotori, sensitivi, della sfera urogenitale se mielomeningocele associato e correlati al livello di lesione.

#### **CLASSIFICAZIONE**

- Tipo I (o malformazione di Chiari I o CM I): è definita radiologicamente dalla erniazione di una od entrambe le tonsille cerebellari oltre il forame magno ( $> = 5$  mm) oppure dalla posizione borderline delle tonsille ( $< 5$  mm oltre il forame magno) soprattutto se associata a siringomielia o "kinking" cervico-midollare. Si tratta di una condizione ad eziopatogenesi multifattoriale: nella maggior parte dei casi si ritiene sia il risultato di una fossa posteriore congenitamente piccola; la presenza di casi familiari (10-15% dei casi) suggerisce una componente genetica; vi è inoltre evidenza che alcune condizioni, come ad esempio l'ipotensione endocranica, possano portare allo sviluppo di una CM I acquisita.

Sebbene si presenti per lo più in forma isolata, la CM I può essere associata ad anomalie della giunzione cranio-spinale (assimilazione atlanto-occipitale, platibasia, invaginazione basilare), ed occasionalmente ad altre condizioni patologiche quali craniostenosi, collagenopatie o malformazioni cerebrali (stenosi acquedotto, agenesia corpo calloso, pachigiria, microgiria, eteroplasia ed altre anomalie di sviluppo corticale) con ritardo mentale ed epilessia.

Le tonsille cerebellari erniate possono occludere gli spazi subaracnoidei a livello del forame magno e disturbare la circolazione liquorale nel compartimento spinale e cranico con la conseguente possibile

formazione di siringomielia (20-85% dei casi), mentre più raramente possono essere responsabili di idrocefalo (6-25%) per occlusione degli outlets del IV ventricolo.

La CM I può rimanere asintomatica ed essere rilevata incidentalmente, o manifestarsi con sintomi e segni correlati alla compressione delle strutture nervose e/o all'ostacolo della dinamica liquorale a livello della giunzione cranio-cervicale, o alla siringomielia associata.

La sintomatologia esordisce più frequentemente in età giovane-adulta, ma vi sono sempre maggiori evidenze di CM I sintomatica anche in età pediatrica. La malattia si manifesta in genere in modo lento e progressivo; nel 25% dei casi circa, l'esordio o il rapido peggioramento sono associati ad eventi traumatici, quali un colpo di frusta od un trauma cervicale diretto o cranico. Il sintomo più comune è rappresentato dal dolore, usualmente occipitale o cervicale posteriore, spesso indotto od esacerbato dalle manovre di Valsalva. Nei bambini in età non-verbale, dopo la completa ossificazione delle ossa del cranio, il dolore si può presentare con irritabilità, pianto e posture in opistotono. Altri sintomi e segni, che si presentano in genere in modo intermittente, sono rappresentati da disturbi della coordinazione motoria, tremori, atassia, disturbi oculari (dolore retro-orbitario, fotofobia, diplopia), disturbi oto-neurologici (quali nistagmo, vertigini, oscillopsia, alterazioni dell'equilibrio, tinnito, ipoacusia o iperacusia), disfunzione degli ultimi nervi cranici con disfagia, apnee notturne, disartria, disturbi del ritmo cardiaco, cardiopalmo. Più raramente si possono presentare sincopi, "drop attacks" e, nei bambini, "cerebellar fits". La maggiore differenza nella presentazione clinica in rapporto all'età, è rappresentata da una maggior frequenza nei bambini di età inferiore a 3 anni, di apnee nel sonno e disturbi oro-faringei con difficoltà di alimentazione, disfagia e stridore, in rapporto alla disfunzione degli ultimi nervi cranici. Quando è presente la siringomielia, che usualmente ha un diametro maggiore in corrispondenza del midollo cervicale, possono manifestarsi sintomi e segni neurologici aggiuntivi quali deficit di forza e/o sensibilità termo-dolorifica, in particolare agli arti superiori distalmente, e scoliosi progressiva per lo più sinistro-convessa (28-40%).

- Tipo II (CM II): erniazione delle tonsille cerebellari, del verme e del bulbo, con allungamento del IV ventricolo. Gli emisferi cerebellari sono spesso asimmetrici e appiattiti; il tentorio può essere rudimentale, verticalizzato ed inserito più in basso; sono frequentemente associate malformazioni sopratentoriali. La CM II è sempre associata a difetti del tubo neurale e quasi sempre a idrocefalo (80%). Anche questo tipo è più frequente nel sesso femminile. Nonostante la gravità del quadro radiologico, la maggior parte dei casi può comunque rimanere asintomatica per anni. La sintomatologia, quando c'è, esordisce gravemente in epoca neonatale o nella prima infanzia e più subdolamente in adolescenza.

Esistono 2 distinte sindromi, correlate all'età di insorgenza, che differiscono per sintomi, evoluzione e prognosi:

1. **Sindrome neonatale:** i sintomi compaiono nei primi giorni di vita o, più frequentemente, entro il primo mese; vi è un rapido deterioramento delle funzioni neurologiche con sintomi iniziali correlati a disfunzione dei centri respiratori bulbari, del IX e X nervo cranico. Il sintomo più suggestivo è lo stridor inspiratorio durante il pianto, che può essere debole. Episodi di stridor ed apnea frequentemente preannunciano la compromissione troncoencefalica ed il successivo sviluppo di disfagia o rigurgito nasale, ab ingestis, tetraparesi e opistotono. L'apnea è dovuta alla paralisi bilaterale dell'abducente della corda vocale (apnea ostruttiva), a disfunzione dei centri respiratori (apnea espiratoria prolungata con cianosi) o ad entrambe le cause. Difficoltà respiratorie sono presenti nel 29-76% dei piccoli pazienti e costituiscono manifestazioni potenzialmente letali della sindrome.

2. **Sindrome infantile-adolescenziale:** esordio più insidioso con episodi sincopali; comparsa di oscillopsia, nistagmo (orizzontale e rotatorio), paralisi dei nervi cranici bassi, deficit di forza e spasticità (tetraparesi spastica), che abitualmente si associano alla contestuale presenza di siringomielia con comparsa di deficit di forza, alterazioni del trofismo e della sensibilità prevalenti agli arti superiori. "Mirror movements", atassia di tronco e arti, polmoniti ricorrenti ab ingestis, reflusso gastroesofageo, ridotto o assente riflesso della tosse, progressiva perdita di funzioni neurologiche. Evoluzione più lenta, infrequenti crisi respiratorie o rapidi

peggioramenti.

Nella CM II associata a mielomeningocele sono presenti quadri disfunzionali vescicali di vario grado che riguardano sia la fase di riempimento della vescica e la capacità di mantenimento della continenza, che la fase di svuotamento.

Fase di immagazzinamento vescicale: in generale il serbatoio vescicale presenta un quadro di "ridotta compliance" ovvero di incremento pressorio correlato all'incremento del volume urinario con rischio per il mantenimento di una normale anatomia vescicale e con possibilità di ostruzione a valle per il deflusso dell'urina dall'alta via escretrice. Analogamente può essere presente una iperattività detrusoriale neurogena (ovvero la comparsa di contrazioni vescicali non inibite). Tale situazione oltre a essere causa di un patologico incremento pressorio a livello vescicale, è causa di incontinenza in relazione al comportamento della componente sfinterica in genere deficitaria.

Fase di svuotamento vescicale: a fronte di una iperattività detrusoriale durante la fase di immagazzinamento dell'urina è presente una acontrattilità o una ipocontrattilità che non permette uno svuotamento vescicale sostenuto da una contrazione detrusoriale mediata dal sistema nervoso autonomo con sinergica apertura degli sfinteri.

I quadri descritti sono responsabili di una duplice sintomatologia di incontinenza e ritenzione urinaria causa di deterioramento della funzione renale, della normale morfologia vescicale e di infezioni urinarie ricidive; l'approccio a tale problematica prevede un iter diagnostico e terapeutico ben definito secondo le linee guida della International Continence Society che prevedono diagnostica e trattamento di primo e secondo livello. I rischi legati al mancato trattamento della disfunzione comportano una elevata incidenza in termini di morbilità e di mortalità per insufficienza renale legata alla disfunzione del basso tratto urinario.

- Tipo III (CM III): è la più rara tra le diverse forme e può essere considerata una "spina bifida cervicale" in cui l'intero cervelletto risulta erniato attraverso un difetto osseo coinvolgente il forame magno, a formare un mielocerebellomeningocele. Si manifesta alla nascita ed è gravata da una prognosi infausta sia per mortalità precoce che per grave disabilità neurologica a distanza. Come nel tipo II è associata a idrocefalo e mielomeningocele. I sintomi della CM III variano a seconda della gravità della malattia; la presenza di encefalocele occipitale è comunque evidente alla nascita e la sintomatologia è sovrapponibile alla sindrome neonatale del tipo II. La mortalità è elevata. A differenza della CM I e della CM II che possono mantenersi asintomatiche, la CM III è sempre sintomatica.

## EPIDEMIOLOGIA

Non esistono in letteratura ad oggi dati relativi alla prevalenza ed alla incidenza della CM.

## **Popolazione a cui rivolgersi (criteri d'ingresso)**

### CRITERI CLINICI

- Neonati o infanti con episodi ricorrenti di stridor inspiratorio o apnee
- Bambini o adolescenti con sincopi ripetute
- Bambini che lamentano cefalea da sforzo ricorrente
- Giovani adulti (particolarmente se di sesso femminile) con cefalea da sforzo o segni cerebellari
- Bambini/adulti con segni neurologici riconducibili a siringomielia

### CRITERI STRUMENTALI

- Riscontro ecografico pre-natale di alterazioni fetali cerebrali e midollari correlate alla CM II e alla CM III, oltre al "cranio lacunare"
- Riscontro occasionale alle neuroimmagini di CM

PROCEDURE DIAGNOSTICHE: (erogabili in regime R99)

Il riscontro dei sintomi della CM anche potenzialmente minacciosi per la vita, implica l'immediato invio del paziente al Centro di riferimento.

A. Valutazione neonatologica, pediatrica, neuropsichiatrica infantile.

B. Valutazione neurologica: nell'adulto.

C. Risonanza Magnetica Nucleare (RMN) encefalica e midollare: è l'esame d'elezione sia nel bambino che nell'adulto per la diagnosi della CM e delle alterazioni ad essa associate quali idrocefalo, siringomielia, mielomeningocele etc. Nel bambino è quasi sempre indispensabile la sedazione in anestesia generale.

D. Tomografia Computerizzata (CT scan): per la diagnosi delle eventuali anomalie ossee associate a livello della giunzione cranio-spinale, se sospettate attraverso la RMN encefalo.

E. La RMN Dinamica per la valutazione del flusso liquorale in fossa posteriore, può essere indicata a completamento della diagnosi.

### **Criteria diagnostici**

Criteria di diagnosi che si ritiene debbano essere soddisfatti per effettuare un'esenzione per malattia rara

#### ELEMENTI CLINICI

Non applicabile

#### DATI LABORATORISTICI

Non applicabile

#### ELEMENTI STRUMENTALI

Presenza alla RM encefalo di:

- Erniazione di una od entrambe le tonsille cerebellari oltre il forame magno ( $\geq 5$  mm) oppure posizione borderline delle tonsille ( $< 5$  mm oltre il forame magno) se associata a siringomielia o "kinking" cervico-midollare.
- Erniazione oltre il forame magno delle tonsille cerebellari, del verme, del bulbo e del IV ventricolo, associata a difetti del tubo neurale alla RM midollo.

#### ELEMENTI GENETICI/BIOLOGIA MOLECOLARE

Non applicabile

#### ULTERIORI ELEMENTI (NON ESSENZIALI PER LA DIAGNOSI)

Non applicabile

#### CONDIZIONI CLINICHE CORRELATE CON LA PATOLOGIA IN OGGETTO DA NON CERTIFICARE

Si considerano tali le seguenti patologie isolate o con altra eziologia:

- Idrocefalo
- Siringomielia
- Scoliosi
- Instabilità cranio cervicale
- Sindrome del midollo ancorato
- Disrafismo spinale occulto

## Criteri terapeutici

La CM può essere causa di grande invalidità per il paziente, evitabile o riducibile con una diagnosi ed una presa in carico tempestive.

Una terapia conservativa è indicata sia nei casi asintomatici che in quelli in cui si valuti l'irreversibilità delle alterazioni.

Gli obiettivi terapeutici principali sono:

1. la riduzione della spasticità: farmaci ad azione antispastica indicati in casi in cui sia presente una spasticità muscolare del collo, dorso e degli arti
2. il controllo del dolore (da lieve ad intenso) con farmaci antiinfiammatori non steroidei, oppiacei, antidepressivi, antiepilettici
3. il trattamento delle disfunzioni dell'area sacrale. Il controllo delle fasi del ciclo minzionale di riempimento e svuotamento ritmico sono frutto di un preciso coordinamento delle funzioni del sistema nervoso centrale e periferico. Gli approcci terapeutici specialistici riguardano sia il trattamento dell'iperattività a mezzo di farmaci per via orale, per infiltrazione detrusoriale (tossina botulinica) o a mezzo di impianto di neurostimolatori, sia il trattamento del deficit sfinterico con protesica dedicata.

### TERAPIE FARMACOLOGICHE

<b>Terapia</b>	<b>Dosaggio da utilizzare</b>	<b>Criteri per iniziare la terapia</b>	<b>Criteri per terminare la terapia</b>
Benzodiazepine - Clonazepam - Diazepam	Clonazepam: 0,5-8 mg/die; paziente pediatrico 0,1-0,8 mg/Kg/die Diazepam: 5-30 mg/die; paziente pediatrico 0,2-0,8 mg/Kg/die	Presenza di spasticità/spasmi.	Inefficacia ed effetti collaterali (sedazione).
Miorilassanti - Baclofene - Tizanidina - Dantrolene	Baclofene: 30-100 mg/die; paziente pediatrico 0,3-2 mg/Kg/die Tizanidina: 2-36 mg/die Dantrolene: 25/100 mg/die; paziente pediatrico 0,5 mg/Kg/die (max 100 mg)	Presenza di spasticità. Nota: in casi selezionati il baclofene può essere somministrato anche per via intratecale con pompa d'infusione.	Comparsa di effetti collaterali (in particolare sonnolenza, vertigini, debolezza, malessere generale, stanchezza e diarrea). Inefficacia della terapia.
Tossina Botulinica (Tipo A)	Variabile a seconda delle preparazioni, dei muscoli da trattare e del loro numero. Utilizzabile in età pediatrica sopra i 2 anni.	Spasticità focale con deficit funzionale soggettivo od oggettivo e nella vescica neurologica se non risposta alla terapia farmacologica antimuscarinica. L'obiettivo del trattamento deve essere discusso e concordato con il paziente e deve essere limitato alla risoluzione di uno specifico disturbo. Distonia dolorosa.	Inefficacia comprovata della terapia (resistenza primaria o secondaria). Effetti collaterali.
Antinfiammatori non steroidei - Acido acetilsalicilico	Dosaggio differenziato per intensità di dolore riferito	Controllo del dolore nocicettivo	Ipersensibilità, effetti collaterali, gastropatia

<b>Terapia</b>	<b>Dosaggio da utilizzare</b>	<b>Criteria per iniziare la terapia</b>	<b>Criteria per terminare la terapia</b>
- Celecoxib - Diclofenac - Ibuprofene - Indometacina - Ketoprofene - Naprossene - Nimesulide - Paracetamolo - Piroxicam	Paziente pediatrico: Acido acetilsalicilico: 10-15 mg/Kg/die (max 80 mg/Kg/die) Ibuprofene: 5-10 mg/Kg/die (max 40 mg/Kg/die) Ketoprofene: 0,5-1 mg/Kg/die Naprossene: 2,5 mg/Kg/die Nimesulide: 5 mg/Kg/die Paracetamolo: 40-50 mg/Kg/die		
Oppiacei - Morfina cloridrato - Morfina solfato - Buprenorfina cloridrato - Fentanil - Idromorfone cloridrato - Tramadol cloridrato	Dosaggio differenziato per età e personalizzato per intensità di dolore riferito	Controllo del dolore acuto e cronico	Ipersensibilità, effetti collaterali
Antiepilettici - Gabapentin - Pregabalin - Oxcarbazepina - Lamotrigina - Zonisamide - Carbamazepina	Dosaggio differenziato per età e personalizzato per intensità di dolore riferito  Per Carbamazepina: paziente pediatrico 10-30 mg/Kg/die	Controllo del dolore	Ipersensibilità, eccessiva sonnolenza
Antidepressivi - Amitriptilina - Venlafaxina - Duloxetina	Venlafaxina: 37,5-225 mg/die Duloxetina: 30-120 mg/die	Controllo del dolore neuropatico	Ipersensibilità, intolleranza, effetti collaterali
Terapia antimuscarinica - Ossibutinina - Tolterodina - Solifenacina - Cloruro di trospio - Duloxetina - Fesoterodina	Ossibutinina: 2,5-20 mg/die; paziente pediatrico 0,5 mg/Kg/die Tolterodina: 2-6 mg/die Solifenacina: 5-10 mg/die Cloruro di trospio: 20-60 mg/die Duloxetina: 20-40 mg/die Fesoterodina: 4-8 mg/die	Disturbi dell'immagazzinamento vescicale	Effetti collaterali anticolinergici
Acetazolamide	Nell'adulto sino a 750 mg/die (aumento graduale a partire da 125 mg)	Riduzione della pressione intracranica	Effetti collaterali (acidosi metabolica, parestesie al volto e arti, nausea). Inefficacia del trattamento.

#### INTERVENTI CHIRURGICI

La terapia nella CM I sintomatica è neurochirurgica e consiste principalmente nella decompressione del passaggio cranio-cervicale mediante craniectomia sub occipitale/laminectomia cervicale alta al fine di aumentare lo spazio della fossa cranica posteriore stessa, decomprimere le strutture encefaliche che vi sono contenute e normalizzare la circolazione del liquor cefalo-rachidiano. E' in atto una discussione sulla efficacia del semplice slaminamento durale. Esiste una indicazione chirurgica anche nei casi di CM I associati a siringomielia, anche se ancora asintomatici, mentre questa affermazione non è valida per i casi di CM II che hanno indicazione chirurgica solo in presenza di sintomi definiti. Per quanto riguarda i casi asintomatici, soprattutto se pediatrici, non esiste una sicura indicazione chirurgica in quanto è stata descritta

una possibile risalita spontanea delle tonsille cerebellari (in rapporto a terapia con GH, a progressiva maturazione della fossa posteriore e a fattori non ancora del tutto noti). Pertanto, in questi casi appare indicata una condotta di attesa con frequenti valutazioni cliniche e Risonanze Magnetiche (RM) encefalomidollari periodiche.

La coagulazione/resezione tonsillare può essere indicata come prima scelta nei casi con rilevante discesa delle tonsille cerebellari oppure come seconda scelta in caso di mancata risoluzione radiologica dell'impegno tonsillare a livello del forame e/o permanenza della siringomielia.

Qualora sia presente una dilatazione ventricolare associata alla CM I, la prima scelta deve essere il trattamento dell'idrocefalo mediante ventricolocisternostomia endoscopica, oppure con derivazione ventricolo-peritoneale per prevenire l'incunearsi delle tonsille nella craniectomia; la decompressione della cerniera deve essere invece effettuata come seconda scelta in caso di fallimento o risultato incompleto del trattamento dell'idrocefalo (circa 50% dei casi).

La sezione del Filum Terminale, sia esso realmente ancorato oppure cosiddetto occulto, non rappresenta al momento un trattamento di scelta nel trattamento della CM e dei suoi sintomi.

Interventi più invasivi in fossa posteriore, come per esempio il "plugging" dell'obex, sono stati pressoché abbandonati per la loro pericolosità ed inefficacia.

Nella CM II sintomatica, il primo trattamento deve sempre essere volto a controllare (o a verificare che sia controllato) l'idrocefalo; il semplice posizionamento o revisione di un sistema di derivazione ventricolare può risolvere fino al 50% dei casi di CM II sintomatici e la decompressione cranio-spinale andrebbe riservata solo ai casi che non rispondono alla derivazione.

Spesso la discesa delle tonsille nel canale vertebrale è rilevante in questi casi e richiede una laminectomia cervicale, che può essere estesa caudalmente fino a C3-C4, con rischio di instabilità craniovertebrale.

Tutti i pazienti affetti da CM devono essere indagati clinicamente per verificare eventuali instabilità della cerniera e connettivopatie data la possibilità di questa associazione, che potrebbe condizionare un cattivo risultato della decompressione; solo nei rari casi in cui l'instabilità è conclamata, sia radiologicamente che clinicamente dopo la decompressione, è indicato il trattamento di fissazione.

Il trattamento chirurgico nella CM III consiste nella immediata chiusura dell'encefalocele occipito-cervicale e nel successivo posizionamento di shunt per il drenaggio dell'idrocefalo associato.

<b><i>Tipo di intervento</i></b>	<b><i>Indicazioni</i></b>
CM I: 1. Decompressione cranio-vertebrale (con plastica durale) Slaminamento durale? 2. Resezione tonsillare solo in casi di marcata discesa tonsillare oppure come seconda scelta	Forme sintomatiche e/o associate a siringomielia rilevante e/o evolutiva
CM I associata a idrocefalo: 1. Trattamento dell'idrocefalo: terzoventricolocisternostomia endoscopica oppure derivazione ventricolo-peritoneale 2. DCV solo come seconda scelta	Forme sintomatiche per idrocefalo
CM II: 1. Trattamento dell'Idrocefalo, revisione di derivazione ventricolo-peritoneale 2. CV associata a laminectomia	Forme sintomatiche agli arti superiori e/o associate a siringomielia evolutiva
Instabilità cranio-vertebrale: Fissazione cranio-vertebrale e/o odontoidectomia per via anteriore	Forme sintomatiche per instabilità, documentata radiologicamente con prove dinamiche
Siringomielia: Derivazione siringo-peritoneale	Evolutiva sia radiologicamente che clinicamente dopo decompressione
CM III: Chiusura del difetto occipitale e/o derivazione dell'idrocefalo	In tutti i casi
Spasticità associata:	Spasticità marcata arti inferiori e/o superiori

Miorilassanti intratecali (Baclofen 10-1200 mg/die in pompa)

## PIANO RIABILITATIVO

Si rimanda alle Tabelle proposte in Appendice e differenziate in base alle varie fasce di età (0-12 mesi, 1-3 anni, 3-6 anni, 6-18 anni) per quanto riguarda piano riabilitativo e interventi rieducativi, assistenziali, educativi.

## **Aspetti assistenziali**

Prevista invalidità civile (età adulta)

Prevista indennità integrativa (età pediatrica)

Provvedimenti legge 104/1992

- Integrazione scolastica e abbattimento delle barriere sociali in forme gravi
- Fornitura di ausili

## NOTA

Per gli aspetti comuni a tutte le malattie rare consulta il documento: "Tutele sociali per i pazienti affetti da malattia rara" (link in via di definizione).

## **Monitoraggio**

### ELENCO DEGLI ESAMI/VISITE DA PROPORRE AL PAZIENTE DURANTE IL FOLLOW-UP CLINICO

Il monitoraggio andrà diversificato in base all'età del paziente, alla presenza o meno di sintomatologia clinica, al tipo di malformazione, alle patologie associate, all'eventuale trattamento chirurgico.

L'età pediatrica comporta, oltre al controllo dell'evoluzione della patologia, la necessità di seguire lo strutturarsi della personalità (dall'io corporeo alla definizione dell'io psichico), la necessità di rispettare le varie fasi di sviluppo del bambino e gli appuntamenti funzionali, la necessità di favorire le capacità adattive, occupandosi dell'inserimento scolastico e sociale. E' fondamentale che la parcellizzazione e l'invasività delle cure non vadano a ostacolare il percorso evolutivo che deve essere il più possibile vicino al fisiologico, nonostante la patologia. Si rende quindi indispensabile la presa in carico globale del bambino da parte di una affiatata équipe multidisciplinare di operatori e specialisti nonché il coinvolgimento della famiglia non solo per la condivisione del progetto riabilitativo, ma anche per l'espletamento di interventi di supporto e di counseling.

Solo mediante una accurata valutazione clinico-strumentale possono essere indicati i trattamenti più idonei al singolo paziente.

- Accertamenti clinico-strumentali (monitoraggio Tempo 0)

Premessa: l'espletamento o meno degli accertamenti descritti andrà effettuato a discrezione degli specialisti del Presidio di riferimento, a completamento dell'iter diagnostico.

Nel neonato e nel bambino può essere indicato precauzionalmente il ricovero ordinario anche per il completamento degli accertamenti successivamente alla diagnosi radiologica; nell'adulto gli accertamenti possono essere svolti in regime ambulatoriale o ambulatoriale facilitato.



## ELENCO DEGLI ESAMI/VISITE DA PROPORRE AL PAZIENTE DURANTE IL FOLLOW-UP CLINICO

<b>Esame/Procedura</b>	<b>Indicazioni</b>
Valutazione neurologica, neuropsichiatrica infantile o fisiatrica	Necessaria dopo la diagnosi radiologica
Studio della dinamica liquorale con cine-RM encefalo e RM midollare	Sono necessari dopo il riscontro, occasionale o meno, di una CM I alla RM encefalo per verificare la dinamica liquorale a livello della giunzione cranio-cervicale e dell'acquedotto di Silvio
Valutazione psicodiagnostica e neuropsicologica	Se indicata sulla base della valutazione clinica neurologica e/o neuropsichiatrica infantile
Tomografia Computerizzata (CT scan)	Utile per il monitoraggio post-operatorio del neonato idrocefalico sottoposto a shunt ventricolo peritoneale
Ultrasonografia cerebrale	Utilizzabile nel neonato
CT scan tridimensionale, sia statica che dinamica	Per un'analisi più precisa delle eventuali complesse malformazioni ossee che possono essere associate e nel caso si sospetti una instabilità della cerniera
Radiografia tradizionale	Per lo studio delle deformità scheletriche associate (scoliosi, schisi o fusioni ossee della colonna, ecc...)
Polisonnografia	Nel sospetto di apnee notturne
Valutazione cardiologica ed eventualmente ECG convenzionale ed Holter ECG	Nel sospetto di aritmie cardiache
Dosaggio ormoni tiroidei e GH	In caso di sintomi e/o segni clinici (ipertiroidismo ed ipopituitarismo entrano in diagnosi differenziale o possono essere associati alla sindrome; pubertà precoce, nanismo, disfunzione tiroidea)
Studio dinamico della deglutizione e fibroscopia laringea	Indicata in caso di sintomi e/o segni suggestivi di malfunzionamento degli ultimi nervi cranici
Esame otovestibolare	In presenza di sintomatologia otoneurologica
Visita oculistica con esame del fundus oculi	Necessaria in caso di dilatazione dei ventricoli cerebrali o di sintomi visivi
Valutazione neurochirurgica	Necessaria per indicazione all'intervento/i
Valutazione ortopedica	Necessaria in caso di patologia ossea associata
Valutazione urologica: - Ecografia - Utilizzo di diari sintomatologici dedicati - Test urodinamici semplici (uroflussometria e valutazione del residuo ecografico)	La diagnostica di primo livello può essere eseguita in qualsiasi centro urologico che tratti il tema incontinenza urinaria
Videourodinamica e valutazioni neurofisiologiche specifiche	La diagnostica di secondo livello urologica con competenza "neuro-urologica" prevede, oltre a quanto descritto per il primo livello, anche valutazioni morfofunzionali
Potenziali evocati somatosensoriali ed uditivi	La loro sensibilità consente il rilievo di alterazioni precoci rispetto ai segni clinici

### - Follow-up CM I

Non esistono protocolli di follow up condivisi a livello internazionale. In caso di CM I sintomatica (ossia con sintomi e/o segni clinici attribuibili alla malformazione, oppure in caso di idrocefalo e/o di siringomielia), deve essere sempre eseguita la valutazione neurochirurgica.

1. Se viene adottata una condotta d'attesa rispetto all'intervento chirurgico proposto, perché i sintomi sono blandi ed il paziente rinvia il trattamento, oppure le sue condizioni generali comportano un posticipo, devono essere effettuati:

- valutazione clinica neurologica o neuropsichiatrica infantile a frequenza semestrale
- RM encefalo con studio della dinamica liquorale e, in caso di siringomielia, RM midollo a frequenza

correlata alla progressione del quadro clinico

- Ulteriori controlli degli accertamenti effettuati al tempo 0, se indicati sulla base della modificazione del quadro clinico e/o neuroradiologico

2. Se viene effettuato il trattamento chirurgico, il follow-up del paziente deve comprendere:

- controllo clinico neurochirurgico e neurologico o neuropsichiatrico infantile dopo circa 6 mesi
- controllo di RM encefalo con studio della dinamica liquorale e, in caso di siringomielia, RM del midollo dopo circa 6 mesi
- ulteriori controlli degli accertamenti effettuati al tempo 0 se indicato clinicamente

Sono indicati successivamente:

2.1 in caso di risoluzione della sintomatologia, ripristino della dinamica liquorale e/o netta riduzione del diametro e dell'estensione della siringomielia:

- controlli clinici neurochirurgici e neurologici o neuropsichiatrici infantili a frequenza annuale
- controlli di RM encefalo e/o midollo se indicato clinicamente

2.2 in caso di persistenza di sintomi e/o di siringomielia:

- controlli clinici a frequenza semestrale
- controlli di RM encefalo e/o midollo a frequenza annuale
- ulteriori controlli degli accertamenti effettuati al tempo 0 se indicato clinicamente

- Follow-up CM II

La CM II, in considerazione della sua origine embriogenetica, si accompagna sempre ad altri difetti del tubo neurale, di cui si dovrà tener conto nello stendere il piano di monitoraggio.

Diagnosi prenatale:

E' possibile attraverso le seguenti indagini:

- Ecografia morfologica per la presenza di segni diretti ed indiretti di difetti del tubo neurale (DTN)
- RMN fetale

La diagnosi prenatale consente l'invio della gestante in centro specializzato per predisporre gli interventi del caso.

Periodo neonatale:

Neonato sintomatico: ricovero in Terapia Intensiva Neonatale in grado di fornire una presa in carico multi specialistica e avvio all'intervento neurochirurgico

Neonato asintomatico per CM II con disrafismo spinale:

- valutazione neurochirurgica
- ricovero e correzione chirurgica degli altri difetti del tubo neurale presenti
- presa in carico da parte dell'équipe riabilitativa (NPI, fisiatra, fisioterapista) per una valutazione globale, la programmazione degli interventi e la stesura del piano riabilitativo, che sarà diversificato a seconda del livello di lesione, delle eventuali malformazioni associate anche cerebrali, della presenza o meno di idrocefalo
- consulenza ortopedica nel caso di malformazioni muscolo scheletriche associate
- consulenza neuro-urologica
- continuità assistenziale con il pediatra di base per illustrare la patologia e le principali emergenze

Dalla dimissione ai 12 mesi:

Controlli seriati mensili presso il Presidio di riferimento (ma anche disponibilità per visite al bisogno in caso di emergenze legate alla patologia):

- visita neurologica (NPI) e controllo evoluzione psicomotoria e delle condotte alimentari, del sonno e degli sfinteri
- controllo evoluzione idrocefalo. Sono previste ecografie transfontanellari seriate e al bisogno finchè l'ampiezza della fontanella lo consenta e successivamente indagini neuroradiologiche (TAC, RMN) e controlli neurochirurgici

- monitoraggio funzionalità renale e vescicale e gestione eventuali infezioni urinarie
- stesura piano riabilitativo globale da parte dell'équipe riabilitativa guidata dal fisiatra /NPI e controllo della sua applicazione anche in collaborazione con le strutture territoriali, con prescrizione di ausili adeguati all'età e alla fase di sviluppo psicomotorio
- controllo delle deformità scheletriche secondarie e della eventuale comparsa di complicanze
- presa in carico della famiglia per favorire accettazione della patologia, illustrare il percorso terapeutico, proporre la consulenza genetica ed eventuali esami in previsione di future gravidanze per escludere patologie da malassorbimento
- l'esecuzione di EEG andrà valutata caso per caso. E' consigliabile nel caso di riscontro di eterotopie alla RMN o di altre anomalie potenzialmente epilettogene. La comparsa di crisi (25% dei casi) impone una presa in carico epilettologica con la prescrizione del farmaco più opportuno e il monitoraggio elettroencefalografico
- controllo ortopedico delle deformità scheletriche (ad esempio: displasia dell'anca con prescrizione di ortesi adeguate, ecc...)
- consulenza urologica
- consulenza allergologica

Dai 12 ai 36 mesi:

Controlli tri/semestrali multidisciplinari coordinati (ferma restando disponibilità alle emergenze) finalizzati a:

- controllo idrocefalo
- monitoraggio funzionalità apparato urinario
- adeguamento piano riabilitativo alle nuove esigenze di crescita e al raggiungimento degli appuntamenti funzionali con prescrizione di ausili/ortesi
- valutazione clinica dello sviluppo psicomotorio ed esecuzione di test di sviluppo a 18 mesi e prima dell'inserimento alla scuola materna
- colloqui individuali e di gruppo con i genitori per supportare la genitorialità e condividere gli obiettivi terapeutici
- contatti con le strutture educative (Nido) per supportare il personale e favorire un percorso di autonomia
- controllo funzionalità visiva mediante visita oculistica completa di visus, fundus, valutazione ortottica
- valutazione allergologica per eventuale allergia ad esempio al lattice se non già praticata
- consulenza urologica

Dai 3 ai 6 anni:

Controlli tri/semestrali multidisciplinari coordinati (ferma restando la disponibilità alle emergenze)

- intorno ai 2 -3 anni il bambino deve aver raggiunto la possibilità di spostarsi autonomamente o con un cammino funzionale o con l'ausilio della carrozzina. I controlli da parte dell'équipe riabilitativa quindi vengono limitati al necessario per verificare le competenze acquisite, rivalutare le eventuali ortesi e monitorare la comparsa di complicanze; i trattamenti fisioterapici vengono praticati per obiettivi ed in ogni caso in cui vi sia una importante modifica clinica
- consulenza ortopedica in caso di evoluzione delle deformità, in vista della necessità di interventi di chirurgia funzionale sulle parti molli o sulle ossa, mirati non al ripristino di una normalità anatomica, ma di una migliore funzionalità
- valutazione psicodiagnostica completa prima dell'ingresso nella scuola dell'obbligo a 5 anni mediante test cognitivi (Wippsi) e proiettivi (carta e matita). In caso di cadute significative ai vari items della Wippsi, il NPI deciderà gli approfondimenti del caso. La richiesta di un insegnante di sostegno andrà valutata caso per caso e non è indispensabile. Per lo sviluppo delle autonomie, si raccomanda che l'eventuale cateterismo intermittente pulito venga praticato a scuola da una figura diversa dalla madre (ad esempio una infermiera fornita dalla ASL) e quando possibile in autonomia in ambiente adeguato. Utile anche prevedere un intervento a scuola del terapeuta occupazionale dell'équipe per ottimizzare le posture e favorire gli spostamenti in autonomia
- incontri con il corpo docente per illustrare la patologia e il significato dell'idrocefalo e dell'incontinenza

(educare al disabile), per ottimizzare il raggiungimento dell'autonomia psichica e sociale

- controlli della crescita somatica e dello sviluppo puberale di concerto con il pediatra di base per il rilevamento di eventuale patologia pituitaria (deficit GH, pubertà precoce) ed eventuale invio allo specialista endocrinologo

- controlli neurochirurgici al bisogno. Patologie emergenti sono l'ancoraggio midollare e la siringomielia il cui controllo richiede, oltre alla valutazione clinica, l'esecuzione di esami neuro-radiologici ad hoc

- consulenza urologica

Dai 6 ai 16 anni:

Controlli annuali multidisciplinari coordinati (ferma restando la disponibilità alle emergenze) finalizzati a:

- rilevazione di sintomi di ancoraggio midollare o di siringomielia. Nel caso di presenza di siringomielia i controlli neuroradiologici andranno eseguiti al bisogno, in base alle condizioni cliniche e di concerto con il neurochirurgo

- prescrizione di ausili/ortesi adeguati all'età e alle nuove esigenze della crescita e di autonomia

- valutazione psicodiagnostica completa con test cognitivi (scale di Wechesler ) e proiettivi (Blachy pictures) ed eventualmente scale di Vineland prima dell'inizio delle scuole superiori anche per collaborare alla scelta più adeguata del corso di studi in vista dell'inserimento nel mondo del lavoro

- colloqui individuali e di gruppo con i ragazzi per favorire il superamento di questa problematica fase di crescita e l'accettazione del corpo con le sue parti non funzionanti

- colloqui di gruppo e individuali con i genitori per la migliore gestione del passaggio dall'infanzia all'età adulta

- consulenza ginecologica o andrologica

- consulenza ortopedica per il peggioramento delle deformità scheletriche e l'emergere della problematica scoliosi

- consulenza specialistica del chirurgo plastico se lesioni da pressione e per l'eventuale trattamento estetico delle cicatrici

- consulenza urologica

Dai 16 anni all'età adulta:

Il follow-up prosegue con le caratteristiche dei pazienti con esiti di lesione midollare, ovvero correlate alla prevenzione dei danni terziari ed alla conservazione delle abilità acquisite.

Le problematiche emergenti sono quelle legate al peggioramento delle deformità secondarie, alle piaghe da decubito, agli spostamenti in autonomia, alle barriere architettoniche, alla funzionalità renale, all'inserimento sociale e lavorativo e alla ricerca di un legame affettivo stabile.

L'eventuale trattamento riabilitativo andrà commisurato al raggiungimento di obiettivi definiti dall'equipe di riferimento.

Note generali relative al follow-up neuro-urologico

In base all'entità dei sintomi riportati da diari dedicati deve essere impostato un follow-up che preveda:

1. visite specialistiche con valutazione di diario vescicale, diario intestinale
2. questionario sulle disfunzioni genito-sessuali
3. diagnostica di laboratorio, esami ematochimici di funzionalità renale, esame urine e urinocoltura
4. diagnostica radiologica, ecografia apparato urinario
5. diagnostica per trattamenti di secondo livello, videourodinamica, scintigrafia sequenziale con test diuretici
6. studio neurofisiologico (potenziali evocati da stimolazione tibiale e del pudendo)

Elenco degli specialisti da coinvolgere

L'équipe di riferimento deve possedere caratteristiche di interdisciplinarietà e multi professionalità ed operare secondo la metodologia del lavoro in équipe.

Si possono distinguere:

1. Equipe di riferimento: neurologo, NPI, neurochirurgo, pediatra neonatologo, fisiatra, neurourologo, psicologo clinico, fisioterapista, logopedista, terapeuta occupazionale, assistente sociale

Le competenze descritte andranno reclutate con tempistica e modalità differenti in funzione alle esigenze del singolo caso clinico.

2. Consulenze al bisogno: ortopedico, allergologo, cardiologo, pneumologo, endocrinologo, oculista, ginecologo, andrologo, chirurgo plastico, nefrologo, neurofisiologo

Raccomandazioni di buona prassi

In un neonato o in un bambino la mancata diagnosi di CM II e III (e patologie associate) ed il relativo ritardo nel trattamento chirurgico può causare gravi complicanze cerebrali e midollari con permanenti disabilità neurologiche.

- un errore diagnostico (ad esempio tumore cerebrale invece di CM può determinare un'elevata morbilità e mortalità post-chirurgica

- sono assolutamente da evitare le trazioni della colonna cervicale ed i trattamenti chiropratici

- sono sconsigliabili attività, anche sportive, che possano comportare impatti violenti a livello cranio-spinale (capriole, tuffi di testa e sport da contatto violento)

- la rachicentesi (puntura lombare) e, più raramente, e punture epidurali possono essere dannose e quindi sono da effettuarsi in casi di assoluta necessità in mani esperte

- nella CM II è indispensabile monitorare nel tempo la funzione reno-vescicale al fine di evitare complicanze anche mortali correlate allo sviluppo di insufficienza renale

SVILUPPO DI DATASET MINIMO DI DATI

#### ***Dati anamnestici e di base***

---

- Età di esordio dei sintomi: 0 = <10 anni, 1 = 10-19 anni, 2 = 20-30 anni, 3 = >30 anni, 4 = non noto)

- Età alla diagnosi (0 = <10 anni, 1 = 10-19 anni, 2 = 20-30 anni, 3 = >30 anni, 4 = non noto)

- Tipo di malformazione (1 = CM I, 2 = CM II, 3 = CM III, 4 = non definito)

- Patologie associate (0 = nessuna, 1 = siringomielia, 2 = mielomeningocele, ecc...)

- Dolore (1 = sì, 2 = no, 3 = non rilevato)

---

#### ***Dati legati al singolo controllo clinico***

---

- Intervento chirurgico (0 = no, 1 = sì)

- Dolore (0 = no, 1 = sì)

- Spasticità (0 = no, 1 = sì)

- Inserimento scolastico (0 = no, 1 = sì, 2 = adulto)

---

INDICI DI OUTCOME

Scala di disabilità Barthel

Scala di Vineland in età pediatrica

## Appendice I

PIANO RIABILITATIVO - INTERVENTI RIEDUCATIVI, ASSISTENZIALI, EDUCATIVI - ETA' 0-12 MESI

<b>OBIETTIVI</b>	<b>COMPETENZE</b>	<b>STRUMENTI OPERATIVI</b>
<p>(Preliminare: chiusura chirurgica del difetto del tubo neurale)</p> <p>A) Area funzionale motoria</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Correzione delle malformazioni congenite</li><li>- Prevenzione deformità secondarie: prevenzione\contenimento\trattamento delle deformità scheletriche e delle retrazioni muscolotendinee che possano compromettere l'acquisizione della funzione staticomotoria, della stazione seduta, prassiche della socializzazione e delle funzioni vitali.</li><li>- Acquisizione dei principali appuntamenti funzionali dello sviluppo psicomotorio: locomozione orizzontale autonoma o assistita, postura seduta, avvio alla verticalizzazione, passaggi posturali, prensione e manipolazione, coordinazione oculo-manuale.</li></ul> <p>B) Area funzionale cognitiva e affettivo-relazionale</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Favorire la maturazione di un normale sviluppo neuropsicologico ed affettivo-relazionale.</li></ul> <p>C) Area funzionale sfinterica e sessuale</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Conservazione funzionale Alte Vie Urinarie (AVU).</li></ul>	<p>Competenze riabilitative:</p> <p>Fisiatra Fisioterapista (il termine riassume il terapeuta della riabilitazione e terapeuta della neuropsicomotricità) Neuropsichiatra Infantile (NPI) Psicologo</p> <p>Interazioni programmate:</p> <p>Ortopedico Neurochirurgo (NCH) e/o Chirurgo Pediatrico Tecnico ortopedico Urologo Pediatra Infermiere Professionale (IP) Assistente Sociale Genetista</p> <p>Consulenze al bisogno:</p> <p>Oculista Nefrologo Chirurgo plastico Allergologo Dietista</p>	<p>Interventi rieducativi:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Trattamento combinato (fisioterapico, ortesico, chirurgico) delle deformità congenite e acquisite</li><li>- Rieducazione funzionale</li><li>- Prescrizione di ortesi statiche/dinamiche ed addestramento all'uso</li><li>- Prescrizione ausili</li><li>- Presa in carico della famiglia</li><li>- Riunioni di équipe tra operatori e famiglia</li><li>- Eventuale trattamento rieducativo pre e post- intervento ortopedico</li></ul>
Assicurare il benessere del bambino e della sua famiglia	Personale sanitario e del sociale	Intervento assistenziale: - Igiene posturale ed educazione motoria
Preparare il contesto familiare e sociale ad accogliere il bambino	Personale sanitario ed educatori	Intervento educativo: - Istruzione della famiglia e degli operatori della prima infanzia in merito alle problematiche della disabilità

## Appendice II

PIANO RIABILITATIVO - INTERVENTI RIEDUCATIVI, ASSISTENZIALI, EDUCATIVI - ETA' 1-3 ANNI

<b>OBIETTIVI</b>	<b>COMPETENZE</b>	<b>STRUMENTI OPERATIVI</b>
<p>A) Area funzionale motoria</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Correzione eventuale delle malformazioni congenite</li> <li>- Prevenzione e correzione delle deformità acquisite e dell'apparato locomotore: prevenzione, contenimento, trattamento delle deformità del rachide e degli arti inferiori che compromettono l'acquisizione delle competenze posturali antigravitarie e la locomozione.</li> <li>- Prevenzione delle complicanze: prevenzione di lesioni da pressione ed osteoporosi.</li> <li>- Acquisizione delle autonomie nelle ADL compatibili con le potenzialità motorie e cognitive del bambino</li> <li>- Acquisizione e/o consolidamento della verticalizzazione</li> <li>- Acquisizione del cammino e/o eventuale mobilità in carrozzina</li> <li>- Monitoraggio segni emergenti di patologie del SNC (ancoraggio midollare, siringomielia, idrocefalo)</li> </ul> <p>B) Area funzionale cognitiva e affettivo-relazionale</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Prevenire e contenere i disturbi prattognosici ed attentivi</li> <li>- Favorire l'autonomia operativa e decisionale</li> <li>- Favorire la socializzazione e l'inserimento nella comunità infantile</li> <li>- Favorire una corretta maturazione della personalità</li> </ul> <p>C) Area funzionale sfinterica e sessuale</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Conservazione funzionale AVU</li> </ul>	<p>Competenze riabilitative:</p> <p>Fisiatra Fisioterapista Terapista Occupazionale (TO) NPI Psicologo</p> <p>Interazioni Programmate:</p> <p>Urologo Ortopedico NCH Chirurgo pediatra IP Tecnico ortopedico Pediatra Assistente sociale</p> <p>Consulenze al bisogno:</p> <p>Oculista Nefrologo Endocrinologo Allergologo Chirurgo plastico Neurofisiologo Logopedista</p>	<p>Interventi rieducativi:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Rieducazione funzionale</li> <li>- Prescrizione, addestramento e verifica all'uso di ortesi dinamiche e/o ausili per la stazione eretta ed il cammino</li> <li>- Prescrizione, addestramento e verifica all'uso di carrozzina</li> <li>- Coinvolgimento ed istruzione della famiglia (consegna degli strumenti)</li> <li>- Rieducazione all'autonomia nelle ADL</li> <li>- Rieducazione neuropsicologica</li> <li>- Eventuale trattamento rieducativo pre e post-intervento ortopedico</li> <li>- Colloqui individuali e di gruppo</li> </ul>
Assicurare il benessere del bambino e della sua famiglia	Personale sanitario e del sociale	Intervento assistenziale: - Igiene posturale ed educazione motoria
Preparare il bambino ad esercitare il proprio ruolo sociale	Personale sanitario ed educatori	Intervento educativo: - Istruzione della famiglia e degli operatori dell'infanzia in merito alle problematiche della disabilità

## Appendice III

PIANO RIABILITATIVO - INTERVENTI RIEDUCATIVI, ASSISTENZIALI, EDUCATIVI - ETA' 4-6 ANNI

<b>OBIETTIVI</b>	<b>COMPETENZE</b>	<b>STRUMENTI OPERATIVI</b>
<p>A) Area funzionale motoria</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Prevenzione delle deformità scheletriche degli arti inferiori e del rachide e dei danni da non-carico</li><li>- Monitoraggio segni emergenti di patologia del SNC (ancoraggio midollare, siringomielia, idrocefalo)</li><li>- Mantenimento e/o miglioramento della autonomia negli spostamenti</li><li>- Acquisizione della massima autonomia nelle ADL</li><li>- Prevenzione delle complicanze (trombosi venose profonde, lesioni da pressione, retrazioni muscolo-tendinee, ipotrofia muscolare da non uso)</li></ul> <p>B) Area funzionale cognitiva ed affettivo/relazionale</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Favorire gli apprendimenti compatibilmente con il livello cognitivo ed i disturbi practognosici ed attentivi</li><li>- Prevenire e trattare i disturbi della personalità</li></ul> <p>C) Area funzionale sfinterica e sessuale</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Conservazione funzionale AVU</li><li>- Continenza vescicale</li><li>- Continenza ano/rettale</li></ul>	<p>Competenze riabilitative:</p> <p>Fisiatra Fisioterapista TO NPI Psicologo</p> <p>Interazioni Programmate:</p> <p>Urologo Ortopedico Chirurgo pediatra NCH IP Tecnico ortopedico Pediatra Assistente sociale</p> <p>Consulenze al bisogno:</p> <p>Nefrologo Allergologo Endocrinologo Neurofisiologo Chirurgo plastico Logopedista</p>	<p>Interventi rieducativi:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Rieducazione funzionale mirata a trattare problemi specifici eventualmente emergenti nella storia clinica</li><li>- Prescrizione, addestramento e verifica all'uso di tutori e/o carrozzina</li><li>- Coinvolgimento ed istruzione della famiglia rispetto all'obiettivo rieducativo</li><li>- Rieducazione all'autonomia nelle ADL</li><li>- Rieducazione neuropsicologica</li><li>- Eventuale trattamento rieducativo pre e post-intervento chirurgico ortopedico</li><li>- Eventuale rieducazione respiratoria</li><li>- Riunioni di équipe tra operatori e famiglia</li></ul>
<p>Assicurare il benessere del bambino e della sua famiglia</p>	<p>Personale sanitario e del sociale</p>	<p>Interventi assistenziali:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Igiene posturale e motoria</li><li>- Provvedimenti atti alla prevenzione delle complicanze</li></ul>
<p>Preparare il bambino ad esercitare il proprio ruolo sociale</p>	<p>Personale sanitario ed educatori</p>	<p>Intervento educativo:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Istruzione della famiglia e degli operatori dell'infanzia in merito alle problematiche della disabilità</li></ul>



## Appendice IV

PIANO RIABILITATIVO - INTERVENTI RIEDUCATIVI, ASSISTENZIALI, EDUCATIVI - ETA' 6-18 ANNI

<b>OBIETTIVI</b>	<b>COMPETENZE</b>	<b>STRUMENTI OPERATIVI</b>
<p>A) Area funzionale motoria</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Mantenimento dell'autonomia raggiunta</li><li>- Monitoraggio dei segni emergenti di patologie del SNC (ancoraggio midollare, siringomielia, idrocefalo)</li><li>- Prevenzione e contenimento delle complicanze con particolare attenzione alla scoliosi evolutiva, ai danni da non carico o da carico patologico</li></ul>	<p>Competenze riabilitative:</p> <p>Fisiatra Fisioterapista TO Psicologo NPI</p> <p>Interazioni programmate:</p> <p>Urologo Andrologo Chirurgo pediatra Ginecologo Endocrinologo Ortopedico Neurochirurgo Tecnico ortopedico Assistente sociale</p> <p>Consulenze al bisogno:</p> <p>Personale di assistenza Nefrologo Chirurgo Plastico Fisiopatologo respiratorio</p>	<p>Interventi rieducativi:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Rieducazione mirata a trattare problemi specifici emergenti nella storia clinica</li><li>- Prescrizione, addestramento e verifica all'uso di tutori e/o carrozzina</li><li>- Eventuale rieducazione respiratoria</li><li>- Eventuale trattamento rieducativo pre e post-intervento chirurgico ortopedico</li><li>- Riunioni di équipe con disabile e/o famiglia</li><li>- Colloqui individuali e di gruppo</li></ul>
<p>B) Area funzionale cognitiva ed affettivo/relazionale</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Consolidamento abilità metacognitiva</li><li>- Consolidamento autonomia operativa</li><li>- Individuazione e trattamento di disturbi psicopatologici</li></ul>		
<p>C) Area funzionale sfinterica e sessuale</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Conservazione funzionale AVU</li><li>- Continenza vescicale</li><li>- Continenza ano/rettale</li><li>- Autogestione sfinterica</li><li>- Affettività, sessualità e genitalità</li></ul>		
<p>D) Area delle funzioni vitali</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Prevenzione e trattamento della eventuale insufficienza cardio-respiratoria</li><li>- Identificazione definitiva delle modalità di spostamento (tutori-carrozzina)</li></ul>		
<ul style="list-style-type: none"><li>- Favorire il benessere del bambino e della sua famiglia</li><li>- Favorire la maturazione della personalità, cioè favorire l'autonomia decisionale</li><li>- Preparare il soggetto ad esercitare il proprio ruolo sociale, favorire cioè una "socializzazione" consapevole</li><li>- Favorire l'integrazione sociale nei vari contesti (scolastico, lavorativo, sportivo, tempo libero)</li></ul>	<p>Personale sanitario e del sociale, educatori, istruttori sportivi</p>	<p>Interventi assistenziali:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Igiene posturale e motoria</li><li>- Provvedimenti atti alla prevenzione delle complicanze</li></ul> <p>Interventi educativi:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Attività ricreative e di tempo libero</li><li>- Attività sportiva</li><li>- Mantenimento ADL</li><li>- Consulenza al lavoro</li></ul>

## ***Bibliografia essenziale***

McGirt MJ, Attenello FJ, Atiba A, Garces-Ambrossi G, Dato G, Weingart JD, et al. Symptom recurrence after suboccipital decompression for pediatric Chiari I malformation: analysis of 256 consecutive cases. *Childs Nerv Syst.* 2008 Nov; 24(11):1333-9.

Gupta A, Vitali AM, Rothstein R, Cochrane DD. Resolution of syringomyelia and Chiari malformation after growth hormone therapy. *Childs Nerv Syst.* 2008 Nov; 24(11):1345-8.

Wan MJ, Nomura H, Tator CH. Conversion to symptomatic Chiari I malformation after minor head or neck trauma. *Neurosurgery.* 2008 Oct; 63(4):748-53.

Kaplan Y, Oksuz E. Chronic migraine associated with the Chiari type 1 malformation. *Clin Neurol Neurosurg.* 2008 Sep; 110(8):818-22.

Stephany JD, Garavaglia JC, Pearl GS. Sudden death in a 27-year-old man with Chiari I malformation. *Am J Forensic Med Pathol.* 2008 Sep; 29(3):249-50.

Novegno F, Caldarelli M, Massa A, Chieffo D, Massimi L, Pettorini B, et al. The natural history of the Chiari Type I anomaly. *J Neurosurg Pediatr.* 2008 Sep; 2(3):179-87.

Gosalakkal JA. Sleep-disordered breathing in Chiari malformation type 1. *Pediatr Neurol.* 2008 Sep; 39(3):207-8.

Goh S, Bottrell CL, Aiken AH, Dillon WP, Wu YW. Presyrinx in children with Chiari malformations. *Neurology.* Jul 29 2008; 71(5):351-6.

Kumar R, Kalra SK, Vaid VK, Mahapatra AK. Chiari I malformation: surgical experience over a decade of management. *Br J Neurosurg.* 2008 Jun; 22(3):409-14.

Taricco MA, Melo LR. Retrospective study of patients with Chiari: malformation submitted to surgical treatment. *Arq Neuropsiquiatr.* 2008 Jun; 66(2A):184-8.

Attenello FJ, McGirt MJ, Gathinji M, Dato G, Atiba A, Weingart J, et al. Outcome of Chiari-associated syringomyelia after hindbrain decompression in children: analysis of 49 consecutive cases. *Neurosurgery.* 2008 Jun; 62(6):1307-13.

Miller E, Widjaja E, Blaser S, Dennis M, Raybaud C. The old and the new: supratentorial MR findings in Chiari II malformation. *Childs Nerv Syst.* May 2008; 24(5):563-75.

Ando K, Ishikura R, Ogawa M, et al. MRI tight posterior fossa sign for prenatal diagnosis of Chiari type II malformation. *Neuroradiology.* Dec 2007; 49(12):1033-9.

Talamonti G, D'Aliberti G, Collice M. Myelomeningocele: long-term neurosurgical treatment and follow-up in 202 patients. *J Neurosurg.* 2007 Nov; 107(5 Suppl):368-86.

Bjornson K et al. Botulinum toxin for spasticity in children with cerebral palsy: a comprehensive evaluation. *Pediatrics* 2007; 120:49-58.

Tubbs RS, Oakes WJ. Treatment and management of the Chiari II malformation: an evidence-based review

of the literature. Childs Nerv Syst. Jun 2004; 20(6):375-81.

Redaelli T. Linee guida per la riabilitazione dei bambini affetti da spina bifida. Giornale Italiano di Medicina Riabilitativa. 2004 ; 4(04):9-25.

Stevenson KL. Chiari Type II malformation: past, present, and future. Neurosurg Focus. Feb 15 2004; 16(2): article 5.

Ghassan K. Bejjani. Definition of the adult Chiari malformation: a brief historical overview. Neurosurgery FOCUS July 2001; Volume 11, Number 1.

McLone DG. Images in pediatric neurosurgery. Chiari malformations. Pediatr Neurosurg. Mar 2000; 32(3):164.

Milhorat TH, Chou MW, Trinidad EM, Kula RW, Mandell M, Wolpert C, et al. Neurosurgery. 1999 May; 44(5):1005-17.

Sattar TS, Bannister CM, Russell SA, Rimmer S. Pre-natal diagnosis of occult spinal dysraphism by ultrasonography and post-natal evaluation by MR scanning. Eur J Pediatr Surg. Dec 1998; 8 Suppl 1:31-3.

Nishikawa M, Sakamoto H, Hakuba A, Nakanishi N, Inoue Y. Pathogenesis of Chiari malformation: a morphometric study of the posterior cranial fossa. J Neurosurg. Jan 1997; 86(1):40-7.

Oldfield EH, Muraszko K, Shawker TH, Patronas NJ. Pathophysiology of syringomyelia associated with Chiari I malformation of the cerebellar tonsils. Implications for diagnosis and treatment. J Neurosurg. 1994 Jan; 80(1):3-15.

Colombo A, Cislighi G. Familial syringomyelia : case report and review of the literature. Ital J Neurol Sci. 1993; 17: 637-639.

Versari PP, D'Aliberti G, Talamonti G, Collice M. Foraminal syringomyelia: suggestion for a grading system. Acta Neurochir (Wien). 1993; 125(1-4): 97-104.

Elster AD, Chen MY. Chiari I malformations: clinical and radiological reappraisal. Radiology. 1992; 183:347-353.

Haines SJ, Berger M. Current treatment of Chiari malformations types I and II: A survey of the Pediatric Section of the American Association of Neurological Surgeons. Neurosurgery. Mar 1991; 28(3):353-7.

Mariani C, Cislighi MG, Barbieri S, Filizzolo, Di Palma F, Farina E, et al. The natural history and results of surgery in 50 cases of syringomyelia J Neurology, 1991; 238: 433-438.

Cleland J. Contribution to the study of spina bifida, encephalocele and anencephalus. J Anat Physiol. 1883; 17:237-92.

Gardner WJ. The Dysraphic States: From Syringomyelia to Anencephaly. Amsterdam, The Netherlands: Excerpta Medica; 1973:5-14.

Peach B. The Arnold Chiari malformation; morphogenesis. *Arch Neurol.* May 1965; 12:527-35.

Truivit CL, Backovich A. Disorders of brain development. In: Atlas SW, ed. *Magnetic Resonance Imaging of the Brain and Spine.* 2nd ed. Philadelphia, Pa: Lippincott-Raven; 1996.

Weaver DD. Genetics of developmental defects. In: Wilkins RH, Rengachary SS, eds. *Neurosurgery.* 2nd ed. New York, NY: McGraw-Hill; 1996: 3424-5.

*Il presente documento è stato sviluppato nell'ambito del progetto: Sviluppi della rete regionale per le malattie rare in Lombardia - d.g.r. n.VII-9459 del 20/05/2009*

*Per l'elenco completo dei partecipanti al progetto consulta il documento "Composizione del gruppo di lavoro" (link in via di definizione)*

*Per ulteriori informazioni:*

*Web: <http://malattierare.marionegri.it> - E-mail: [raredis@marionegri.it](mailto:raredis@marionegri.it)  
Telefono: 035-4535304 - Fax: 035-4535373*



*Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279*