

# Malformazione della giunzione cranio cervicale (Chiari 1 e siringomielia: classificazione, diagnosi e trattamento)

**Alfredo Avellaneda Fernández<sup>\*1,2</sup>, Alberto Isla Guerrero<sup>3</sup>, Maravillas Izquierdo Martínez<sup>4</sup>, María Eugenia Amado Vázquez<sup>5</sup>, Javier Barrón Fernández<sup>6</sup>, Ester Chesa i Octavio<sup>7</sup>, Javier De la Cruz Labrado<sup>8</sup>, Mercedes Escribano Silva<sup>5</sup>, Marta Fernández de Gamboa Fernández de Aroz<sup>9</sup>, Rocío García-Ramos<sup>10</sup>, Miguel García Ribes<sup>11</sup>, Carmen Gómez<sup>12</sup>, Joaquín Insausti Valdivia<sup>13</sup>, Ramón Navarro Valbuena<sup>14</sup> and José R Ramón<sup>1</sup>**

<sup>1</sup>Carlos III Health Institute. Sinesio Delgado n. 6 (pavilion 12), 28029, Madrid, Spain, <sup>2</sup>Spanish Society of Primary Care. c/ Narváez, 15 1º Izda 28009, Madrid, Spain, <sup>3</sup>Spanish Society of Neurosurgery, Spain, <sup>4</sup>Public Health and Health Management Chair, European University of Madrid Villaviciosa de Odón, Spain, <sup>5</sup>Spanish Society of Physiotherapy, Madrid, Spain, <sup>6</sup>Osteopathy, Cantabrian Health Service, Spain, <sup>7</sup>Association of Syringomyelia Sufferers, Barcelona, Spain, <sup>8</sup>Spanish Society of Psychology, Pozuelo de Alarcón, Madrid, Spain, <sup>9</sup>National Association of Friends of Arnold Chiari, Burgos, Spain, <sup>10</sup>Spanish Society of Neurology, Barcelona, Spain, <sup>11</sup>Spanish Society of Family and Community Medicine, Barcelona, Spain, <sup>12</sup>Spanish Society of Medical-Physical Rehabilitation of Madrid, Spain, <sup>13</sup>Spanish Society of Pain, Madrid, Spain and <sup>14</sup>Spanish Society of Pediatric Neurosurgery, Spain

**Publicato in BMC Musculoskeletal Disorders, vol. 10, suppl. 1 (17 dic. 2009)**

**Traduzione di Silvia Orisio, a cura di AISMAC. Pubblicazione autorizzata.**

---

**ABSTRACT** La Malattia o Malformazione di Chiari è una condizione caratterizzata da un difetto anatomico della base del cranio e nella quale il cervelletto e il tronco encefalico erniano attraverso il forame magno dentro il canale spinale. L'insorgenza dei sintomi della Chiari avviene di solito nella seconda o terza decade di vita (25-45 anni). I sintomi possono variare, con fasi di peggioramento e di remissione. La diagnosi di malformazione di Chiari1 in pazienti con o senza sintomi viene effettuata attraverso tecniche di neuroimmagine. La terapia più efficace per i pazienti con Chiari1/siringomielia è la decompressione chirurgica del forame magno, esistono comunque terapie non chirurgiche, di tipo farmacologico e non farmacologico, per alleviare il dolore neuropatico. La terapia farmacologica utilizza farmaci che agiscono su diversi componenti del dolore: le terapie non farmacologiche si basano principalmente sulla stimolazione elettrica spinale o periferica. E' importante determinare quali siano le necessità dei pazienti sia in termini di assistenza sanitaria, educativa, occupazionale e relazionale, oltre che di tipo informativo, specialmente all'esordio dei sintomi. Attualmente non vi è consenso fra gli specialisti circa l'eziologia della patologia né su come affrontare, seguire, e trattare questa condizione. E' necessario che i medici coinvolti nella cura delle persone con queste patologie affrontino la cura e il monitoraggio dei pazienti nel loro insieme e che organizzino delle équipe multidisciplinari con tutte le figure professionali che possano aiutare a migliorare la qualità della vita dei pazienti.

---

## INTRODUZIONE

Per molti decenni, i termini “Arnold” e “Chiari” sono stati usati come sinonimi per definire condizioni di ectopia delle tonsille cerebellari al di sotto del margine posteriore del forame magno.

Il primo caso fu descritto da Cleland nel 1883. La descrizione più dettagliata, comunque, fu effettuata da Chiari nel 1891. A metà del 1970 il termine “Chiari “ venne usato per definire la sindrome.

La sindrome di Chiari è una malformazione dello sviluppo dei somiti occipitali mesodermici che può essere associata a siringomielia e idrocefalo.

La forma più grave consiste nell’erniazione delle strutture cerebellari inferiori, le tonsille cerebellari, e del tronco encefalico attraverso il forame magno, in modo tale che parti del cervello entrano nel canale spinale affollandolo e comprimendolo. I sintomi compaiono tipicamente durante l’adolescenza o in età adulta e solitamente non sono accompagnati da idrocefalo. I pazienti generalmente lamentano la presenza di cefalee ricorrenti, dolore cervicale e spasticità progressiva degli arti inferiori.

Fra le molte malformazioni della giunzione craniocervicale la sindrome di Chiari 1 (CM1) e la siringomielia sono rilevanti a causa della loro frequenza relativamente alta e della serietà dei sintomi.

Il termine siringomielia (SM) significa midollo spinale a forma di giunco o di flauto: questa patologia colpisce entrambi i sessi, anche se una incidenza maggiore si ritrova nel sesso femminile, e tutte le razze. Nonostante la maggior parte degli studi consideri che l’età media di presentazione dei sintomi sia intorno ai 35 anni, i sintomi si possono manifestare a tutte le età, da 1 anno a più di 60 e molto più raramente oltre i 65 anni.

Nella maggior parte dei casi la siringomielia è dovuta a malformazioni cranio cervicali, principalmente alla malformazione di Chiari 1 e all’impressione basilare, di conseguenza tutti i problemi relativi a queste due patologie aggiunti a quelli della siringomielia possono condizionare in modo importante la qualità di vita dei pazienti qualora non vengano intraprese misure adeguate e al momento giusto.

Vi sono due tipologie di terapia per trattare queste malformazioni: la terapia chirurgica, che dovrebbe essere presa in considerazione per i pazienti sintomatici e il cui obiettivo principale è la decompressione del forame magno, e la terapia non chirurgica, utilizzata per alleviare i sintomi causati dal dolore neuropatico.

Nonostante le malformazioni della giunzione cranio-cervicale siano considerate malattie rare a causa della loro bassa incidenza, l’uso sempre crescente delle tecniche di neuroimmagine nei protocolli clinici ha portato ad un così grande incremento nel numero delle diagnosi di erniazione delle tonsille cerebellari che nella letteratura medica si sta discutendo se i numeri di incidenza di queste patologie debbano essere rivisti. D’altro canto è importante sviluppare una condivisione nella modalità del trattamento terapeutico di queste malformazioni, specialmente dal momento che in molti casi queste rimangono asintomatiche per anni.

Di seguito viene discussa la classificazione delle malformazioni di Chiari e dei fenomeni correlati, inclusi diagnosi e trattamento, ma anche le sue implicazioni socio-sanitarie.

## CLASSIFICAZIONE

La classificazione della malformazioni di Chiari è composta da 5 sottotipi

*Malformazioni di chiari tipo 0:* Caratterizzata da una alterazione nell'idrodinamica del fluido cerebro-spinale (CSF) a livello del forame magno. Pazienti appartenenti a questo sottotipo hanno siringomielia sia in assenza che in presenza di lieve erniazione tonsillare.

*Malformazione di chiari tipo 1 (CM1):* Erniazione caudale delle tonsille cerebellari oltre i 5 mm al di sotto del forame magno. Questa malformazione è associata tipicamente a idrosiringomielia. Di solito non è accompagnata da discesa del tronco encefalico o del IV ventricolo, ne' è associata alla presenza di idrocefalo.

*Malformazione di chiari tipo II :* Erniazione caudale del verme cerebellare, del tronco encefalico e del IV ventricolo attraverso il forame magno. Si associa a mielomeningocele, idrocefalo, e raramente, idrosiringomielia. Possono essere presenti altri tipi di difetti intracranici (ipoplasia del tentorio cerebellare, lacune craniche, anomalie dell'acquedotto di Silvio).

*Malformazioni di chiari tipo III:* Encefalocele occipitale, con alcuni difetti intracranici associati alla malformazione di Chiari II

*Malformazioni di chiari tipo IV:* Aplasia o ipoplasia cerebellare associata ad ipoplasia del tentorio cerebellare.

La Chiari 1 è senza dubbio la condizione più frequente e può coesistere con altri difetti che vengono classificati a seconda delle aree coinvolte:

*Midollo spinale:* il difetto associato più frequentemente al Chiari 1 è la siringomielia, che si verifica nel 40-75% dei casi. Al contrario, il 90% dei casi di siringomielia sono associati a Chiari 1. La siringomielia è un difetto del midollo spinale caratterizzato dalla presenza di una cavità tubulare, o centrale in uno o più segmenti del midollo spinale.

La siringomielia è presente più frequentemente nella regione cervicale tuttavia questa dilatazione si può estendere in direzione craniale verso il tronco encefalico o in direzione caudale verso le porzioni toraciche o lombari del midollo.

Esistono quattro tipi di siringomielia:

*Tipo 1:* siringomielia con ostruzione del forame magno e dilatazione del canale spinale centrale: A) associata alla Chiari 1; B) associata ad altre lesioni di tipo ostruttivo del forame magno.

*Tipo II:* siringomielia idiopatica, senza ostruzione del forame magno.

*Tipo III:* siringomielia con altri difetti del midollo spinale A) tumori del midollo spinale (solitamente intraspinale) B) mielopatia traumatica C) aracnoidite spinale e pachimeningite D) mielomacia dovuta alla compressione del midollo spinale (tumore, spondilosi) .

*Tipo IV:* idromielia pura, di solito associata ad idrocefalo.

*Malformazioni ossee della giunzione cranio cervicale:* si ritrovano nel 50% circa dei pazienti con Chiari 1 anche se le frequenze riportate vanno dal 45 al 60%, a seconda delle casistiche.

*Anomalie del volume della fossa posteriore:* sono molto significative a causa del loro significato patogenetico. E' stato visto che il volume della fossa posteriore è più stretto e piccolo nei pazienti con Chiari 1 rispetto alla popolazione generale.

*Anomalie del cranio:* a volte non vengono diagnosticate a meno di impiegare dispositivi diagnostici appropriati. La sella turcica vuota, la platibasia (appiattimento della base del cranio), l'impressione basilare (innalzamento del pavimento della fossa posteriore con spostamento in avanti del dente verso il forame occipitale), il terzo condilo occipitale e le vestigia del pro-atlante solitamente provocano la compressione anteriore della giunzione bulbo-spinale e contribuiscono, insieme alla compressione posteriore causata dal Chiari 1, alla riduzione dello spazio per l'asse neuronale a livello della giunzione bulbo spinale.

*Difetti della colonna vertebrale:* Anomalia di Klippel-Feil, o fusione dell'atlante all'occipite. Possono essere presenti anche retroflessione del dente e scoliosi.

La scoliosi è stata vista nel 50-70% del Chiari II mentre questa associazione sembra meno frequente nel Chiari I. La scoliosi che è quasi sempre associata alla siringomielia ha una curvatura a sinistra, diversamente dalla scoliosi idiopatica che solitamente ha una curvatura a destra. Nei casi con siringomielia, la debolezza della muscolatura dell'asse spinale è dovuta ad una alterazione progressiva dei motoneuroni, che risulta in una denervazione dei muscoli paravertebrali.

*Ventricoli e cisterne:* L'idrocefalo si verifica solo nel 3-10% dei casi di Chiari I. Al contrario, si verifica pressoché nella totalità dei casi con Chiari II.

*Meningi:* A livello del forame magno si osserva l'assottigliamento delle meningi. Spesso sono presenti diverse bande di dura madre che restringono il forame magno e l'arco posteriore dell'atlante. In casistiche chirurgiche sono state riportate aracnoiditi nel forame magno dovute allo sfregamento ripetuto delle tonsille cerebellari erniate contro la leptomeninge e la dura madre. L'aracnoidite è stata confermata negli studi istopatologici postoperatori e si pensa aumenti con l'aumentare dell'erniazione delle tonsille.

*Cervello:* Nel Chiari 1 non vi sono anomalie cerebrali associate. L'unico difetto osservato a volte è l'assottigliamento del bulbo e la perdita di strati nelle tonsille cerebellari erniate; Queste evidenze non sembrano avere implicazioni cliniche.

Non esiste una teoria universalmente accettata che spiega la malformazione di Chiari e le anomalie associate. Esistono anche forme acquisite di erniazione delle tonsille cerebellari: le Chiari 1 e Chiari II tendono ad essere più frequenti nelle donne e, in alcuni sottotipi di Chiari, si sta incominciando ad ipotizzare un fattore ereditario. Due osservazioni fanno ipotizzare un fattore genetico: il riscontro di una associazione del Chiari all'interno di alcune famiglie e la coesistenza di alcune forme di Chiari 1 con altre anomalie genetiche (Klippel-Feil e l'acondroplasia).

Sono state descritte famiglie con più di un membro affetto da Chiari; Milhorat e collaboratori hanno trovato che circa il 12% dei pazienti nella loro serie avevano un familiare stretto affetto da Chiari 1 o da siringomielia. Nonostante tutti questi casi, non è

ancora possibile trarre una conclusione definitiva circa l'ipotesi dell'esistenza di un fattore genetico e circa la presenza di una associazione familiare per questa patologia.

Attualmente sono state proposte diverse ipotesi patogenetiche per il complesso di patologie di Chiari 1 e siringomielia, anche se quella più comunemente accettata ipotizza un fattore meccanico (una fossa posteriore eccessivamente ridotta) e una anomalia nello sviluppo embrionale.

## **MANIFESTAZIONI CLINICHE**

L'insorgenza dei sintomi della sindrome di Chiari avviene nella seconda – terza decade di vita (25-45 anni), anche se si può riscontrare in età più precoce nei pazienti affetti da siringomielia. Di solito i sintomi compaiono in modo insidioso e progressivo. Esiste una alta variabilità clinica fra i pazienti, che va dai pazienti asintomatici ai pazienti con manifestazioni cliniche aspecifiche fino a pazienti con deficit neurologici importanti.

### **Sintomi**

I sintomi possono fluttuare con periodi di aggravamento e remissione. La cefalea sub occipitale è il sintomo più frequente. Il male di testa è localizzato nella regione nucale ed è di natura oppressiva, aumentando con le manovre di Valsalva (tosse, starnuti, torchio addominale). Il male di testa può avere anche caratteristiche non-specifiche oppure essere di tipo tensivo.

Il dolore al collo è frequente ed è caratterizzato dall'assenza di distribuzione radicolare. E' associato a bruciore continuo, sensazione radicata di fastidio nelle spalle, alla nuca, al petto e agli arti superiori. Il dolore al collo solitamente aumenta con le manovre di Valsalva.

Possono essere presenti le vertigini, in particolare le vertigini posizionali, o scatenate da movimenti del capo. Altri sintomi otologici presenti in questi pazienti sono il tinnito e la pressione nelle orecchie (senso di ovattamento). A volte alla valutazione otologica viene riscontrata una lieve perdita neurosensoriale dell'udito con vestibolopatia periferica. Altri sintomi frequenti sono di tipo oculare, spesso negativi all'esame neuro-oculistico. I sintomi oculari più frequenti sono: cefalea retro-orbitale, diplopia, fotopsia, visione offuscata e fotofobia. In casi molto gravi in cui avviene la compressione del midollo spinale o del bulbo, si osservano anche sintomi di coinvolgimento delle vie motorie o sensoriali, o dei nervi cranici inferiori.

Disturbi del sonno correlati con la respirazione sono frequenti nei pazienti con malformazioni delle giunzione cranio cervicale. La malformazione di Chiari 1 dovrebbe essere presa in considerazione quando si effettui una diagnosi differenziale delle apnee centrali del bambino, specialmente quando queste siano associate ad altri segni o sintomi neurologici. Alcuni autori ritengono che la presenza di disturbi del sonno possa essere considerata un sintomo precoce di disfunzione progressiva del tronco encefalico.

### **Segni fisici**

Fenotipicamente il 25% dei pazienti può avere un collo corto. Nei casi associati a siringomielia può essere presente la scoliosi levogira. In questi pazienti il coinvolgimento di diverse strutture nervose può risultare in una varietà di segni fisici:

*Primo motoneurone:* iperriflessia generalizzata, spasticità e riflesso di Babinsky, prevalentemente negli arti inferiori.

*Secondo motoneurone*: atropia, debolezza, fascicolazione, ariflessia, specialmente negli arti superiori.

*Sistema sensoriale*: sindrome centrale del midollo spinale tipica della siringomielia.

*Cervelletto*: nistagmo, atassia, dismetria.

*Nervi cranici inferiori*: sono colpiti nel 15-25% dei casi. Possono essere presenti i seguenti sintomi: paralisi delle corde vocali, debolezza del palato molle, atrofia della lingua, acalasia cricofaringea, ipoestesia facciale, assenza del riflesso della deglutizione (il segno fisico più frequente ad indicare il coinvolgimento dei nervi cranici inferiori).

## **DIAGNOSI**

Il tempo trascorso tra l'insorgenza dei sintomi e la diagnosi delle malformazioni della giunzione cranio cervicale era, prima del 1985, molto più lungo che dopo quell'anno, quando le tecniche di risonanza magnetica si sono diffuse nella pratica clinica. Questo periodo di tempo era comunque più breve nei casi pediatrici.

La diagnosi di Chiari 1 in pazienti con o senza sintomi viene effettuata utilizzando le tecniche di neuro immagine; la tecnica d'elezione è la risonanza magnetica nucleare (RMN). Questa tecnica può essere impiegata anche per valutare il volume della fossa posteriore e la dinamica del fluido cerebrospinale (CSF). La diagnosi di siringomielia dovrebbe essere effettuata attraverso la RMN dell'intero midollo spinale (cervicale, dorsale e lombare). Le semplici radiografie e la tomografia assiale computerizzata (TAC) sono utilizzate per studiare le anomalie ossee. La TAC cranica è utile anche per verificare la presenza di idrocefalo.

## **TERAPIA**

### **Terapia chirurgica**

I pazienti asintomatici ai quali viene diagnosticata la Chiari 1 senza siringomielia non dovrebbero essere considerati candidati per la chirurgia. Nei casi di Chiari 1 asintomatica con siringomielia i neurochirurghi hanno pareri discordanti. Nei casi sintomatici si dovrebbe considerare il trattamento chirurgico.

All'incirca il 10% dei pazienti con Chiari 1 hanno idrocefalo. Esistono diverse tecniche per trattare questa malformazione, ma tutte prevedono la decompressione a livello di forame magno.

Come per tutte le procedure chirurgiche la decompressione del forame magno nella CM1 non è priva di complicazioni. La maggior parte delle complicazioni riguardano problemi del CSF, che sono solitamente presenti nel 10% dei pazienti. Fra i problemi del CSF vi sono le fistole, la meningite, l'idrocefalo o la progressione della siringomielia. Nell'83% dei pazienti è stato osservato il miglioramento dei sintomi pre-operatori. Fra i sintomi più comuni, nel 12% dei casi con cefalea/dolore al collo e nel 17% dei casi con scoliosi non è stato osservato alcun miglioramento postoperatorio. Il tasso di mortalità, solitamente dovuto ad arresto cardio-respiratorio nell'immediato periodo postoperatorio o dovuto a complicazioni importanti, dovrebbe essere inferiore al 2%.

Dopo l'operazione chirurgica molti pazienti riferiscono un miglioramento della qualità della loro vita. I sintomi che migliorano sono specialmente la cefalea e il dolore al collo, seguiti dai sintomi dovuti alla compressione diretta del cervelletto o del tronco encefalico (disfagia, atassia, nistagmo, diplopia). Al contrario, i sintomi attribuibili alla siringomielia (dolore, scoliosi, perdita di sensibilità) diminuiscono meno frequentemente.

Se la siringomielia persiste, si dovrebbe sospettare una insufficiente decompressione della giunzione cranio cervicale. La siringomielia può ripresentarsi nel 10-20% dei pazienti a causa sia di una decompressione inadeguata che della eccessiva formazione di tessuto cicatriziale che ostacola il flusso del liquor cerebrospinale.

Nella siringomielia post-traumatica alcuni autori, per evitare il blocco del flusso cerebrospinale, preferiscono ripristinare il canale spinale: svuotando la cisti formata o posizionando un catetere di drenaggio nello spazio sub aracnoideo. Altri autori sono a favore di un trattamento conservativo. Nel caso di cisti siringomieliche associate a tumori la riduzione delle cisti viene effettuata rimuovendo il tumore.

## Terapia non chirurgica

### **Analgisia**

Il dolore neuropatico è causato da lesioni delle strutture di giunzione fra base del cervello e cervelletto con il midollo spinale cervicale. Quando si verifica una lesione del sistema nervoso compaiono sintomi diversi, alcuni dovuti alla perdita di funzionalità se il danno è grave e se vi è una interruzione totale del sistema di conduzione del nervo, altri dovuti alla sua irritazione (vedi Tabella 1).

**Tabella 1. Sintomi da perdita di funzione, quando il danno è grave e c'è una totale interruzione della conduzione del nervo. Sintomi da irritazione, quando la lesione è meno grave o la conduzione del nervo non è completamente interrotta**

<i>Sintomi da perdita di funzione</i>	<i>Sintomi da irritazione</i>
<i>Sintomi motori</i>	
Paresi Paralisi	Mioclonia Fascicolazione Spasticità
<i>Sintomi sensitivi</i>	
Ipoestesia Ipoalgesia Anosmia Amaurosi Sordità  Vasodilatazione Ipo/anidrosi Perdita dell'erezione del pelo	Parestesia Disestesia Allodinia Iperalgesia Dolore Fotopsia Tinnito Vasocostrizione Iperidrosi Erezione del pelo
<i>Sintomi del sistema nervoso autonomo</i>	

Possono essere riscontrati sintomi fisici tipici del dolore neuropatico, in particolare:

Allodinia: una risposta dolorosa a sintomi non dolorosi, come lo strofinare la pelle con un batuffolo di cotone o una spugna .

Iperalgesia: una risposta dolorosa eccessiva ad uno stimolo doloroso modesto, come una leggera puntura

La terapia del dolore nel Chiari1/siringomielia è problematica, come in qualunque altra patologia con una incidenza bassa e nella quale vi sono pochi dati scientifici. A causa della ampia variabilità nell'intensità, severità e localizzazione dei sintomi, ogni paziente deve ricevere un trattamento personalizzato. In generale vi sono due tipi di terapia: farmacologica e non-farmacologica.

### *Analgesia farmacologica*

Il dolore neuropatico dovrebbe essere trattato con un approccio multifattoriale usando farmaci che agiscono su diverse componenti del dolore, come l'alterata attività neuronale (anticonvulsivanti e anestetici locali), il potenziamento delle vie inibitorie discendenti (antidepressivi), o l'interessamento di centri dello sviluppo e conduzione delle risposte nocicettive (analgesici). Alcuni di questi farmaci, il loro meccanismo di azione e gli effetti collaterali sono descritti nella Tabella 2.

**Tabella 2. Farmaci usati per controllare il dolore neuropatico e loro meccanismo di azione**

<i>Tipo</i>	<i>Meccanismo di azione</i>	<i>Farmaco</i>	<i>Effetti collaterali</i>
anticonvulsivi	inibizione dell'apertura dei canali voltaggio-dipendenti (canali del calcio o del sodio) e recettori GABA	Carbamazepina Gabapentin Pregabalin Topirano	epatossicità, sonnolenza, affaticamento, atassia, vertigini, problemi gastrointestinali, cefalee, visione oscurata
antidepressivi	inibizione della ricaptazione neuronale di norepinefrina e serotonina	Amitriptilina Duloxetina Venlafaxina	secchezza della bocca, sedazione intensa, affaticamento, riduzione della libido, perdita di peso, nausea, insonnia, cefalea
anestetici locali	inibizione dei canali del sodio sulla membrana cellulare neuronale	Lidocaina Mexiletina	vertigini, aritmia
analgesici	meccanismo di azione mediato da recettori specifici, in particolare blocco dei recettori del sistema nervoso centrale e periferico	Tramadol Dextropropoxifene Buprenorfina Morfina Oxicodone Fentanil Metadone	nausea, vomito, sudorazione, secchezza della bocca, sedazione, vertigini

Tradizionalmente si è considerato che il dolore neuropatico fosse resistente agli analgesici, in particolare agli oppiacei; tuttavia ora si riconosce che vi è una qualche risposta a questi farmaci, anche se meno soddisfacente della risposta al dolore di tipo nocicettivo. Nonostante l'utilizzo di molti di questi farmaci sia supportato da riscontri scientifici osservati dopo trattamento di altre forme di dolore neuropatico, vi sono poche dimostrazioni della loro efficacia nel dolore prodotto da sindrome di Chiari o siringomielia a causa della bassa incidenza di queste patologie e dalla scarsità di studi che valutano un approccio non chirurgico in questi pazienti. Alcuni studi suggeriscono che l'uso di una



combinazione di farmaci, per esempio oppiacei deboli e anticonvulsivanti, potrebbe essere più efficace nel dolore neuropatico e quindi richiedere dosaggi inferiori.

Per anni è stata applicata l'infusione di farmaci per via spinale, tuttavia sulla sua efficacia nel dolore neuropatico esistono poche evidenze e nessuna nella sindrome di Chiari. I sistemi di infusione spinale sono composti da un sistema a pompa da impiantare per controllare la somministrazione dei farmaci, e da un catetere attraverso il quale il farmaco viene infuso direttamente nel fluido cerebrospinale che bagna il midollo spinale. L'impianto di questi elementi consente di effettuare una terapia prolungata senza complicazioni. I farmaci spesso utilizzati con questo sistema comprendono morfina, bupivacaina, clonidina e baclofen.

### *Controllo non farmacologico del dolore*

Se esistono pochi dati a supporto della terapia farmacologica per il dolore, non vi è nessuna dimostrazione dell'effetto di terapie non farmacologiche. Terapie che in questi pazienti potrebbero essere di un qualche giovamento vengono applicate quando falliscono tutte le altre opzioni terapeutiche. Le terapie non farmacologiche sono principalmente basate sulla stimolazione elettrica spinale o periferica.

Quando i sintomi del dolore neuropatico sono localizzati in una regione specifica, come uno o entrambi gli arti superiori o inferiori, la stimolazione elettrica è una potenziale possibilità. La stimolazione spinale si è dimostrata efficace in alcuni tipi di dolore neuropatico, tuttavia non è così per il dolore centrale e non vi è nessuna evidenza di una sua efficacia nei pazienti con sindrome di Chiari. Tuttavia, dal momento che questa terapia non ha effetti collaterali importanti ed ogni effetto collaterale che si dovesse eventualmente manifestare è reversibile, andrebbe presa in considerazione prima di intraprendere altri approcci terapeutici più incerti. La stimolazione periferica è stata utilizzata recentemente per alleviare alcune condizioni. Ad esempio la cefalea refrattaria al trattamento farmacologico è stata trattata attraverso la stimolazione elettrica dei nervi occipitali. Esistono pochi dati sull'efficacia di questa terapia perché è di introduzione molto recente, tuttavia potrebbe essere una opzione terapeutica per la cefalea in pazienti con Chiari 1 nei quali ogni altro trattamento si è dimostrato inefficace.

### **Riabilitazione**

La riabilitazione è una specialità della medicina alla quale accedono i pazienti provenienti sia dai medici generici che dagli specialisti. Pazienti con malformazione di Chiari vengono spesso indirizzati alla terapia riabilitativa dal medico generico per un dolore persistente al collo. Lo specialista scopre la malformazione dopo aver richiesto una risonanza magnetica. Poi viene prescritta una terapia riabilitativa comprensiva di terapia medica, fisioterapia e terapia occupazionale.

La terapia medica comprende l'utilizzo di analgesici, antiinfiammatori e miorilassanti per ridurre i sintomi del dolore, che possono avere un ritmo meccanico o essere di tipo neuropatico.

La fisioterapia viene utilizzata per alleviare il dolore e per preservare la mobilità delle articolazioni della colonna cervicale e delle spalle.

L'obiettivo della terapia occupazionale è quello di fornire al paziente consigli per l'impostazione corretta del movimento articolare allo scopo di ridurre il sovraccarico degli arti superiori e del collo in modo tale da consentire al paziente di continuare la propria attività quotidiana e lavorativa.

## ***Fisioterapia***

Il ruolo della fisioterapia nel processo di riabilitazione è quello di gestire il fisico del paziente.

Considerando le manifestazioni più frequenti, gli obiettivi degli interventi di fisioterapia sono la riduzione del dolore e della spasticità, la normalizzazione del tono muscolare, il miglioramento dell'attività muscolare e della capacità di movimento articolare, la rieducazione dell'equilibrio e delle reazioni ortostatiche come anche il miglioramento dei movimenti della colonna cervicale, della zona dorsale e lombare, degli arti superiori ed inferiori. Vi sono diverse opzioni terapeutiche, metodi di fisioterapia e tecniche utilizzate per alleviare il dolore: termoterapia superficiale e profonda, elettroterapia e massoterapia. Metodi che meritano un commento in quanto sono in grado di alleviare i problemi motori sono la kinesiterapia generale, il trattamento posturale, la kinesiterapia specifica (facilitazione propriocettiva neuromuscolare), l'inibizione-facilitazione degli schemi di movimento, gli esercizi di terapia cognitiva, tecniche di rieducazione dell'equilibrio (rieducazione della sindrome cerebellare), le tecniche di rieducazione dell'andatura, la funzione oro-facciale, l'idroterapia e la balneoterapia.

L'obiettivo della fisioterapia è quello di preservare e/o ripristinare l'autonomia del paziente, ridurre la dipendenza e migliorare la qualità della vita. Il paziente dovrebbe anche considerare alcuni comportamenti ed atteggiamenti e seguirne alcuni evitandone altri.

## ***Terapia del linguaggio***

Le malformazioni cranio cervicali possono provocare disturbi del linguaggio come conseguenza di paralisi, debolezza o scoordinamento delle muscolatura della parola, con disturbi motori e funzionali che influenzano la fonazione, la risonanza, l'articolazione e la metrica.

La parola, la deglutizione, la fonazione e la respirazione sono funzioni che possono essere alterate nelle persone con sindrome di Chiari e siringomielia. Tali funzioni sono parte dell'ambito riabilitativo del foniatra. Nei bambini, oltre ai disordini funzionali citati prima, può essere alterato anche lo sviluppo del linguaggio e l'apprendimento. La terapia del linguaggio ha due tipologie di intervento: preventivo e riabilitativo.

Qualora si verifichi una alterazione, anche lieve, della funzione normale, il paziente e i suoi familiari devono essere informati sulle difficoltà che possono insorgere con il progredire della patologia. È importante effettuare un rafforzamento delle capacità di deglutizione, respirazione, tensione vocale e capacità di lettura per preservare queste funzioni. Se non viene iniziata nessuna riabilitazione, ad un problema se ne può aggiungere un altro. Per esempio, alterazioni della motricità bucco-facciale possono causare non solo anomalie della deglutizione, ma anche della masticazione e della fonazione. Una volta presente la lesione, gli interventi dei terapisti del linguaggio sono palliativi e si indirizzano alle aree nelle quali è stata riscontrata la disfunzione.

## ***Tecniche osteopatiche cranio-sacrali***

L'osteopatia cranio sacrale è un'altra risorsa terapeutica nella gestione della sindrome di Chiari; il suo scopo è quello di attenuare i sintomi e di migliorare la qualità di vita dei pazienti. Nella sua espressione minimale l'approccio terapeutico si fonda su due principi di base: l'integrazione della biomeccanica vertebrale e la normalizzazione della biodinamica tissutale. che, insieme, costituiscono una unità funzionale integrata i cui componenti si influenzano ed interagiscono a vicenda nel sistema cranio sacrale.

I sintomi anatomici e meccanici nella giunzione cranio cervicale tipici della sindrome di Chiari hanno un effetto meccanico di compressione della membrana durale nel suo passaggio attraverso il forame magno. Questo fenomeno contribuisce alla modificazione dei valori idrodinamici di pressione intracranica (ICP) e spiegano l'ampio spettro di sintomi associati alla sindrome di Chiari e che colpiscono gli organi di senso, la sensibilità, la stabilità, l'equilibrio e la motricità.

L'obiettivo dell'osteopatia cranio sacrale è quello di eliminare le restrizioni che si oppongono o che limitano il flusso cerebrospinale per mantenere valori idrodinamici costanti e permettere un sufficiente afflusso a tessuti e nervi per conservare l'integrità omeostatica.

Interventi sulla biomeccanica dell'asse cranio sacrale e sulle restrizioni del tessuto connettivo e sulla matrice extracellulare dove si verificano tutti i processi metabolici, enzimatici e di trasmissione degli stimoli, costituiscono le basi terapeutiche dell'osteopatia cranio-sacrale nella sindrome di Chiari.

## **ASPETTI PSICOLOGICI**

L'essere umano è concepito come un tutt'uno integrato da componenti biologiche e psicologiche in interazione costante con il proprio ambiente. In questo senso, situazioni croniche, come la sindrome di Chiari e la siringomielia determinano un cambiamento nel quale sono coinvolte tutte le componenti della salute di una persona.

L'organizzazione mondiale della sanità (OMS) definisce la salute "uno stato di benessere completo fisico, mentale e sociale" e non soltanto la mancanza di un malessere o di una malattia. Il fatto che nella definizione di benessere entri, oltre al fattore fisico e mentale, anche il fattore sociale, implica che è necessaria una attenzione psicosociale per affrontare un problema di salute come Chiari e siringomielia.

Pertanto, per ogni paziente è necessario un intervento medico e psicologico volto a ridurre l'impatto psicosociale della malattia e migliorare la qualità della vita. In questo contesto, la psicoterapia è un elemento terapeutico che dovrebbe essere considerato obbligatorio nella gestione globale dei pazienti con sindrome di Chiari e siringomielia. Da questo punto di vista, esistono opzioni terapeutiche che riducono l'impatto psicosociale causato dalla malattia e migliorano la qualità di vita del paziente.

### ***Questioni sociali e di salute***

La gestione delle malformazioni cranio cervicali dovrebbe incominciare con un orientamento diagnostico ed una presa in carico del paziente corretti ed adeguati, a partire da una anamnesi medica ed un esame fisico completi. A causa della variabilità delle loro manifestazioni cliniche, queste malformazioni solitamente non vengono diagnosticate dal medico generico, che è la via di ingresso naturale del sistema sanitario. Esse vengono diagnosticate prevalentemente nei centri specializzati oppure nei pronto soccorso, dove il paziente viene visto durante episodi di acutizzazione della malattia, poiché questa condizione è solitamente paucisintomatica o asintomatica negli stadi iniziali.

Solitamente questi pazienti richiedono, oltre ad una diagnosi adeguata, anche piani di cura individuale e un follow-up prolungato della malattia. Questo incarico dovrebbe essere svolto da una équipe preparata dal punto di vista socio-sanitario, che comprenda figure professionali della sanità e dei servizi sociali, con la partecipazione attiva della rete sociale del paziente.

Nell'insieme le responsabilità dei medici di base verso i pazienti con siringomielia o Chiari sono simili a quelle verso qualunque paziente con malattie croniche rare. Dopo la

diagnosi, l'obiettivo è quello di "accompagnare" il paziente, prendersi cura delle sue necessità e dei suoi problemi, e controllare qualsiasi segno di peggioramento delle sue condizioni.

Quindi due fasi possono essere identificate nella relazione fra il medico di base e il paziente con chiari/siringomielia: la fase pre-diagnostica e la fase post-diagnostica.

La fase pre-diagnostica si basa quasi esclusivamente sugli studi di immagine, in questo caso la risonanza magnetica. Questo fatto rende praticamente impossibile la diagnosi di queste patologie da parte del medico di base. I pazienti con sospetto di questa patologia devono essere indirizzati presso una clinica neurologica/neurochirurgica, dove possano essere valutati e la presenza/assenza di queste condizioni possa essere accertata. Una volta effettuata la diagnosi, i pazienti dovrebbero essere rassicurati e, prima di tutto, informati che i loro sintomi sono manifestazioni di una possibile condizione malformativa della giunzione cranio cervicale che in molti casi può essere corretta chirurgicamente. Inoltre il controllo dei sintomi con una terapia farmacologica appropriata è di particolare importanza. Basata principalmente sulla analgesia, nei primi stadi della patologia è importante trattare il dolore in modo adeguato.

Un altro ruolo professionale strettamente vicino a questi pazienti dopo la diagnosi è il fisioterapista. Anche l'assistente sociale costituisce una figura chiave nell'approccio multidisciplinare per la cura di questi pazienti. Per il medico generico l'invio dei pazienti alla cura dell'assistente sociale non dovrebbe essere solo un modo per evitare i problemi all'interno dell'ambiente sociale del paziente, bensì un modo per condividere, con questa figura professionale, il carico di lavoro che la cura di questi pazienti prevede.

Infine, per pazienti non autosufficienti è necessario sviluppare programmi di assistenza domiciliare, compresi il medico di famiglia, infermiere, il fisioterapista e l'assistente sociale. Nonostante questi pazienti costituiscano solo una piccola percentuale della popolazione affetta da questa sindrome, è in questi pazienti che servirebbe un ulteriore sforzo da parte dei medici di famiglia.

### ***Ruolo della comunità***

È importante sottolineare l'esistenza di gruppi di sostegno che formano una rete che ha l'obiettivo, fra gli altri, di diffondere le informazioni sanitarie alla comunità in modo da aumentare la comprensione di questa e di altre patologie, attraverso conferenze, seminari o campagne di informazione a livello locale o generale. La diffusione dell'informazione sulle malformazioni cranio cervicali dal punto di vista della salute e sociale risponde alla necessità spesso richiesta da parte dei membri della comunità, di fare informazione su questa malattia in particolare e sulle malattie rare in generale. L'informazione è da considerarsi il primo passo per insegnare e il punto fondamentale di qualunque programma educativo.

Quest'ultimo consiste nel dare informazioni e addestramento alle figure professionali coinvolte in diversi aspetti della cura del paziente con malformazioni cranio cervicali, in particolare il personale sanitario e sociale (medici di famiglia, specialisti, infermieri, fisioterapisti, logopedisti, psicologi, assistenti sociali, ecc).

### ***Aspetti legali***

Consigliare una persona con malformazione cranio cervicale su aspetti medici e legali può essere molto complicato e dovrebbe essere fatto da personale qualificato e da professionisti con esperienza. Il loro ruolo è quello di dare una informazione aggiornata,

come lo specificare i riferimenti e le indicazioni per altre figure specialistiche, le indagini intraprese e le terapie suggerite.

Come già menzionato questa malattia può essere debilitante e può causare una disabilità totale in alcuni pazienti i quali spesso possono avere bisogno di un supporto legale per richiedere un sostegno economico, un trattamento lavorativo adeguato, per ottenere una invalidità lavorativa e un certificato di invalidità.

Il riadattamento delle posizioni lavorative, i piani di impiego e di promozione, l'inserimento in un ambito lavorativo o il re-inserimento dopo una periodo prolungato di malattia, indipendentemente dalla preparazione del lavoratore e dalla sua competenza professionale, sono diritti in accordo con la legislazione attuale.

## **CONCLUSIONI**

E' importante determinare quali sono le necessità dei pazienti in termini di assistenza sanitaria, sociale, educativa, occupazionale e di relazione, oltre alle necessità derivanti da aspetti di tipo informativo, specialmente all'insorgenza della malattia.

E' di importanza fondamentale per i pazienti ricevere informazioni aggiornate e adeguate da parte dei professionisti che se ne prendono cura, perciò è necessario che le figure sanitarie aumentino le loro capacità di comunicazione e siano in grado di fornire informazioni ai pazienti.

Dal momento che le malformazioni cranio cervicali si presentano con sintomi diversi e che il corso della malattia ha un andamento irregolare, questi sintomi che variano nel tempo sono i fattori che principalmente complicano la tempestività della diagnosi. Pochi medici di base conoscono bene questi tipi di malattie e sono quindi in grado di effettuarne la diagnosi. E' necessario che il personale sanitario, in particolare i medici di base, impari ad identificare i sintomi più caratteristici delle malformazioni più frequenti della giunzione cranio cervicale (Chiari 1 e siringomielia) in modo da formulare un sospetto diagnostico e indirizzare nel modo appropriato i pazienti allo specialista per la conferma diagnostica.

D'altro canto, è necessario che i medici coinvolti nella cura delle persone affette da questa condizione affrontino la cura e il follow-up dei pazienti in modo omnicomprensivo, e che organizzino gruppi multidisciplinari che comprendano tutte le figure professionali che possano aiutare a migliorare la qualità di vita di questi pazienti. In questi gruppi hanno un ruolo particolare i fisioterapisti, i medici specialisti nella riabilitazione, gli specialisti del dolore, gli psicologi, etc.

L'utilità di diverse terapie di supporto dovrebbe essere verificata e queste dovrebbero essere incluse nel ventaglio di servizi offerti dalla sanità pubblica ogni qualvolta ne venga dimostrato un vantaggio per i pazienti.

Infine, un altro aspetto da sottolineare è che la legislazione esistente e le normative dovrebbero essere adattate in modo tale da considerare queste malattie come possibili cause di disabilità e alterata capacità.