



Foglio informativo

a cura della Società Italiana di Neurochirurgia e di
American Association of Neurological Surgeons



American
Association of
Neurological
Surgeons

Le malformazioni di Chiari

Le malformazioni di Chiari sono considerate patologie congenite, sebbene siano state diagnosticate anche forme acquisite. Nel 1890, un patologo austriaco, il professor Hans Chiari, descrisse per la prima volta alcune anomalie del cervello alla giunzione del cranio con la colonna vertebrale. Fu lui a classificarle in base alla gravità in tipo I, II, III e IV. Il termine "Arnold-Chiari" è stato poi applicato alla malformazione di tipo II di Chiari. Di seguito descriviamo queste malformazioni ed anche due patologie ad esse associate, la siringomielia e l'idromielia.

Il cervelletto controlla la coordinazione dei movimenti e si trova all'interno della base del cranio, in quella che viene chiamata la fossa posteriore. Il cervelletto è composto da due metà laterali, o emisferi, e una porzione centrale stretta tra questi emisferi, conosciuta come verme. Lungo la superficie inferiore degli emisferi, ci sono due piccole formazioni ovali chiamate tonsille. Il quarto ventricolo è uno spazio situato di fronte al cervelletto (e dietro il tronco cerebrale) occupato dal liquido cerebro-rachidiano (LCR). Tutte queste strutture si trovano appena sopra il forame magno, la più grande apertura alla base del cranio attraverso il quale il midollo spinale entra e si collega con il tronco cerebrale.

Prevalenza

La prevalenza nella popolazione generale è stata stimata intorno ad un soggetto su 1000. La maggior parte di questi casi è asintomatica. Le malformazioni di Chiari sono spesso rilevate in modo accidentale (cioè per caso) tra i pazienti sottoposti a diagnostica per immagini per motivi non correlati.

Tipi di malformazioni

Malformazione di Chiari di tipo I

Questa malformazione si verifica durante lo sviluppo fetale ed è caratterizzata da uno spostamento verso il basso di oltre quattro millimetri, delle tonsille cerebellari sotto il forame magno nel canale spinale cervicale. Questa dislocazione può bloccare le normali pulsazioni del LCR tra il canale spinale e lo spazio intracranico. Questa forma di malformazione di Chiari può essere associata a siringomielia o idromielia. Viene diagnosticata più comunemente negli adolescenti o negli adulti.

In circa il 30-50% dei casi si riscontrano anomalie della base del cranio e della colonna vertebrale. Queste includono:

- Risalita della porzione superiore della colonna vertebrale all'interno della base del cranio con conseguente compressione del tronco cerebrale
- Unione ossea del primo livello della colonna vertebrale (C1) con la base del cranio
- Unione ossea parziale del primo e del secondo livello (fusione C1 in C2) della colonna vertebrale

- Deformità di Klippel-Feil (unione congenita o fusione di vertebre del rachide cervicale)
- Spina bifida occulta cervicale (difetto osseo nella parte posteriore della colonna vertebrale)
- Scoliosi - presente nel 16-80% dei pazienti con idromielia - specialmente nei bambini con immaturità della colonna vertebrale.

Sintomi

Molte persone con la malformazione di Chiari I non hanno sintomi. Tuttavia, uno o più dei seguenti sintomi possono presentarsi in maniera singola o in associazione. Alcuni dei sintomi sono legati alla presenza di una siringomielia (cavità liquida che si sviluppa all'interno del midollo spinale).

- dolore intenso alla testa e al collo
- mal di testa nella parte posteriore del cranio che peggiora con la tosse, starnuti o spinte
- alterazione della sensibilità per il dolore e per la temperatura nella parte superiore del tronco e delle braccia (come risultato di una siringomielia)
- perdita di forza muscolare nelle mani e nelle braccia
- "drop attacks" - cadute improvvise a terra a causa della debolezza muscolare
- spasticità
- vertigini
- problemi di equilibrio
- visione doppia o offuscata
- ipersensibilità alle luci intense
- Apnea notturna

nei bambini i sintomi possono essere sfumati e non specifici come ipotonia, ritardo motorio, difficoltà di deglutizione / soffocamento / incapacità di crescita e opistotono (ndt, estensione del capo verso la schiena).

Malformazione di Chiari di tipo II

Questa malformazione è caratterizzata dallo scivolamento verso il basso del tronco cerebrale, del quarto ventricolo e del cervelletto nel canale spinale cervicale, nonché dall'allungamento del ponte e del quarto ventricolo. Questo tipo di malformazione si verifica quasi esclusivamente in pazienti con mielomeningocele. Il mielomeningocele è una condizione congenita in cui il midollo spinale e la colonna vertebrale non si chiudono correttamente durante lo sviluppo fetale, causando una patologica apertura posteriore del midollo spinale alla nascita. Altre anomalie associate al mielomeningocele includono l'idrocefalo, anomalie cardiovascolari, l'ano imperforato e altre anomalie gastrointestinali e genitourinarie.

Sintomi

I sintomi associati a una malformazione di Chiari II possono essere causati da disturbi del tronco cerebrale,

problemi legati al mielomeningocele oppure all'idrocefalo. Questi sintomi includono:

- alterazione della dinamica respiratoria, compresi episodi di apnea (brevi periodi di cessazione della respirazione)
- riflesso del vomito diminuito o abolito
- movimenti oculari involontari, rapidi, verso il basso
- perdita di forza di un arto

Malformazione di Chiari di tipo III

Questa malformazione è rappresentata da una forma di disrafismo (incompleta chiusura) nella parte posteriore della testa o del collo con una porzione di cervelletto e/o tronco cerebrale che fuoriesce attraverso questo difetto. Queste malformazioni sono molto rare e sono associate a un alto tasso di mortalità precoce o a gravi deficit neurologici nei pazienti che sopravvivono. Se si decide per un trattamento della malformazione, allora è opportuno procedere alla chiusura chirurgica del difetto la più precoce possibile. L'idrocefalo, che è comunemente presente, deve essere contestualmente trattato con il posizionamento di una derivazione ventricolare.

Sono spesso presenti ulteriori gravi difetti alla nascita che possono richiedere un trattamento più complesso. I neonati con malformazione di Chiari III possono presentare complicazioni potenzialmente letali.

Malformazione di Chiari di tipo IV

Questa malformazione è la forma più grave e la più rara. Il cervelletto non si sviluppa normalmente e possono esserci anche altre malformazioni associate del cervello e del tronco cerebrale. La maggior parte dei bambini nati con questa malformazione non sopravvivono.

Siringomielia / idromielia

Quando il liquido cerebro-spinale forma una cavità o una cisti all'interno del midollo spinale, viene definita come siringomielia o idromielia. Sono alterazioni croniche che coinvolgono il midollo spinale e possono aumentare di volume nel tempo. L'aumento di volume della cavità e del fluido può portare a compressione o distruzione delle fibre nervose del midollo spinale. La siringomielia e l'idromielia possono presentarsi con un'ampia varietà di sintomi, a seconda delle dimensioni e della posizione della siringa. La perdita di sensibilità in un'area del corpo è un sintomo tipico, così come lo sviluppo della scoliosi.

La siringomielia può derivare da diverse cause. La malformazione di Chiari è la principale causa di siringomielia, sebbene il meccanismo diretto non sia ben compreso. Si ritiene che sia correlato all'ostruzione che le tonsille cerebellari discese provocano a livello del forame magno con conseguente alterazione delle pulsazioni del LCR.

La siringomielia può anche comparire come una complicanza di un trauma, della meningite, di un tumore, di aracnoidite o quando vi è una condizione di midollo spinale ancorato. In questi casi, la siringomielia si forma nella sezione del midollo spinale danneggiata da queste condizioni. Poiché sempre più persone sopravvivono alle lesioni del midollo spinale, la diagnosi di siringomielia posttraumatica è in aumento.

L'idromielia è di solito definita come un'anomalo ampliamento del volume del canale centrale del midollo spinale.

Il canale centrale è una cavità molto sottile nel mezzo del midollo spinale ed è parte del normale sviluppo del midollo.

Sintomi

- Scoliosi
- Perdita di sensibilità, specialmente al caldo e freddo
- Debolezza muscolare e spasticità
- Perdita di controllo dell'intestino e della vescica
- Compromissione motoria
- Dolore cronico
- Mal di testa (spesso in concomitanza con la malformazione di Chiari)

Diagnosi

Esistono diversi test che possono aiutare a diagnosticare e determinare l'estensione della malformazione di Chiari e della siringomielia.

- **Risonanza magnetica (RM):** è un test diagnostico che produce immagini tridimensionali delle strutture corporee utilizzando campi magnetici e tecnologia informatica. Può fornire una visione accurata del cervello, del cervelletto e del midollo spinale e aiuta nel definire l'estensione delle malformazioni e a distinguerne la progressione. La RM è di solito il test di scelta quando si vogliono studiare la parte posteriore del cervello e del midollo spinale e fornisce più informazioni rispetto alla TC. Può anche valutare l'entità del blocco del liquido cefalo-rachidiano a livello del forame magno mediante apposite sequenze per lo studio del flusso.
- **Tomografia assiale computerizzata (TAC):** è un test diagnostico che crea un'immagine mediante ricostruzione al computer di raggi X; è particolarmente adatto a definire la dimensione dei ventricoli cerebrali ed escludere un blocco grossolano della circolazione del liquido cefalo-rachidiano. È molto utile per valutare le anomalie ossee alla base del cranio e del canale vertebrale cervicale. È meno efficace per l'analisi del contenuto della fossa posteriore o del midollo spinale.
- **Studio del sonno:** è uno studio che analizza il paziente durante il sonno spontaneo notturno in una stanza in cui è possibile monitorare la respirazione, il russamento, l'ossigenazione e l'attività convulsiva per determinare se vi sia qualche evidenza di apnea notturna.
- **Studio della deglutizione:** Fluoroscopia (utilizzo di raggi X) che permette di evidenziare il processo di deglutizione per determinare se vi è un'anomalia che suggerisce una disfunzione del tronco encefalico inferiore.
- **Potenziale evocato uditivo del tronco cerebrale (BAER):** un test elettrofisiologico per esaminare la funzione dell'apparato uditivo e le connessioni del tronco cerebrale. Questo è usato per determinare se il tronco cerebrale funziona correttamente.
- **Mielografia:** una radiografia del canale spinale dopo l'iniezione di mezzo di contrasto nello spazio subdurale spinale (mediane puntura lombare, ndt); può mostrare la presenza di compressione del midollo spinale o dei nervi ad opera di malformazioni. Questo test viene oggi eseguito meno frequentemente.
- **Potenziali evocati somatosensoriali (SSEP):** è un test diagnostico di elettrofisiologia che attraverso l'utilizzo di una corrente elettrica applicata agli arti

fornisce informazioni sul funzionamento dei nervi periferici, del midollo spinale e del cervello.

Trattamento

Il trattamento delle malformazioni di Chiari e della siringomielia dipende molto dal tipo esatto di malformazione e dall'evoluzione dei sintomi o della morfologia della malformazione stessa.

La malformazione di Chiari I asintomatica non dovrebbe andare incontro ad alcun trattamento chirurgico (questo riguarda la maggior parte dei pazienti con Chiari tipo I). Non ci sono indicazioni per un intervento "preventivo" su questi pazienti. Se la malformazione è definita come sintomatica o causa una siringomielia, di solito si consiglia il trattamento.

Le malformazioni di Chiari II sono trattate se il paziente è sintomatico o se venga riscontrato idrocefalo. In alcuni pazienti viene anche esaminata la possibilità che vi sia un midollo ancorato. In molti bambini portatori di Chiari II che diventano sintomatici, l'inizio e la progressione dei sintomi possono essere gravi e rapidi e ciò richiede un approccio urgente o emergente.

Chirurgia

Il trattamento chirurgico di queste malformazioni dipende dal tipo di malformazione. L'obiettivo della chirurgia è di alleviare i sintomi o interrompere la progressione della siringomielia.

Ci sono molte tecniche diverse di chirurgia in base all'entità della compressione o ad altre anomalie associate. La malformazione di Chiari I può essere trattata chirurgicamente con decompressione ossea e ricostruzione della dura (una membrana spessa che copre il cervello e il midollo spinale) oppure con decompressione ossea e della dura madre aggiungendo una resezione delle tonsille cerebellari. Occasionalmente alcuni pazienti richiedono anche la fusione spinale cervicale (ndt, inserimento di un sistema di bloccaggio del cranio sulla colonna cervicale).

La decompressione viene eseguita in anestesia generale. Consiste nel rimuovere la parte posteriore del forame magno e quasi sempre anche la parte posteriore delle prime vertebre fino al punto in cui terminano le tonsille cerebellari. Ciò fornisce più spazio per il tronco cerebrale, il midollo spinale e le tonsille cerebellari. In alcuni pazienti le tonsille cerebellari vengono chirurgicamente rimosse. Occasionalmente, la cavità siringomielica o idromielica può essere drenata con l'inserimento di un sottile catetere all'interno del midollo. Questo tubo può deviare il liquido dall'interno del midollo spinale allo spazio subdurale oppure essere diretto verso il torace o la cavità addominale. Queste procedure possono essere eseguite nella stessa seduta oppure separatamente.

Il trattamento chirurgico della Chiari II viene eseguito allo stesso modo, ma di solito viene limitato alla decompressione dei tessuti nel canale spinale e senza intervenire sulla parte posteriore del cranio.

Gli obiettivi della chirurgia di Chiari sono la decompressione ottimale del tessuto nervoso e la ricostruzione del normale flusso di LCR intorno e dietro il cervelletto.

Risultati

I benefici della chirurgia dovrebbero essere sempre attentamente valutati rispetto ai rischi. Sebbene alcuni pazienti sperimentino una riduzione dei loro sintomi, non vi è alcuna garanzia che la chirurgia possa aiutare tutti i pazienti. Talvolta il danno al sistema nervoso che si è già verificato non può essere recuperato. Alcuni pazienti operati necessitano di interventi ripetuti, mentre altri potrebbero non ottenere sollievo dai sintomi.

Glossario di termini

Impressione basilare: quando la base del cranio viene spinta all'interno del cranio.

Tronco cerebrale: la porzione del cervello che collega il midollo spinale con il mesencefalo / corteccia, che ospita i controlli di molte funzioni di base come la respirazione, la deglutizione e il movimento degli occhi.

Cavità: un'area aperta o spazio, come un seno, all'interno di un osso.

Canale centrale: una piccola cavità tubolare al centro del midollo spinale, che normalmente non è dilatata.

Cervelletto: la parte del cervello che si trova nella fossa posteriore. È coinvolto nel coordinamento dei movimenti.

Cranio: tutte le ossa del cranio tranne la mandibola.

Dura: il rivestimento che avvolge il cervello ed il midollo spinale.

Disrafismo: Anomalie dello sviluppo nella colonna vertebrale e del dorso, con chiusura incompleta o parziale della linea mediana, come accade in tutte le forme di spina bifida.

Forame magno: l'apertura alla base del cranio attraverso cui passa il midollo spinale.

Idrocefalo: una condizione in cui il LCR si accumula all'interno dei ventricoli (cavità contenenti liquido) del cervello e può aumentare la pressione all'interno della testa.

Midollo allungato: la parte più bassa del tronco cerebrale, situata appena sopra il midollo spinale, all'uscita dal cranio. Garantisce il controllo della respirazione e funzione cardiaca.

Neurocranio: riferito alla parte di cranio che ospita il cervello.

Ponte: parte del tronco cerebrale che collega il midollo allungato e il cervelletto con il mesencefalo.

Fossa posteriore: la cavità nella parte posteriore del cranio che contiene il cervelletto, il tronco cerebrale e i nervi cranici.

Shunt o derivazione: un tubo che drena il liquido cerebrospinale (LCR) verso un'altra cavità corporea.

Spasticità: aumento del tono delle braccia e / o delle gambe, che diventano meno flessibili e più rigide.

Splancocranio: ossa facciali del cranio.

Sutura: il bordo a forma di sega di un osso cranico che funge da giuntura.

Siringomielia ed idromielia: questi termini si riferiscono tutti a una cavità piena di liquido nel midollo spinale.

Tonsille: la parte del cervelletto che sporge nel canale spinale e che può trovarsi in posizione più bassa rispetto alla norma.

Vallecula (del cervelletto): la cavità longitudinale sulla superficie inferiore del cervelletto, tra gli emisferi, in cui riposa il midollo allungato.

Ventricoli: cavità piene di liquido all'interno del cervello. Il LCR è prodotto all'interno dei ventricoli (circa 1 litro al

giorno) e circola attraverso i ventricoli e sopra la superficie del cervello fino ad essere assorbito nelle vene. Se c'è un blocco nel sistema, il fluido può accumularsi e causare l'idrocefalo.

Verme: una struttura che si trova tra i due emisferi del cervelletto; la parte che sporge sopra gli emisferi è chiamata verme superiore; la parte inferiore, incassata tra i due emisferi e che forma il pavimento della vallecula, è il verme inferiore.

La SINch e AANS non sponsorizzano trattamenti, procedure, prodotti o professionisti citati in questa scheda. Queste informazioni hanno solo fine illustrativo e non hanno valore di linee guida, non sono vincolanti per il medico, né possono sostituire in alcun caso il parere di un medico. Sono intese unicamente come informazione per i pazienti. Chiunque desideri consigli o assistenza neurochirurgica specifica si deve rivolgere ad uno specialista del settore.

Tradotto per la **Società Italiana di Neurochirurgia** in accordo con l'**American Association of Neurological Surgeons** dal sito <https://www.aans.org/en/Patients/Neurosurgical-Conditions-and-Treatments>

a cura del dott. **Gianantonio Spena**