

Progetti innovativi per le malattie rare

Storia naturale della malattia di Chiari. Uno studio sulla evoluzione clinica del paziente asintomatico

Barbara Spacca, Manuela Grandoni, Simone Peraio, Federico Mussa, Flavio Giordano, Mirko Scagnet, Regina Mura, Lorenzo Genitori

Centro di Eccellenza di Neurochirurgia Pediatrica, AOU Meyer, Firenze

Abstract

La malattia di Chiari consiste in una protrusione delle tonsille cerebellari oltre il forame magno. Tale condizione può determinare una compromissione neurologica di diversa entità in diretta correlazione con la severità della erniazione stessa e complicarsi con una alterazione della circolazione cerebro spinale di liquor che può esitare nello sviluppo di siringomielia, ossia una dilatazione del canale centromidollare, e, in casi più rari, di idrocefalo, ossia una dilatazione del sistema ventricolare. Tra i segni e sintomi neurologici più frequentemente associati alla malattia di Chiari possiamo riconoscere la cefalea nucale peggiorata dalla manovra di Valsalva e dallo sforzo, le apnee respiratorie centrali, i disturbi della deglutizione, singhiozzo, le parestesie, i deficit di forza ai quattro arti, atassia, epilessia. Tale erniazione può essere sia primitiva sia associata a quadri sindromici malformativi quali la sindrome di Apert e la sindrome di Crouzon.

Lo spettro clinico con cui si presenta è estremamente variabile e include casi asintomatici diagnosticati accidentalmente. La malattia di Chiari è stata recentemente inserita tra le malattie riconosciute come rare. Il suo trattamento è chirurgico. E' importante tuttavia poter riconoscere le forme cliniche asintomatiche non evolutive dalle forme asintomatiche a rischio di evolvere verso un quadro clinico sintomatico o complicato da disturbi della circolazione liquorale. Quelle nel primo gruppo meriteranno evidentemente solo una osservazione clinica mentre le altre sono meritevoli di trattamento chirurgico.

Lo studio in atto consiste nello studiare retrospettivamente e prospettivamente i pazienti giunti alla nostra osservazione con diagnosi radiologica di Chiari ma asintomatici alla diagnosi per valutare se esistano dei parametri clinici e/o radiologici predittivi di un aumentato rischio di progressione clinica e/o radiologica che rendano pertanto questi pazienti meritevoli di trattamento chirurgico quando ancora asintomatici distinguendoli da quei pazienti che invece non presenteranno un quadro evolutivo e pertanto non andranno trattati chirurgicamente.

La nostra attuale casistica consiste di 434 pazienti osservati per Chiari non legato a forme sindromiche nel corso di 15 anni. Tra questi 106 erano asintomatici alla presentazione e costituiscono il gruppo di studio attualmente pari al 24,5 % del totale.