MALFORMAZIONE DI CHIARI (CM)

La **Malformazione di Chiari di tipo 1** (anche conosciuta come Sindrome di Chiari o Arnold-Chiari) è una malformazione, generalmente congenita, in cui la parte inferiore del cervelletto (le tonsille cerebellari) scende al di sotto della scatola cranica comprimendo il midollo spinale e ostacolando il normale flusso del liquido cerebro-spinale (liquor).

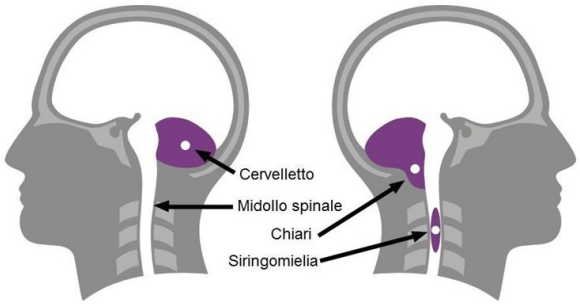
La **Malformazione di Chiari di tipo 1,5** coinvolge anche il tronco encefalico ed è definita "complex" se sono compresenti anomalie a livello della giunzione craniovertebrale e della colonna cervicale.

La **Malformazione di Chiari di tipo 0** presenta l'obliterazione della cisterna magna e/o la presenza di una fossa cranica posteriore di dimensioni ridotte, le tonsille cerebellari a livello del forame magno e una Siringomielia cervicale.

La **Malformazione di Chiari di tipo 2**, più grave delle precedenti, è associata alla spina bifida.

Sintomi

I sintomi più comuni della Chiari sono: un forte mal di testa che origina nella parte posteriore del capo e peggiora in occasione di starnuti, colpi di tosse o sforzi fisici; dolore a collo e spalle; dolore, debolezza e parestesie agli arti; problemi di equilibrio; difficoltà nel compiere movimenti fini con le mani, stanchezza, difficoltà di concentrazione e di memoria, problemi di vista e di udito, vertigini, tachicardia. In alcuni casi: difficoltà a deglutire, apnee notturne, cadute per cedimento improvviso delle gambe.
La dimensione della malformazione non è necessariamente correlata alla gravità dei sintomi.



Individuo senza CM+SYR Individuo con CM+SYR

DIAGNOSI DI CM E SYR

CM1 e SYR sono diagnosticate tramite risonanza magnetica e un esame neurologico.
La scarsa conoscenza di queste patologie da parte dei medici e la comunanza dei sintomi con quelli di altre patologie rendono la diagnosi difficoltosa e spesso tardiva.
Molto importante è la diagnosi differenziale: in particolare, la CM non deve essere confusa con le discese tonsillari dovute a ipotensione liquorale, ipertensione liquorale, patologie del connettivo; la SYR non deve essere confusa con lesioni midollari di altra natura.

TRATTAMENTO DI CM E SYR

Per CM e SYR non esistono terapie farmacologiche. In presenza di sintomi lievi, si preferisce evitare l'intervento chirurgico, monitorare la situazione e trattare i singoli sintomi con farmaci, fisioterapia, agopuntura, ecc. Se i sintomi sono particolarmente gravi o se la Chiari è associata a Siringomielia, di solito si consiglia un intervento chirurgico di decompressione cranio-cervicale, che comporta la rimozione di una piccola parte del cranio e della prima vertebra cervicale e, nel caso di incisione della dura madre, la sua successiva chiusura con una "pezza".
La Siringomielia post traumatica può essere molto difficile da trattare; a volte l'area colpita viene decompressa, a volte la siringa viene direttamente drenata con uno "shunt" (catetere).

SIRINGOMIELIA (SYR)

La **Siringomielia** è caratterizzata dalla formazione all'interno del midollo spinale di una o più cisti piene di liquor, definite "siringhe". Le cisti esercitano una pressione sulle pareti del midollo, provocando molti sintomi e, a volte, il danneggiamento del tessuto nervoso.
Nella maggior parte dei casi, la Siringomielia ha origine dalla malformazione di Chiari. L'ostacolo alla circolazione del liquor con la conseguente formazione di siringhe può verificarsi anche a diversi livelli della colonna, per un trauma, una stenosi vertebrale, un'ernia discale, uno stato infiammatorio delle meningi, un tumore.

La **Siringobulbia** comporta la presenza di siringhe all'interno del bulbo e presenta sintomi particolarmente gravi a causa del coinvolgimento dei centri nervosi deputati alla respirazione e alla deglutizione.

La **Idromielia** comporta la dilatazione del canale centrale del midollo spinale ed è solitamente asintomatica.

Sintomi

I sintomi della Siringomielia non dipendono tanto dalle dimensioni della siringa quanto dalla forma e dall'ubicazione della cavità. I più comuni sono: dolori, mancanza di sensibilità (specialmente al caldo e al freddo), parestesie, rigidità muscolare, debolezza, spasmi, difficoltà motorie, stanchezza, perdita di controllo di vescica e intestino, sudorazione anomala.
In alcuni pazienti la Siringomielia può portare a gravi danni neurologici, fino alla paraplegia. Per contro, alcune persone possono essere asintomatiche o avere solo sintomi lievi.

La **MALFORMAZIONE DI CHIARI** e la **SIRINGOMIELIA** sono due patologie neurologiche che colpiscono il cervelletto e il midollo spinale. Considerate rare, sono in realtà molto più comuni di quanto non si ritenesse fino a pochi anni fa, quando la risonanza magnetica non aveva la diffusione attuale.
Possono presentarsi in **forme molto diverse** e con diversi livelli di gravità, dal più lieve, compatibile con una vita normale, fino al più invalidante.
La Malformazione di Chiari e la Siringomielia possono essere complicate da diverse **patologie associate**, fra cui: midollo ancorato, scoliosi, ipertensione endocranica, idrocefalo, malformazioni della cerniera cranio-cervicale e sindromi genetiche.

AISMAC APS-ETS è la prima associazione italiana delle persone affette da malformazione di Chiari, siringomielia e patologie correlate.

Fondata nel 2005, AISMAC si impegna da sempre a:

- dare ascolto, sostegno e informazioni ai pazienti e alle loro famiglie,
- raccogliere e diffondere informazioni sulle patologie, sulle terapie, sui centri di cura, sui diritti dei pazienti,
- sostenere progetti clinici, formativi e di ricerca,
- sensibilizzare le istituzioni e l'opinione pubblica sulle problematiche e le esigenze delle persone affette da Chiari, Siringomielia e condizioni correlate.

AISMAC è affiliata a Uniamo – Federazione Italiana Malattie Rare, Eurordis – European Organisation for rare Diseases, Associazioni in Rete di Fondazione Telethon.

AISMAC
ASSOCIAZIONE ITALIANA SIRINGOMIELIA E ARNOLD CHIARI

MALFORMAZIONE DI CHIARI

SIRINGOMIELIA

Associazione Italiana Siringomielia e Arnold Chiari
Assoc. di Promozione Sociale-Ente del Terzo Settore
Corso Galileo Galilei 38 - 10126 TORINO
C.F. 94051200015
info@aismac.org - www.aismac.org