



Diagnosi neurologiche nell'adulto con malformazione di Chiari e siringomielia: indicazioni e controindicazioni al trattamento

Arianna Braccia

Definizione e cenni epidemiologici

Ectopia tonsillare non acquisita

Siringomielia: Cavità longitudinale intra-midollare singola o multipla contenente liquor

Proporzione variabile dei pazienti con CM1 sviluppa siringomielia (35-75%)

La sua formazione è più probabile in pazienti con anomalie della cerniera atlo-occipitale e angolo basale $> 135^\circ$

Localizzazione più frequente: C2-C4

CM1 e siringomielia è una condizione sintomatica nel 60% dei casi

Siringomielia con clinica compatibile: principale determinante chirurgico

Presentazione clinica

- Cefalea tipica
 - Segni cerebellari
 - Disfunzioni bulbari
- } Sindrome di Chiari
- Sintomi sensitivi
 - Sintomi autonomici
 - Segni motori: alterazioni dei fasci piramidali
- } Siringomielia
(Progressione)

Cefalea tipica

Fenotipo clinico più specifico di sindrome di Chiari 1

- Localizzazione: prevalentemente occipitale o suboccipitale, talvolta irradiata
- Trigger: tosse, starnuti, risata, sforzo fisico, spostamento del capo
- Durata: breve (secondi/minuti)
- Qualità: dolore intenso trafittivo o pressorio

Segno clinico di:

- Ostruzione del flusso liquorale nel forame magno
- Maggiore affollamento della FCP

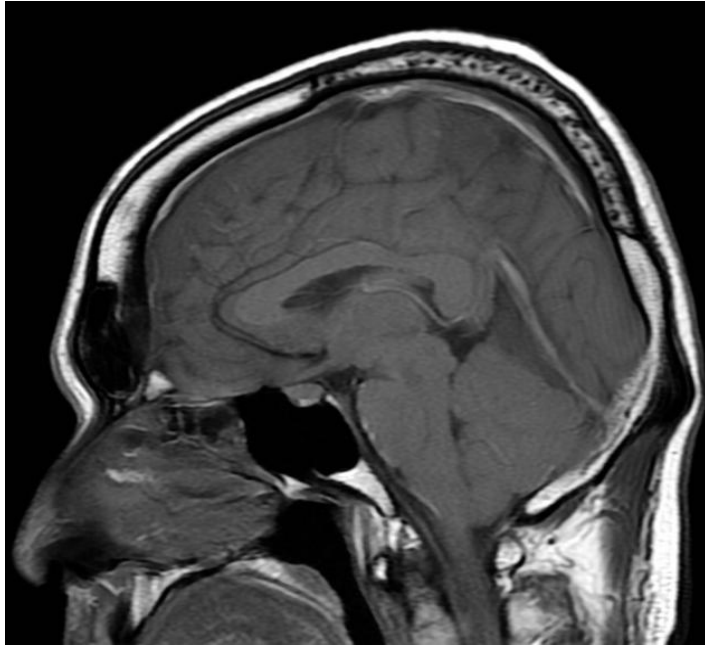
Alta probabilità di miglioramento post-chirurgico

> [Cephalalgia](#). 2022 Aug;42(9):879-887. doi: 10.1177/03331024221079296. Epub 2022 Mar 2.

Headache characteristics and postoperative course in Chiari I malformation

Dennis C Thunstedt ¹, Michael Schmutzer ², Matthias P Fabritius ³, Jun Thorsteinsdottir ², Mathias Kunz ², Ruth Ruscheweyh ¹, Andreas Straube ¹

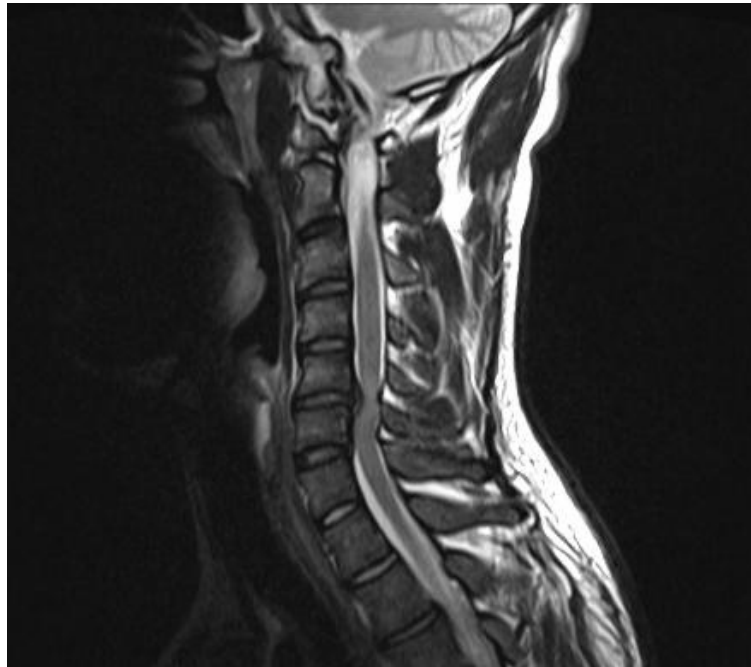
Cefalea tipica - diagnosi differenziale



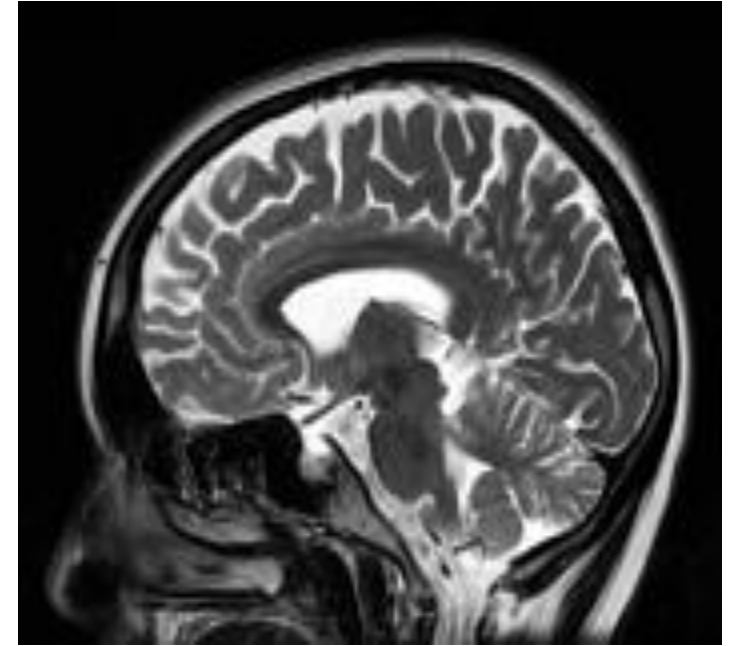
Ipotensione liquorale

Nevralgia occipitale

Cefalee primarie



Patologia cervicale



Ipertensione intracranica

Altre malformazioni

Cefalea tipica - gestione farmacologica



La cefalea tipica è una forte indicazione chirurgica

Non evidenze robuste sul ruolo di acetazolamide nell'adulto

Possibile supporto diagnostico in casi dubbi

Agisce a livello renale e SNC

Riduce produzione di liquor

Dosi crescenti fino a 500 mg/die

Effetti collaterali

[Case Reports](#) > [Pediatr Neurosurg.](#) 2021;56(4):328-333. doi: 10.1159/000515883.

Epub 2021 May 17.

Preoperative Acetazolamide Challenge in Pediatric Chiari I Malformation

Vincent Rossi^{1 2}, Scott Wait^{1 2}, Sarah Jernigan^{1 2}, Mark Van Poppel^{1 2},
Deborah Pfortmiller¹, Daniel Zeitouni³, Martin M Henegar^{1 2}

Sintomi sensitivi

Fibre del tratto spino-talamico laterale con impatto sulla sensibilità termo-dolorifica

Deficit sensitivo limitato ai dermatomeri colpiti

Fibre afferenti sensitive/interneuroni spinali sensitivi

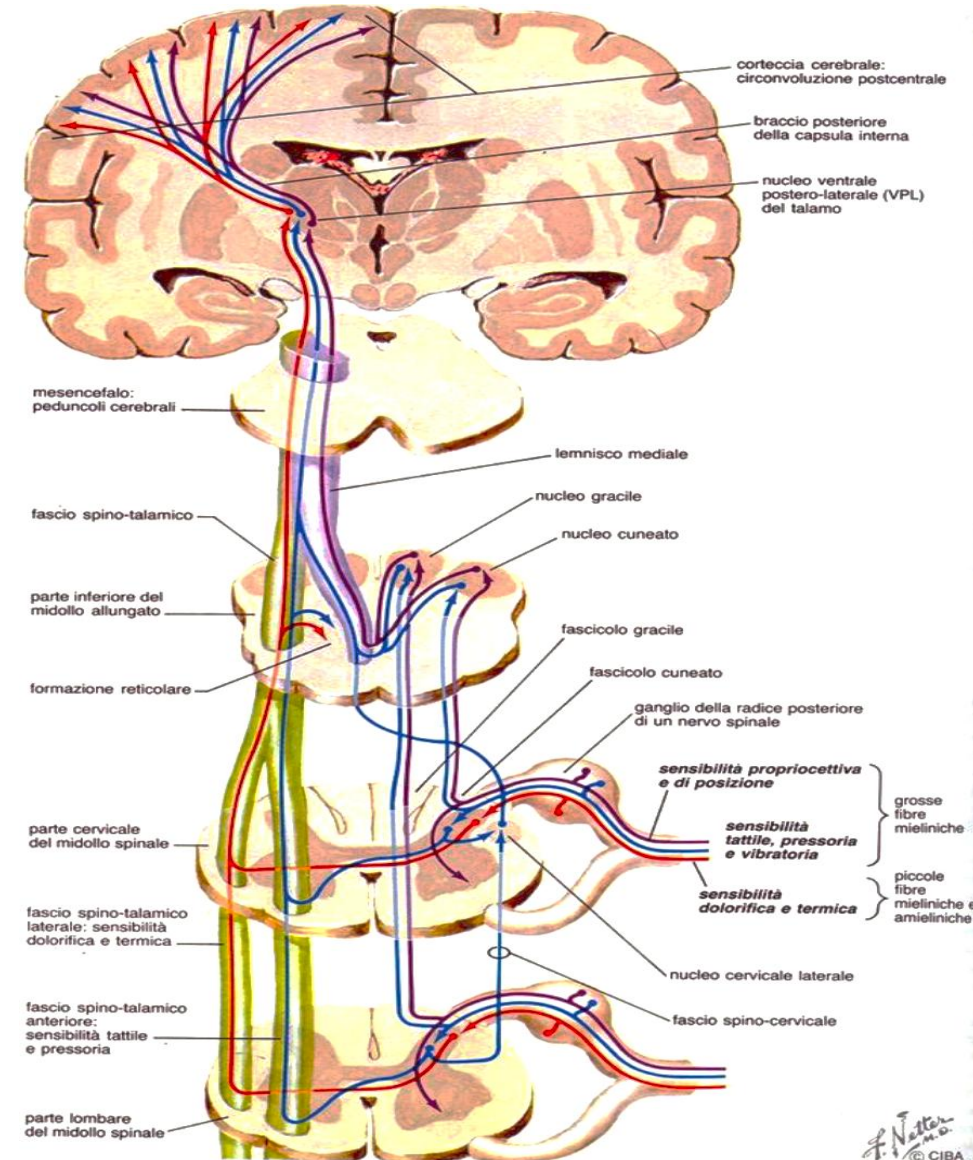
Parestesie e dolore neuropatico

Fibre del tratto spino-talamico ventrale con impatto sulla sensibilità tattile superficiale

Ipoestesia tattile superficiale

Cordoni posteriori

Alterazioni della sensibilità profonda



Sintomi sensitivi- diagnosi differenziale e gestione

Possibili condizioni concomitanti:

- Radicolopatie compressive (ernie, stenosi foraminali)
- Neuropatie periferiche (carenziali, infiammatorie)

Trattamento farmacologico:

- Modulatore canali del calcio: Gabapentin/pregabalin
- Antidepressivi triciclici o SNRI
- Analgesici

La decompressione chirurgica precoce migliora i sintomi

CLINICAL STUDIES

Dysesthetic Pain in Patients with Syringomyelia

Milhorat, Thomas H. M.D.; Kotzen, Rene M. M.D.; Mu, Harrison T.M. M.D.; Capocelli, Anthony L. Jr. M.D.; Milhorat, Robert H. B.S.M.E.

[Author Information](#) ✓

Neurosurgery 38(5):p 940-947, May 1996.

Indicazioni chirurgiche

CM1--> Intervento chirurgico se sintomi

Chiari 1 + siringomielia--> Intervento chirurgico raccomandato

Elementi di supporto:

- Quadro sintomatico
- Siringomielia olomidollare con aspetto eccentrico
- Progressione radiologica
- PESS, BAEP, polisonnografia patologici (Utili anche come “punto zero”)

Chirurgia preferibile: Decompressione con plastica durale

Timing di valutazione del risultato: 2 anni

Indicazioni chirurgiche

> [World Neurosurg.](#) 2017 Aug;104:213-219. doi: 10.1016/j.wneu.2017.04.082. Epub 2017 Apr 21.

Chiari Malformation Type 1: A Systematic Review of Natural History and Conservative Management

[Benjamin Langridge](#)¹, [Edward Phillips](#)², [David Choi](#)³

Totale circa 700 pazienti (Adulti 550)

Peggioramento 10-30%

Circa 150 con siringomielia

Stabilità 50%

Follow-up medio 2-5 anni

Minore percentuale di miglioramento spontaneo rispetto a casi pediatrici

Discrepanza clinico-radiologica

Indicazioni chirurgiche

> [J Neurol Neurosurg Psychiatry](#). 2025 Nov 13;96(12):1204-1214. doi: 10.1136/jnnp-2025-336023.

Natural history of Chiari I malformation-syringomyelia: longitudinal cohort study

Chenghua Yuan^{1 2 3 4 5}, Yueqi Du^{1 2 3 4 5}, Qingyu Yao^{1 2 3 4 5}, Can Zhang^{1 2 3 4 5},
Lei Zhang^{1 2 3 4 5}, Zhenlei Liu^{1 2 3 4 5}, Kai Wang^{1 2 3 4 5}, Wanru Duan^{1 2 3 4 5},
Zuowei Wang^{1 2 3 4 5}, Xingwen Wang^{1 2 3 4 5}, Gao Zeng¹, Hao Wu^{1 2 3 4 5},
Zan Chen^{1 2 3 4 5}, John D Heiss⁶, Jian Guan^{7 2 3 4 5}, Feng-Zeng Jian^{7 2 3 4 5}

156 pazienti

55 pazienti su 156 peggiorano

Sintomi considerati "lievi" (scala JOA)

Fattori di rischio di peggioramento:

Follow-up fino a 30 anni

- OSAS
- Mancata riduzione della siringomielia
- Segni piramidali

Definizione outcome: peggioramento clinico

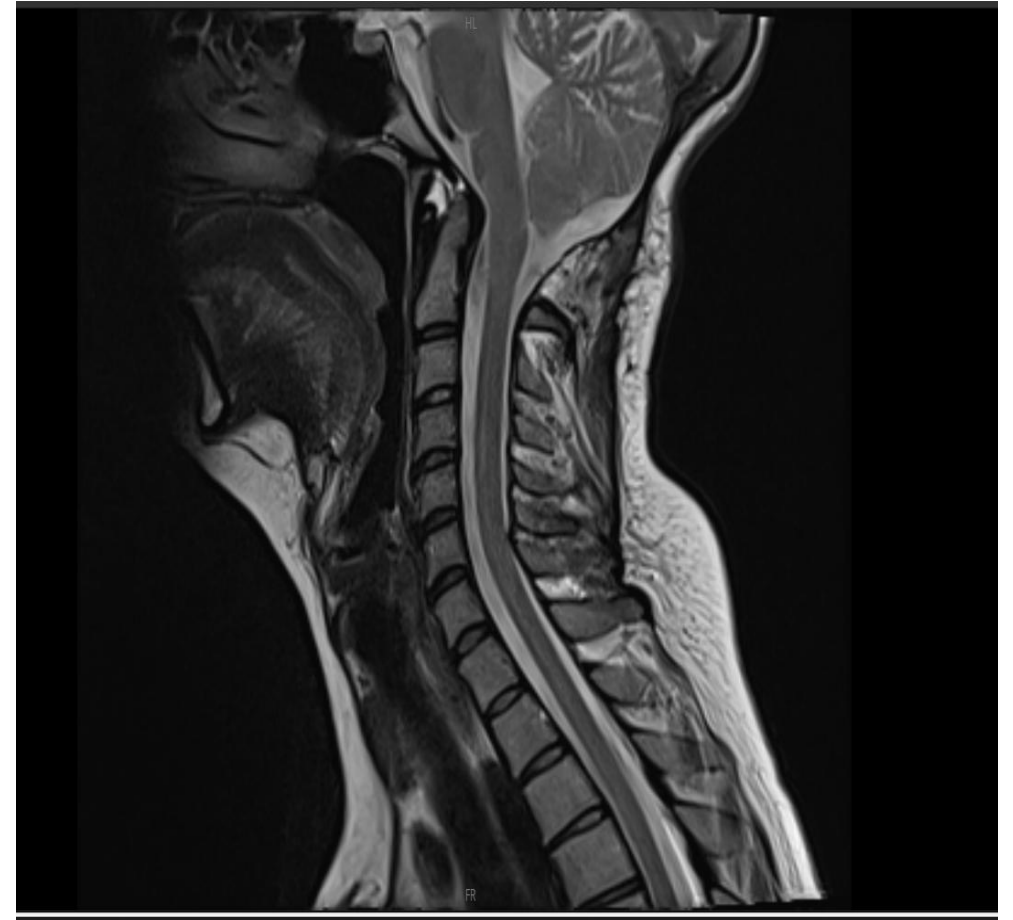
Casi clinici

Nistagmo, atassia, disfagia



1 anno dopo

Sintomi risolti



Casi clinici

19 anni, cefalea sporadica



Chirurgia

Conclusioni

Pazienti con CM1 e siringomielia hanno clinica eterogenea

La clinica e la radiologia guidano la decisione terapeutica

La presenza di siringomielia è una forte indicazione a chirurgia

Fondamentale monitoraggio clinico e radiologico regolare

La gestione multidisciplinare del paziente permette di ottimizzare timing chirurgico

Grazie!

Domande?

