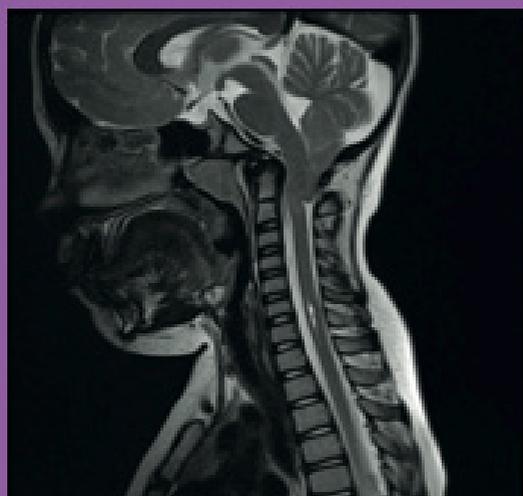




Associazione Italiana Malformazione di Chiari Child



## Protocollo diagnostico terapeutico per "La Sindrome di Arnold-Chiari"



In copertina:

Risonanza Magnetica di un paziente pediatrico con AC1 e piccola cavità siringomielica

*Se soltanto una persona leggendo queste righe si sentirà meno sola e meno impaurita, Aima-Child avrà raggiunto il suo scopo.*

*In termini medici, la Chiari viene definita come una rara e congenita malformazione della fossa cranica posteriore; qualsiasi chiariano potrà dirvi, però, che la Chiari è altro, è un mantello di dolore che avvolge, un pensiero fisso che non ti molla mai. Ci auguriamo che la lettura di queste pagine possa rischiarare il lato oscuro di questa patologia.....*

( dal libro "Il lato oscuro del Chiari " )

**Simona Pantalone Ielmini**

## **Presentazione:**

AIMA-Child: Associazione Italiana malformazione di Arnold-Chari Child Onlus.

AIMA-Child nasce nel novembre del 2008 con due obiettivi principali:  
- creare un punto di riferimento per i piccoli pazienti affetti dalla patologia di Chiari e per le loro famiglie;  
- cercare di essere un ponte tra i pazienti, le famiglie e tutti i loro medici curanti.

AIMA-Child si propone di collaborare con la classe medica per cercare di promuovere l'assistenza ai pazienti: per questo l'Associazione ha partecipato alla stesura dei Percorsi Diagnostici Terapeutici Assistenziali (P.D.T.A.), che sono stati realizzati dalla Regione Lombardia nel 2009.

Regione Lombardia ha dato inizio ad un nuovo progetto di aggiornamento su 50 malattie rare tra cui la Sindrome di Arnold-Chiari.

Sulla scia di questo importante documento, che ha visto la luce grazie alla collaborazione di un gruppo di lavoro coordinato dalla Dr.ssa Redaelli, Direttrice dell'unità spinale dell'Ospedale di Niguarda e composto da diversi medici, l'Associazione ha ritenuto importante realizzare un protocollo, sempre con l'appoggio dei componenti del comitato scientifico, con l'obiettivo di:

- fornire alle famiglie un' indicazione generale sul percorso diagnostico –tepu-  
tico e assistenziale che dovranno affrontare dopo avere appreso la diagnosi di Sindrome di Arnold-Chiari.

- fare comprendere ai medici di base ed ai pediatri che non conoscono a sufficienza la patologia che cosa è la sindrome di Arnold- Chiari e la sua complessità, fornendo un supporto, a livello nazionale, che possa essere d'aiuto nella gestione dei pazienti.

Per questo l'Associazione si riserverà di divulgare al massimo questo documento.

Simona Pantalone Ielmini  
Presidente AIMA-Child onlus

## **Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale (P.T.D.A.)**

La Regione Lombardia ha realizzato tra il 2008 e il 2010 un progetto che prevede la rivalutazione e la stesura di nuovi Percorsi Diagnostici Terapeutici e Assistenziali (PDTA) corrispondenti ad un primo gruppo di malattie rare, tra cui LA MALFORMAZIONE DI CHIARI.

In riferimento alla riunione del sottogruppo di lavoro dedicato ai PDTA del 29 febbraio 2008, in occasione del Convegno organizzato dalla Regione per la Prima Giornata Europea delle Malattie Rare, richiamato nella riunione del Gruppo di Lavoro Regionale dell'11 luglio 2008 (G.d.L.M.R), e' stato ripreso in esame l'elenco delle malattie rare di cui gli specialisti presenti si erano resi disponibili alla stesura del PDTA stesso.

Il PDTA include i seguenti aspetti :

- criteri diagnostici;
- specialisti coinvolti nella diagnosi;
- modalità diagnostica: (esami strumentali, di laboratorio, test genetico ecc.);
- modalità di prescrizione delle terapie e dell'eventuale stesura dei progetti riabilitativi individuali (ex D.G.R. VIII/3111 del 01 agosto 2006), contenente i criteri clinici per afferire ai LEA riabilitativi;
- modalità di follow-up e collegamento con i Presidi della rete territoriale e con i servizi della ASL territorialmente competente;

Il PDTA è quindi uno strumento indispensabile per la presa in carico del soggetto affetto da malattia rara e del suo contesto socio-familiare. La realizzazione di un PDTA consiste nell'identificare la sequenza degli atti diagnostico-terapeutici da effettuare per raggiungere obiettivi di salute, definiti a priori, attuando percorsi caratterizzati da livelli di efficienza e di efficacia ottimali. Benché dall'applicazione del PDTA ci si aspetti un significativo miglioramento nell'approccio alle malattie rare, si può facilmente capire come, accanto al percorso che porta alla definizione della patologia, è indispensabile un successivo iter assistenziale e di follow-up che deve essere gestito dall'esperto di quella specifica malattia. Il tutto anche con il supporto di una rete di specialisti per le diverse complicanze. E' infatti indubbio che un paziente tanto complesso deve essere monitorato periodicamente per la potenziale insorgenza di svariate e differenti complicanze mediche, secondo le linee guida già disponibili per numerose malattie rare.

Questa presa in carico del paziente con malattia rara, presuppone però alcune scelte strategiche essenziali che possano permettere all'esperto di MR di svolgere con profitto il suo gravoso compito.

Il gruppo di lavoro che si è occupato del P.D.T.A. della Sindrome di Arnold-Chiari ha a capo la Dr.ssa Tiziana Redaelli, Direttrice dell'Unità Spinale dell'Ospedale di Niguarda di Milano, ed è così composto:

### **Gruppo di Lavoro P.D.T.A. sindrome Arnold-Chiari**

- Dr.ssa Redaelli: Responsabile Unità Spinale Ospedale Niguarda di Milano
- Dr.ssa Onofri: Neuropsichiatra presso l'Unità Spinale Ospedale Niguarda di Milano
- Dr.ssa Cislaghi: Neurologa presso l'Ospedale Sacco di Milano
- Dr. Osio: Neurologo presso l'Ospedale Sacco di Milano
- Dr. Sganzerla: Neurochirurgo presso l'Ospedale San Gerardo di Monza
- Dr. Giussani: Neurochirurgo presso l'Ospedale San Gerardo di Monza
- Dr.ssa Valentini: Neurochirurgo presso l'Istituto Besta di Milano
- Dr.ssa Saletti: Neurologa presso l'Istituto Besta di Milano
- Dr.ssa Lanterna: Neurologa presso gli Ospedali Riuniti di Bergamo
- Dr. Rossi: Neurochirurgo presso gli Ospedali Riuniti di Bergamo
- Dr. Piazza: Neuropsichiatra-infantile presso l'Istituto Neurologico Mondini di Pavia
- Dr.ssa Verri: Neurologa presso l'Istituto Neurologico Mondini di Pavia
- Dr.ssa Del Ponte: Neonatologa presso l'Istituto Neurologico Mondini di Pavia
- Dr.ssa Romanella: Neuro-riabilitazione presso Medea, Associazione Nostra Famiglia di Bosisio-Parini
- Dr.ssa Grasso: Neuro-riabilitazione presso Medea, Associazione Nostra Famiglia di Bosisio-Parini

### **Consulente esterno di neurochirurgia:**

Dr. Talamonti Giuseppe, della Clinica neurochirurgica dell'ospedale Niguarda di Milano.

La Regione Lombardia ha dato la possibilità alle associazioni di riferimento di collaborare insieme al gruppo di lavoro; AIMA-Child è stata l'unica associazione che ha partecipato a tutti gli incontri contribuendo alla stesura del documento finale.

Come si può vedere alcuni medici di questo gruppo di lavoro collaborano da svariati anni con la nostra Associazione; per questo abbiamo pensato insieme di realizzare, partendo da questo documento, un protocollo relativo alla sindrome di Arnold-Chiari.

# **Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a:**

## **CHIARI MALFORMAZIONE DI Codice esenzione RN0010**

**Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia  
delle malattie rare ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279**

### **Definizione**

La malformazione di Chiari (Chiari malformation - CM) è una anomalia della fossa cranica posteriore caratterizzata dalla erniazione delle tonsille cerebellari attraverso il forame magno. La CM può essere associata ad altre condizioni patologiche, quali il mielomeningocele, la siringomielia, la spina bifida occulta, l'idrocefalo, la scoliosi, la Sindrome di Klippel-Feil, l'impressione basilare ecc. Si distinguono 3 tipi principali di CM, che hanno un quadro clinico diversificato per:

- 1) tipo di malformazione,
- 2) età d'esordio,
- 3) patologie associate.

In generale i segni ed i sintomi neurologici associabili alla CM sono conseguenti a sofferenza cerebellare (opistotono, atassia, vertigini e nistagmo), ad alterazione della circolazione liquorale con dissociazione della pressione liquorale cranio-spinale (cefalea da sforzo e rigidità nucale), a fenomeni di compressione sulle strutture del tronco cerebrale e sui centri neurovegetativi (apnee notturne e aritmie cardiache), ad interessamento dei nervi cranici (disfagia, disfonia, stridore laringeo da paralisi delle corde vocali, paresi della muscolatura estrinseca oculare, ipoacusia), a segni di compressione midollare (disturbi di forza e sensibilità, spasticità, perdita della motilità fine, disfunzioni sfinteriche). Inoltre, se sono presenti le condizioni patologiche associate, si possono avere: ipertensione endocranica (per idrocefalo), sindrome midollare con tipica anestesia sospesa ed ipotrofia muscolare correlate col livello (per siringomielia), deformità del rachide con ripercussioni sulla statica corporea, la postura, la ventilazione polmonare e il trofismo cutaneo (per scoliosi), deficit neuromotori, sensitivi, della sfera urogenitale se mielomeningocele associato e correlati al livello di lesione.

## Classificazione

**-Tipo I (o malformazione di Chiari I o CM I):** è definita radiologicamente dalla erniazione di una od entrambe le tonsille cerebellari oltre il forame magno ( $> 5$  mm) oppure dalla posizione borderline delle tonsille ( $< 5$  mm oltre il forame magno) soprattutto se associata a siringomielia o "kinking" cervico-midollare. Si tratta di una condizione ad eziopatogenesi multifattoriale: nella maggior parte dei casi si ritiene sia il risultato di una fossa posteriore congenitamente piccola; la presenza di casi familiari (10-15% dei casi) suggerisce una componente genetica; vi è inoltre evidenza che alcune condizioni, come ad esempio l'ipotensione endocranica, possano portare allo sviluppo di una CM I acquisita. Sebbene si presenti per lo più in forma isolata, la CM I può essere associata ad anomalie della giunzione cranio-spinale (assimilazione atlanto-occipitale, platibasia, invaginazione basilare), ed occasionalmente ad altre condizioni patologiche quali craniostenosi, collagenopatie o malformazioni cerebrali (stenosi acuedotto, agenesia corpo calloso, pachigia, microgia, eteroplasia ed altre anomalie di sviluppo corticale) con ritardo mentale ed epilessia. Le tonsille cerebellari erniate possono occludere gli spazi subaracnoidei a livello del forame magno e disturbare la circolazione liquorale nel compartimento spinale e cranico con la conseguente possibile formazione di siringomielia (20-85% dei casi), mentre più raramente possono essere responsabili di idrocefalo (6-25%) per occlusione degli outlets del IV ventricolo. La CM I può rimanere asintomatica ed essere rilevata incidentalmente, o manifestarsi con sintomi e segni correlati alla compressione delle strutture nervose e/o all'ostacolo della dinamica liquorale a livello della giunzione cranio-cervicale, o alla siringomielia associata.

La sintomatologia esordisce più frequentemente in età giovane-adulta, ma vi sono sempre maggiori evidenze di CM I sintomatica anche in età pediatrica. La malattia si manifesta in genere in modo lento e progressivo; nel 25% dei casi circa, l'esordio o il rapido peggioramento sono associati ad eventi traumatici, quali un colpo di frusta od un trauma cervicale diretto o cranico. Il sintomo più comune è rappresentato dal dolore, usualmente occipitale o cervicale posteriore, spesso indotto od esacerbato dalle manovre di Valsalva. Nei bambini in età non-verbale, dopo la completa ossificazione delle ossa del cranio, il dolore si può presentare con irritabilità, pianto e posture in opistotono. Altri sintomi e segni, che si presentano in genere in modo intermittente, sono rappresentati da disturbi della coordinazione motoria, tremori, atassia, disturbi oculari (dolore retro-orbitario, fotofobia, diplopia), disturbi oto-neurologici (quali nistagmo, vertigini, oscillopsia, alterazioni dell'equilibrio, tinnito, ipoacusia o iperacusia),

disfunzione degli ultimi nervi cranici con disfagia, apnee notturne, disartria, disturbi del ritmo cardiaco, cardiopalmo. Più raramente si possono presentare sincopi, "drop attacks" e, nei bambini, "cerebellar fits". La maggiore differenza nella presentazione clinica in rapporto all'età, è rappresentata da una maggior frequenza nei bambini di età inferiore a 3 anni, di apnee nel sonno e disturbi oro-faringei con difficoltà di alimentazione, disfagia e stridore, in rapporto alla disfunzione degli ultimi nervi cranici. Quando è presente la siringomielia, che usualmente ha un diametro maggiore in corrispondenza del midollo cervicale, possono manifestarsi sintomi e segni neurologici aggiuntivi quali deficit di forza e/o sensibilità termo-dolorifica, in particolare agli arti superiori distalmente, e scoliosi progressiva per lo più sinistro-convessa (28-40%).

**-Tipo II (CM II):** erniazione delle tonsille cerebellari, del verme e del bulbo, con allungamento del IV ventricolo. Gli emisferi cerebellari sono spesso asimmetrici e appiattiti; il tentorio può essere rudimentale, verticalizzato ed inserito più in basso; sono frequentemente associate malformazioni sopratentoriali. La CM II è sempre associata a difetti del tubo neurale e quasi sempre a idrocefalo (80%). Anche questo tipo è più frequente nel sesso femminile. Nonostante la gravità del quadro radiologico, la maggior parte dei casi può comunque rimanere asintomatica per anni. La sintomatologia, quando c'è, esordisce gravemente in epoca neonatale o nella prima infanzia e più subdolamente in adolescenza.

Esistono 2 distinte sindromi, correlate all'età di insorgenza, che differiscono per sintomi, evoluzione e prognosi: 1. **Sindrome neonatale:** i sintomi compaiono nei primi giorni di vita o, più frequentemente, entro il primo mese; vi è un rapido deterioramento delle funzioni neurologiche con sintomi iniziali correlati a disfunzione dei centri respiratori bulbari, del IX e X nervo cranico. Il sintomo più suggestivo è lo stridor inspiratorio durante il pianto, che può essere debole. Episodi di stridor ed apnea frequentemente preannunciano la compromissione troncoencefalica ed il successivo sviluppo di disfagia o rigurgito nasale, ab ingestis, tetraparesi e opistotono. L'apnea è dovuta alla paralisi bilaterale dell'abduktore della corda vocale (apnea ostruttiva), a disfunzione dei centri respiratori (apnea espiratoria prolungata con cianosi) o ad entrambe le cause. Difficoltà respiratorie sono presenti nel 29-76% dei piccoli pazienti e costituiscono manifestazioni potenzialmente letali della sindrome.

2. **Sindrome infantile-adolescenziale:** esordio più insidioso con episodi sincopali; comparsa di oscillopsia, nistagmo (orizzontale e rotatorio), paralisi dei nervi cranici bassi, deficit di forza e spasticità (tetraparesi spastica), che abitualmente si associano alla contestuale presenza di siringomielia con comparsa di deficit di forza, alterazioni del trofismo e della sensibilità prevalenti agli arti

superiori. "Mirror movements", atassia di tronco e arti, polmoniti ricorrenti ab ingestis, reflusso gastroesofageo, ridotto o assente riflesso della tosse, progressiva perdita di funzioni neurologiche. Evoluzione più lenta, infrequenti crisi respiratorie o rapidi peggioramenti. Nella CM II associata a mielomeningocele sono presenti quadri disfunzionali vescicali di vario grado che riguardano sia la fase di riempimento della vescica e la capacità di mantenimento della continenza, che la fase di svuotamento. Fase di immagazzinamento vescicale: in generale il serbatoio vescicale presenta un quadro di "ridotta compliance" ovvero di incremento pressorio correlato all'incremento del volume urinario con rischio per il mantenimento di una normale anatomia vescicale e con possibilità di ostruzione a valle per il deflusso dell'urina dall'alta via escretrice. Analogamente può essere presente una iperattività detrusoriale neurogena (ovvero la comparsa di contrazioni vescicali non inibite). Tale situazione oltre a essere causa di un patologico incremento pressorio a livello vescicale, è causa di incontinenza in relazione al comportamento della componente sfinterica in genere deficitaria. Fase di svuotamento vescicale: a fronte di una iperattività detrusoriale durante la fase di immagazzinamento dell'urina è presente una acontrattilità o una ipocontrattilità che non permette uno svuotamento vescicale sostenuto da una contrazione detrusoriale mediata dal sistema nervoso autonomo con sinergica apertura degli sfinteri. I quadri descritti sono responsabili di una duplice sintomatologia di incontinenza e ritenzione urinaria causa di deterioramento della funzione renale, della normale morfologia vescicale e di infezioni urinarie recidive; l'approccio a tale problematica prevede un iter diagnostico e terapeutico ben definito secondo le linee guida della International Continence Society che prevedono diagnostica e trattamento di primo e secondo livello. I rischi legati al mancato trattamento della disfunzione comportano una elevata incidenza in termini di morbilità e di mortalità per insufficienza renale legata alla disfunzione del basso tratto urinario.

**-Tipo III (CM III):** è la più rara tra le diverse forme e può essere considerata una "spina bifida cervicale" in cui l'intero cervelletto risulta erniato attraverso un difetto osseo coinvolgente il forame magno, a formare un mielocerebellomeningocele. Si manifesta alla nascita ed è gravata da una prognosi infausta sia per mortalità precoce che per grave disabilità neurologica a distanza. Come nel tipo II è associata a idrocefalo e mielomeningocele. I sintomi della CM III variano a seconda della gravità della malattia; la presenza di encefalocele occipitale è comunque evidente alla nascita e la sintomatologia è sovrapponibile alla sindrome neonatale del tipo II. La mortalità è elevata. A differenza della CM I e della CM II che possono mantenersi asintomatiche, la CM III è sempre sintomatica.

# Epidemiologia

Non esistono in letteratura ad oggi dati relativi alla prevalenza ed alla incidenza della CM.

## Popolazione a cui rivolgersi (criteri d'ingresso)

### Criteri clinici

- Neonati o infanti con episodi ricorrenti di stridor inspiratorio o apnee
- Bambini o adolescenti con sincopi ripetute
- Bambini che lamentano cefalea da sforzo ricorrente
- Giovani adulti (particolarmente se di sesso femminile) con cefalea da sforzo o segni cerebellari
- Bambini/adulti con segni neurologici riconducibili a siringomielia

### Criteri strumentali

- Riscontro ecografico pre-natale di alterazioni fetali cerebrali e midollari correlate alla CM II e alla CM III, oltre al "cranio lacunare"
- Riscontro occasionale alle neuroimmagini di CM

## Procedure diagnostiche: (erogabili in regime R99)

Il riscontro dei sintomi della CM anche potenzialmente minacciosi per la vita, implica l'immediato invio del paziente al Centro di riferimento.

- A. Valutazione neonatologica**, pediatrica, neuropsichiatrica infantile.
- B. Valutazione neurologica**: nell'adulto.
- C. Risonanza Magnetica Nucleare (RMN)** encefalica e midollare: è l'esame d'elezione sia nel bambino che nell'adulto per la diagnosi della CM e delle alterazioni ad essa associate quali idrocefalo, siringomielia, mielomeningocele etc. Nel bambino è quasi sempre indispensabile la sedazione in anestesia generale.
- D. Tomografia Computerizzata (CT scan)**: per la diagnosi delle eventuali anomalie ossee associate a livello della giunzione cranio-spinale, se sospettate attraverso la RMN encefalo.
- E. La RMN Dinamica** per la valutazione del flusso liquorale in fossa posteriore, può essere indicata a completamento della diagnosi.

## **Criteria diagnostici**

**Criteria di diagnosi che si ritiene debbano essere soddisfatti per effettuare un'enzione per malattia rara**

### **Elementi Clinici**

Non applicabile

### **Dati laboratoristici**

Non applicabile

### **Elementi strumentali**

Presenza alla RM encefalo di:

- Erniazione di una od entrambe le tonsille cerebellari oltre il forame magno ( $> = 5$  mm) oppure posizione borderline delle tonsille ( $< 5$  mm oltre il forame magno) se associata a siringomielia o "kinking" cervico- midollare.
- Erniazione oltre il forame magno delle tonsille cerebellari, del verme, del bulbo e del IV ventricolo, associata a difetti del tubo neurale alla RM midollo.

### **Elementi genetici/Biologia molecolare**

Non applicabile

### **Ulteriori elementi (non essenziali per la diagnosi)**

Non applicabile

### **Condizioni cliniche correlate con la patologia in oggetto da non certificare**

Si considerano tali le seguenti patologie isolate o con altra eziologia:

- Idrocefalo
- Siringomielia
- Scoliosi
- Instabilità cranio cervicale
- Sindrome del midollo ancorato
- Disrafismo spinale occulto

## Criteria terapeutici

La CM può essere causa di grande invalidità per il paziente, evitabile o riducibile con una diagnosi ed una presa in carico tempestive.

Una terapia conservativa è indicata sia nei casi asintomatici che in quelli in cui si valuti l'irreversibilità delle alterazioni. Gli obiettivi terapeutici principali sono:

- 1. la riduzione della spasticità: farmaci ad azione antispastica indicati in casi in cui sia presente una spasticità muscolare del collo, dorso e degli arti
  - 2. il controllo del dolore (da lieve ad intenso) con farmaci antiinfiammatori non steroidei, oppiacei, antidepressivi, antiepilettici
  - 3. il trattamento delle disfunzioni dell'area sacrale. Il controllo delle fasi del ciclo minzionale di riempimento e svuotamento ritmico sono frutto di un preciso coordinamento delle funzioni del sistema nervoso centrale e periferico.
- Gli approcci terapeutici specialistici riguardano sia il trattamento dell'iperattività a mezzo di farmaci per via orale, per infiltrazione detrusoriale (tossina botulinica) o a mezzo di impianto di neurostimolatori, sia il trattamento del deficit sfinterico con protesica dedicata.

## Terapie farmacologiche

Terapia	Dosaggio da utilizzare	Criteri per iniziare la terapia	Criteri per terminare la terapia
Benzodiazepine - Clonazepam - Diazepam	Clonazepam: 0,5-8 mg/die; paziente pediatrico 0,1-0,8 mg/Kg/die Diazepam: 5-30 mg/die; paziente pediatrico 0,2- 0,8 mg/Kg/die	Presenza di spasticità/spasmi.	Inefficacia ed effetti collaterali (sedazione).

<b>Terapia</b>	<b>Dosaggio da utilizzare</b>	<b>Criteri per iniziare la terapia</b>	<b>Criteri per terminare la terapia</b>
Miorilassanti -Baclofene -Tizanidina -Dantrolene	Baclofene: 30-100 mg/die; paziente pediatrico 0,3-2 mg/Kg/die Tizanidina: 2-36 mg/die Dantrolene: 25/100 mg/die; paziente pediatrico 0,5 mg/Kg/die (max 100 mg)	Presenza di spasticità. Nota: in casi selezionati il baclofene può essere somministrato anche per via intratecale con pompa d'infusione.	Comparsa di effetti collaterali (in particolare sonnolenza, vertigini, debolezza, malessere generale, stanchezza e diarrea). Inefficacia della terapia.
Tossina Botulinica (Tipo A)	Variabile a seconda delle preparazioni, dei muscoli da trattare e del loro numero. Utilizzabile in età pediatrica sopra i 2 anni.	Spasticità focale con deficit funzionale soggettivo od oggettivo e nella vescica neurologica se non risposta alla terapia farmacologica antimuscarinica. L'obiettivo del trattamento deve essere discusso e concordato con il paziente e deve essere limitato alla risoluzione di uno specifico disturbo. Distonia dolorosa.	Inefficacia comprovata della terapia (resistenza primaria o secondaria). Effetti collaterali.
Antinfiammatori non steroidei -Acido acetilsalicilico	Dosaggio differenziato per intensità di dolore riferito	Controllo del dolore nocicettivo	Ipersensibilità, effetti collaterali, gastropatia

Terapia	Dosaggio da utilizzare	Criteri per iniziare la terapia	Criteri per terminare la terapia
<ul style="list-style-type: none"> <li>-Celecoxib</li> <li>-Diclofenac</li> <li>-Ibuprofene</li> <li>-Indometacina</li> <li>-Ketoprofene</li> <li>-Naprossene</li> <li>-Nimesulide</li> <li>-Paracetamolo</li> <li>-Piroxicam</li> </ul>	Paziente pediatrico: Acido acetilsalicilico: 10-15 mg/Kg/die (max 80 mg/Kg/die) Ibuprofene: 5-10 mg/Kg/die (max 40 mg/Kg/die) Ketoprofene: 0,5-1 mg/Kg/die Naprossene: 2,5 mg/Kg/die Nimesulide: 5 mg/Kg/die Paracetamolo: 40-50 mg/Kg/die		
Oppiacei <ul style="list-style-type: none"> <li>-Morfina cloridrato</li> <li>-Morfina solfato</li> <li>-Buprenorfina cloridrato</li> <li>-Fentanil</li> <li>-Idromorfone cloridrato</li> <li>-Tramadololo cloridrato</li> </ul>	Dosaggio differenziato per età e personalizzato per intensità di dolore riferito	Controllo del dolore acuto e cronico	Ipersensibilità, effetti collaterali
Antiepilettici <ul style="list-style-type: none"> <li>-Gabapentin</li> <li>-Pregabalin</li> <li>-Oxcarbazepina</li> <li>-Lamotrigina</li> <li>-Zonisamide</li> <li>-Carbamazepina</li> </ul>	Dosaggio differenziato per età e personalizzato per intensità di dolore riferito Per Carbamazepina: paziente pediatrico 10- 30 mg/Kg/die	Controllo del dolore	Ipersensibilità, eccessiva sonnolenza

<b>Terapia</b>	<b>Dosaggio da utilizzare</b>	<b>Criteri per iniziare la terapia</b>	<b>Criteri per terminare la terapia</b>
Antidepressivi -Amitriptilina -Venlafaxina -Duloxetina	Venlafaxina: 37,5-225 mg/die Duloxetina: 30-120 mg/die	Controllo del dolore neuropatico	Ipersensibilità, intolleranza, effetti collaterali
Terapia antimuscarinica -Ossibutinina -Tolterodina -Solifenacina -Cloruro di trospio -Duloxetina -Fesoterodina	Ossibutinina: 2,5-20 mg/die; paziente pediatrico 0,5 mg/Kg/die Tolterodina: 2-6 mg/die Solifenacina: 5-10 mg/die Cloruro di trospio: 20-60 mg/die Duloxetina: 20-40 mg/die Fesoterodina: 4-8 mg/die	Disturbi dell'immagazzinamento vescicale	Effetti collaterali anticolinergici
Acetazolamide	Nell'adulto sino a 750 mg/die (aumento graduale a partire da 125 mg)	Riduzione della pressione intracranica	Effetti collaterali (acidosi metabolica, parestesie al volto e arti, nausea). Inefficacia del trattamento

## Interventi chirurgici

La terapia nella CM I sintomatica è neurochirurgica e consiste principalmente passaggio cranio-cervicale mediante craniectomia sub occipitale/laminectomia cervicale alta al fine di aumentare lo spazio della fossa cranica posteriore stessa, decomprimere le strutture encefaliche che vi sono contenute e normalizzare la circolazione del liquor cefalo-rachidiano. E' in atto una discussione sulla efficacia del semplice slaminamento durale. Esiste una indicazione chirurgica anche nei casi di CM I associati a siringomielia, anche se ancora asintomatici, mentre questa affermazione non è valida per i casi di CM II che hanno indicazione chirurgica solo in presenza di sintomi definiti. Per quanto riguarda i casi asintomatici, soprattutto se pediatrici, non esiste una sicura indicazione chirurgica in quanto è stata descritta una possibile risalita spontanea delle tonsille cerebellari (in rapporto a terapia con GH, a progressiva maturazione della fossa posteriore e a fattori non ancora del tutto noti). Pertanto, in questi casi appare indicata una condotta di attesa con frequenti valutazioni cliniche e Risonanze Magnetiche (RM) encefalomidollari periodiche.

La coagulazione/resezione tonsillare può essere indicata come prima scelta nei casi con rilevante discesa delle tonsille cerebellari oppure come seconda scelta in caso di mancata risoluzione radiologica dell'impegno tonsillare a livello del forame e/o permanenza della siringomielia. Qualora sia presente una dilatazione ventricolare associata alla CM I, la prima scelta deve essere il trattamento dell'idrocefalo mediante ventricolocisternostomia endoscopica, oppure con derivazione ventricolo- peritoneale per prevenire l'incunearsi delle tonsille nella craniectomia; la decompressione della cerniera deve essere invece effettuata come seconda scelta in caso di fallimento o risultato incompleto del trattamento dell'idrocefalo (circa 50% dei casi).

La sezione del Filum Terminale, sia esso realmente ancorato oppure cosiddetto occulto, non rappresenta al momento un trattamento di scelta nel trattamento della CM e dei suoi sintomi. Interventi più invasivi in fossa posteriore, come per esempio il "plugging" dell'obex, sono stati pressoché abbandonati per la loro pericolosità ed inefficacia.

Nella CM II sintomatica, il primo trattamento deve sempre essere volto a controllare (o a verificare che sia controllato) l'idrocefalo; il semplice posizionamento o revisione di un sistema di derivazione ventricolare può risolvere fino al 50% dei casi di CM II sintomatici e la decompressione cranio-spinale andrebbe riservata solo ai casi che non rispondono alla derivazione.

Spesso la discesa delle tonsille nel canale vertebrale è rilevante in questi casi e richiede una laminectomia cervicale, che può essere estesa caudalmente fino a C3-C4, con rischio di instabilità craniovertebrale. Tutti i pazienti affetti da CM devono essere indagati clinicamente per verificare eventuali instabilità della cerniera e connettivopatie data la possibilità di questa associazione, che potrebbe condizionare un cattivo risultato della decompressione; solo nei rari casi in cui l'instabilità è conclamata, sia radiologicamente che clinicamente dopo la decompressione, è indicato il trattamento di fissazione.

Il trattamento chirurgico nella CM III consiste nella immediata chiusura dell'encefalocele occipito-cervicale e nel successivo posizionamento di shunt per il drenaggio dell'idrocefalo associato.

<b>Tipo di intervento</b>	<b>Indicazioni</b>
CM I: 1. Decompressione cranio-vertebrale (con plastica durale) Slaminamento durale? 2. Resezione tonsillare solo in casi di marcata discesa tonsillare oppure come seconda scelta.	Forme sintomatiche e/o associate a siringomielia rilevante e/o evolutiva
CM I associata a idrocefalo: 1. Trattamento dell'idrocefalo: terzoventricolocisternostomia endoscopica oppure derivazione ventricolo-peritoneale 2. DCV solo come seconda scelta	Forme sintomatiche per idrocefalo
CM II: 1. Trattamento dell'Idrocefalo, revisione di derivazione ventricolo-peritoneale 2. CV associata a laminectomia	Forme sintomatiche agli arti superiori e/o associate a siringomielia evolutiva
Instabilità cranio-vertebrale: Fissazione cranio-vertebrale e/o odontoidectomia per via anteriore	Forme sintomatiche per instabilità, documentata radiologicamente con prove dinamiche
Siringomielia: Derivazione siringo-peritoneale	Evolutiva sia radiologicamente che clinicamente dopo decompressione

<b>Tipo di intervento</b>	<b>Indicazioni</b>
CM III: Chiusura del difetto occipitale e/o derivazione dell'idrocefalo	In tutti i casi
Spasticità associata:	Spasticità marcata arti inferiori e/o superiori
Miorilassanti intratecali (Baclofen 10-1200 mg/die in pompa)	

## **Piano riabilitativo**

Si rimanda alle Tabelle proposte in Appendice e differenziate in base alle varie fasce di età (0-12 mesi, 1-3 anni, 3-6 anni, 6-18 anni) per quanto riguarda piano riabilitativo e interventi rieducativi, assistenziali, educativi.

## **Aspetti assistenziali**

Prevista invalidità civile (età adulta)

Prevista indennità integrativa (età pediatrica)

Provvedimenti legge 104/1992

-Integrazione scolastica e abbattimento delle barriere sociali in forme gravi

-Fornitura di ausili

NOTA

Per gli aspetti comuni a tutte le malattie rare consulta il documento: "Tutele sociali per i pazienti affetti da malattia rara" (link in via di definizione).

# Monitoraggio

## Elenco degli esami/visite da proporre al paziente durante il follow-up clinico

Il monitoraggio andrà diversificato in base all'età del paziente, alla presenza o meno di sintomatologia clinica, al tipo di malformazione, alle patologie associate, all'eventuale trattamento chirurgico. L'età pediatrica comporta, oltre al controllo dell'evoluzione della patologia, la necessità di seguire lo strutturarsi della personalità (dall'io corporeo alla definizione dell'io psichico), la necessità di rispettare le varie fasi di sviluppo del bambino e gli appuntamenti funzionali, la necessità di favorire le capacità adattive, occupandosi dell'inserimento scolastico e sociale. E' fondamentale che la parcellizzazione e l'invasività delle cure non vadano a ostacolare il percorso evolutivo che deve essere il più possibile vicino al fisiologico, nonostante la patologia. Si rende quindi indispensabile la presa in carico globale del bambino da parte di una affiatata équipe multidisciplinare di operatori e specialisti nonché il coinvolgimento della famiglia non solo per la condivisione del progetto riabilitativo, ma anche per l'espletamento di interventi di supporto e di counseling. Solo mediante una accurata valutazione clinico-strumentale possono essere indicati i trattamenti più idonei al singolo paziente.

**-Accertamenti clinico-strumentali** (monitoraggio Tempo 0) Premessa: l'espletamento o meno degli accertamenti descritti andrà effettuato a discrezione degli specialisti del Presidio di riferimento, a completamento dell'iter diagnostico. Nel neonato e nel bambino può essere indicato precauzionalmente il ricovero ordinario anche per il completamento degli accertamenti successivamente alla diagnosi radiologica; nell'adulto gli accertamenti possono essere svolti in regime ambulatoriale o ambulatoriale facilitato.

## Elenco degli esami/visite da proporre al paziente durante il follow-up clinico

Esame/Procedura	Indicazioni
Valutazione neurologica, neuropsichiatrica infantile o fisiatrice	Necessaria dopo la diagnosi radiologica
Studio della dinamica liquorale con cine-RM encefalo e RM midollare	Sono necessari dopo il riscontro, occasionale o meno, di una CM I alla RM encefalo per verificare la dinamica liquorale a livello della giunzione cranio-cervicale e dell'acquedotto di Silvio
Valutazione psicodiagnostica e neuropsicologica	Se indicata sulla base della valutazione clinica neurologica e/o neuropsichiatrica infantile
Tomografia Computerizzata (CT scan)	Utile per il monitoraggio post-operatorio del neonato idrocefalico sottoposto a shunt ventricolo peritoneale
Ultrasonografia cerebrale	Utilizzabile nel neonato
CT scan tridimensionale, sia statica che dinamica	Per un'analisi più precisa delle eventuali complesse malformazioni ossee che possono essere associate e nel caso si sospetti una instabilità della cerniera
Radiografia tradizionale	Per lo studio delle deformità scheletriche associate (scoliosi, schisi o fusioni ossee della colonna, ecc...)
Polisonnografia	Nel sospetto di apnee notturne
Valutazione cardiologica ed eventualmente ECG convenzionale ed Holter ECG	Nel sospetto di aritmie cardiache

<b>Esame/Procedura</b>	<b>Indicazioni</b>
Dosaggio ormoni tiroidei e GH	In caso di sintomi e/o segni clinici (ipo- ipertiroidismo ed ipopituitarismo entrano in diagnosi differenziale o possono essere associati alla sindrome; pubertà precoce, nanismo, disfunzione tiroidea)
Studio dinamico della deglutizione e fibroscopia laringea	Indicata in caso di sintomi e/o segni suggestivi di malfunzionamento degli ultimi nervi cranici
Esame otovestibolare	In presenza di sintomatologia otoneurologica
Visita oculistica con esame del fundus oculi	Necessaria in caso di dilatazione dei ventricoli cerebrali o di sintomi visivi
Valutazione neurochirurgica	Necessaria per indicazione all'intervento/i
Valutazione ortopedica	Necessaria in caso di patologia ossea associata
Valutazione urologica: -Ecografia -Utilizzo di diari sintomatologici dedicati -Test urodinamici semplici (uroflusometria e valutazione del residuo ecografico)	La diagnostica di primo livello può essere eseguita in qualsiasi centro urologico che tratti il tema incontinenza urinaria
Videourodinamica e valutazioni neurofisiologiche specifiche	La diagnostica di secondo livello urologica con competenza "neurourologica" prevede, oltre a quanto descritto per il primo livello, anche valutazioni morfofunzionali
Potenziali evocati somatosensoriali ed uditivi	La loro sensibilità consente il rilievo di alterazioni precoci rispetto ai segni clinici

## Follow-up CM I

Non esistono protocolli di follow up condivisi a livello internazionale. In caso di CM I sintomatica (ossia con sintomi e/o segni clinici attribuibili alla malformazione, oppure in caso di idrocefalo e/o di siringomielia), deve essere sempre eseguita la valutazione neurochirurgica.

-1. Se viene adottata una condotta d'attesa rispetto all'intervento chirurgico proposto, perché i sintomi sono blandi ed il paziente rinvia il trattamento, oppure le sue condizioni generali comportano un posticipo, devono essere effettuati:

-valutazione clinica neurologica o neuropsichiatrica infantile a frequenza semestrale

-RM encefalo con studio della dinamica liquorale e, in caso di siringomielia, RM midollo a frequenza correlata alla progressione del quadro clinico

-Ulteriori controlli degli accertamenti effettuati al tempo 0, se indicati sulla base della modificazione del quadro clinico e/o neuroradiologico

-2. Se viene effettuato il trattamento chirurgico, il follow-up del paziente deve comprendere:

-controllo clinico neurochirurgico e neurologico o neuropsichiatrico infantile dopo circa 6 mesi

-controllo di RM encefalo con studio della dinamica liquorale e, in caso di siringomielia, RM del midollo dopo circa 6 mesi

-ulteriori controlli degli accertamenti effettuati al tempo 0 se indicato clinicamente Sono indicati successivamente:

-2.1 in caso di risoluzione della sintomatologia, ripristino della dinamica liquorale e/o netta riduzione del diametro e dell'estensione della siringomielia:

-controlli clinici neurochirurgici e neurologici o neuropsichiatrici infantili a frequenza annuale

-controlli di RM encefalo e/o midollo se indicato clinicamente

-2.2 in caso di persistenza di sintomi e/o di siringomielia:

-controlli clinici a frequenza semestrale

-controlli di RM encefalo e/o midollo a frequenza annuale

-ulteriori controlli degli accertamenti effettuati al tempo 0 se indicato clinicamente

## Follow-up CM II

La CM II, in considerazione della sua origine embriogenetica, si accompagna sempre ad altri difetti del tubo neurale, di cui si dovrà tener conto nello stendere il piano di monitoraggio.

### **Diagnosi prenatale:**

E' possibile attraverso le seguenti indagini:

-Ecografia morfologica per la presenza di segni diretti ed indiretti di difetti del tubo neurale (DTN)

-RMN fetale La diagnosi prenatale consente l'invio della gestante in centro specializzato per predisporre gli interventi del caso.

### **Periodo neonatale:**

-Neonato sintomatico: ricovero in Terapia Intensiva Neonatale in grado di fornire una presa in carico multi specialistica e avvio all'intervento neurochirurgico

-Neonato asintomatico per CM II con disrafismo spinale:

-valutazione neurochirurgica

-ricovero e correzione chirurgica degli altri difetti del tubo neurale presenti

-presa in carico da parte dell'équipe riabilitativa (NPI, fisiatra, fisioterapista) per una valutazione globale, la programmazione degli interventi e la stesura del piano riabilitativo, che sarà diversificato a seconda del livello di lesione, delle eventuali malformazioni associate anche cerebrali, della presenza o meno di idrocefalo

-consulenza ortopedica nel caso di malformazioni muscolo scheletriche associate

-consulenza neuro-urologica

-continuità assistenziale con il pediatra di base per illustrare la patologia e le principali emergenze

### **Dalla dimissione ai 12 mesi:**

Controlli seriat mensili presso il Presidio di riferimento (ma anche disponibilità per visite al bisogno in caso di emergenze legate alla patologia):

-visita neurologica (NPI) e controllo evoluzione psicomotoria e delle condotte alimentari, del sonno e degli sfinteri

-controllo evoluzione idrocefalo. Sono previste ecografie transfontanellari seriate e al bisogno finchè l'ampiezza della fontanella lo consenta e successivamente indagini neuroradiologiche (TAC, RMN) e controlli neurochirurgici

- monitoraggio funzionalità renale e vescicale e gestione eventuali infezioni urinarie

-stesura piano riabilitativo globale da parte dell'équipe riabilitativa guidata

dal fisiatra /NPI e controllo della sua applicazione anche in collaborazione con le strutture territoriali, con prescrizione di ausili adeguati all'età e alla fase di sviluppo psicomotorio

- controllo delle deformità scheletriche secondarie e della eventuale comparsa di complicanze
- presa in carico della famiglia per favorire accettazione della patologia, illustrare il percorso terapeutico, proporre la consulenza genetica ed eventuali esami in previsione di future gravidanze per escludere patologie da malassorbimento
- l'esecuzione di EEG andrà valutata caso per caso. E' consigliabile nel caso di riscontro di eterotopie alla RMN o di altre anomalie potenzialmente epilettogene. La comparsa di crisi (25% dei casi) impone una presa in carico epilettologica con la prescrizione del farmaco più opportuno e il monitoraggio elettroencefalografico
- controllo ortopedico delle deformità scheletriche (ad esempio: displasia dell'anca con prescrizione di ortesi adeguate, ecc...)
- consulenza urologica
- consulenza allergologica

### **Dai 12 ai 36 mesi:**

Controlli tri/semestrali multidisciplinari coordinati (ferma restando disponibilità alle emergenze) finalizzati a:

- controllo idrocefalo
- monitoraggio funzionalità apparato urinario
- adeguamento piano riabilitativo alle nuove esigenze di crescita e al raggiungimento degli appuntamenti funzionali con prescrizione di ausili/ortesi
- valutazione clinica dello sviluppo psicomotorio ed esecuzione di test di sviluppo a 18 mesi e prima dell'inserimento alla scuola materna
- colloqui individuali e di gruppo con i genitori per supportare la genitorialità e condividere gli obiettivi terapeutici
- contatti con le strutture educative (Nido) per supportare il personale e favorire un percorso di autonomia
- controllo funzionalità visiva mediante visita oculistica completa di visus, fundus, valutazione ortottica
- valutazione allergologica per eventuale allergia ad esempio al lattice se non già praticata
- consulenza urologica

### **Dai 3 ai 6 anni:**

Controlli tri/semestrali multidisciplinari coordinati (ferma restando la disponibilità alle emergenze)

- intorno ai 2 -3 anni il bambino deve aver raggiunto la possibilità di

spostarsi autonomamente o con un cammino funzionale o con l'ausilio della carrozzina. I controlli da parte dell'équipe riabilitativa quindi vengono limitati al necessario per verificare le competenze acquisite, rivalutare le eventuali ortesi e monitorare la comparsa di complicanze; i trattamenti fisioterapici vengono praticati per obiettivi ed in ogni caso in cui vi sia una importante modifica clinica

-consulenza ortopedica in caso di evoluzione delle deformità, in vista della necessità di interventi di chirurgia funzionale sulle parti molli o sulle ossa, mirati non al ripristino di una normalità anatomica, ma di una migliore funzionalità

-valutazione psicodiagnostica completa prima dell'ingresso nella scuola dell'obbligo a 5 anni mediante test cognitivi (Wippsi) e proiettivi (carta e matita). In caso di cadute significative ai vari items della Wippsi, il NPI deciderà gli approfondimenti del caso. La richiesta di un insegnante di sostegno andrà valutata caso per caso e non è indispensabile. Per lo sviluppo delle autonomie, si raccomanda che l'eventuale cateterismo intermittente pulito venga praticato a scuola da una figura diversa dalla madre (ad esempio una infermiera fornita dalla ASL) e quando possibile in autonomia in ambiente adeguato. Utile anche prevedere un intervento a scuola del terapeuta occupazionale dell'équipe per ottimizzare le posture e favorire gli spostamenti in autonomia

-incontri con il corpo docente per illustrare la patologia e il significato dell'idrocefalo e dell'incontinenza (educare al disabile), per ottimizzare il raggiungimento dell'autonomia psichica e sociale

-controlli della crescita somatica e dello sviluppo puberale di concerto con il pediatra di base per il rilevamento di eventuale patologia pituitaria (deficit GH, pubertà precoce) ed eventuale invio allo specialista endocrinologo

-controlli neurochirurgici al bisogno. Patologie emergenti sono l'ancoraggio midollare e la siringomielia il cui controllo richiede, oltre alla valutazione clinica, l'esecuzione di esami neuro-radiologici ad hoc

-consulenza urologica

### **Dai 6 ai 16 anni:**

Controlli annuali multidisciplinari coordinati (ferma restando la disponibilità alle emergenze) finalizzati a

-rilevazione di sintomi di ancoraggio midollare o di siringomielia. Nel caso di presenza di siringomielia i controlli neuroradiologici andranno eseguiti al bisogno, in base alle condizioni cliniche e di concerto con il neurochirurgo  
- prescrizione di ausili/ortesi adeguati all'età e alle nuove esigenze della crescita e di autonomia

- valutazione psicodiagnostica completa con test cognitivi (scale di Wechsler) e proiettivi (Blachy pictures) ed eventualmente scale di Vineland prima dell'inizio delle scuole superiori anche per collaborare alla scelta

più adeguata del corso di studi in vista dell'inserimento nel mondo del lavoro  
-colloqui individuali e di gruppo con i ragazzi per favorire il superamento di questa problematica fase di crescita e l'accettazione del corpo con le sue parti non funzionanti

-colloqui di gruppo e individuali con i genitori per la migliore gestione del passaggio dall'infanzia all'età adulta

-consulenza ginecologica o andrologica

-consulenza ortopedica per il peggioramento delle deformità scheletriche e l'emergere della problematica scoliosi

-consulenza specialistica del chirurgo plastico se lesioni da pressione e per l'eventuale trattamento estetico delle cicatrici

-consulenza urologica

### **Dai 16 anni all'età adulta:**

Il follow-up prosegue con le caratteristiche dei pazienti con esiti di lesione midollare, ovvero correlate alla prevenzione dei danni terziari ed alla conservazione delle abilità acquisite. Le problematiche emergenti sono quelle legate al peggioramento delle deformità secondarie, alle piaghe da decubito, agli spostamenti in autonomia, alle barriere architettoniche, alla funzionalità renale, all'inserimento sociale e lavorativo e alla ricerca di un legame affettivo stabile. L'eventuale trattamento riabilitativo andrà commisurato al raggiungimento di obiettivi definiti dall'equipe di riferimento.

### **Note generali relative al follow-up neuro-urologico**

In base all'entità dei sintomi riportati da diari dedicati deve essere impostato un follow-up che preveda:

-1. visite specialistiche con valutazione di diario vescicale, diario intestinale -2.

questionario sulle disfunzioni genito-sessuali

-3. diagnostica di laboratorio, esami ematochimici di funzionalità renale, esame urine e urinocoltura

-4. diagnostica radiologica, ecografia apparato urinario

-5. diagnostica per trattamenti di secondo livello, videourodinamica, scintigrafia sequenziale con test diuretico

-6. studio neurofisiologico (potenziali evocati da stimolazione tibiale e del pudendo)

## **Elenco degli specialisti da coinvolgere**

L'équipe di riferimento deve possedere caratteristiche di interdisciplinarietà e multi professionalità ed operare secondo la metodologia del lavoro in équipe. Si possono distinguere: 1. Equipe di riferimento: neurologo, NPI, neurochirurgo, pediatra neonatologo, fisiatra, neurourologo, psicologo clinico, fisioterapista, logopedista, terapista occupazionale, assistente sociale Le competenze descritte andranno reclutate con tempistica e modalità differenti in funzione alle esigenze del singolo caso clinico. 2. Consulenze al bisogno: ortopedico, allergologo, cardiologo, pneumologo, endocrinologo, oculista, ginecologo, andrologo, chirurgo plastico, nefrologo, neurofisiologo.

## **Raccomandazioni di buona prassi**

In un neonato o in un bambino la mancata diagnosi di CM II e III (e patologie associate) ed il relativo ritardo nel trattamento chirurgico può causare gravi complicanze cerebrali e midollari con permanenti disabilità neurologiche. - un errore diagnostico (ad esempio tumore cerebrale invece di CM può determinare un'elevata morbilità e mortalità post-chirurgica - sono assolutamente da evitare le trazioni della colonna cervicale ed i trattamenti chiropratici - sono sconsigliabili attività, anche sportive, che possano comportare impatti violenti a livello cranio-spinale (capriole, tuffi di testa e sport da contatto violento) - la rachicentesi (puntura lombare) e, più raramente, e punture epidurali possono essere dannose e quindi sono da effettuarsi in casi di assoluta necessità in mani esperte - nella CM II è indispensabile monitorare nel tempo la funzione renovesicale al fine di evitare complicanze anche mortali correlate allo sviluppo di insufficienza renale.

# **Sviluppo di dataset minimo di dati**

## **Dati anamnestici e di base**

- Età di esordio dei sintomi: 0 = <10 anni, 1 = 10-19 anni, 2 = 20-30 anni, 3 = >30 anni, 4 = non noto)
- Età alla diagnosi (0 = <10 anni, 1 = 10-19 anni, 2 = 20-30 anni, 3 = >30 anni, 4 = non noto)
- Tipo di malformazione (1 = CM I, 2 = CM II, 3 = CM III, 4 = non definito)
- Patologie associate (0 = nessuna, 1 = siringomielia, 2 = mielomeningocele, ecc...)
- Dolore (1 = si, 2 = no, 3 = non rilevato)

## **Dati legati al singolo controllo clinico**

- Intervento chirurgico (0 = no, 1 = si)
- Dolore (0 = no, 1 = si)
- Spasticità (0 = no, 1 = si)
- Inserimento scolastico (0 = no, 1 = si, 2 = adulto)

## **Indici di outcome**

Scala di disabilità Barthel  
Scala di Vineland in età pediatrica

## Appendice I

### Piano Riabilitativo-Interventi rieducativi, assistenziali, educativi - età 0-12 mesi

Obiettivi	Competenze	Strumenti Operativi
<p>(Preliminare: chiusura chirurgica del difetto del tubo neurale)</p> <p>A) Area funzionale motoria - Correzione delle malformazioni congenite - Prevenzione deformità secondarie: prevenzione\contenimento\trattamento delle deformità scheletriche e delle retrazioni muscolotendinee che possano compromettere l'acquisizione della funzione staticomotoria, della stazione seduta, prassiche della socializzazione e delle funzioni vitali. - Acquisizione dei principali appuntamenti funzionali dello sviluppo psicomotorio: locomozione orizzontale autonoma o assistita, postura seduta, avvio alla verticalizzazione, passaggi posturali, prensione e manipolazione, coordinazione oculomanuale.</p>	<p>Competenze riabilitative: Fisiatra Fisioterapista (il termine riassume il terapista della riabilitazione e terapista della neuropsicomotricità) Neuropsichiatra Infantile (NPI) Psicologo</p> <p>Interazioni programmate: Ortopedico Neurochirurgo (NCH) e/o Chirurgo Pediatra Tecnico ortopedico Urologo Pediatra Infermiere Professionale (IP) Assistente Sociale Genetista</p> <p>Consulenze al bisogno: Oculista Nefrologo Chirurgo plastico Allergologo Dietista</p>	<p>Interventi rieducativi: -</p> <p>Trattamento combinato (fisioterapico, ortesico, chirurgico) delle deformità congenite e acquisite</p> <ul style="list-style-type: none"><li>- Rieducazione funzionale</li><li>- Prescrizione di ortesi statiche/dinamiche ed addestramento all'uso</li><li>- Prescrizione ausili - Presa in carico della famiglia</li><li>- Riunioni di équipe tra operatori e famiglia</li><li>- Eventuale trattamento rieducativo pre e post-intervento ortopedico</li></ul>

<b>Obiettivi</b>	<b>Competenze</b>	<b>Strumenti Operativi</b>
<p>B) Area funzionale cognitiva e affettivo-relazionale -Favorire la maturazione di un normale sviluppo neuropsicologico ed affettivo- relazionale.</p> <p>C) Area funzionale sfinterica e sessuale -Conservazione funzionale Alte Vie Urinarie (AVU).</p>		
Assicurare il benessere del bambino e della sua famiglia	Personale sanitario e del sociale	Intervento assistenziale: - Igiene posturale ed educazione motoria
Preparare il contesto famigliare e sociale ad accogliere il bambino	Personale sanitario ed educatori	Intervento educativo: -Istruzione della famiglia e degli operatori della prima infanzia in merito alle problematiche della disabilita

## Appendice II

### Piano Riabilitativo-Interventi rieducativi, assistenziali, educativi - età 1-3 anni

Obiettivi	Competenze	Strumenti Operativi
<p>A) Area funzionale motoria</p> <ul style="list-style-type: none"><li>-Correzione eventuale delle malformazioni congenite</li><li>-Prevenzione e correzione delle deformità acquisite e dell'apparato locomotore: prevenzione, contenimento, trattamento delle deformità del rachide e degli arti inferiori che compromettono l'acquisizione delle competenze posturali antigravitarie e la locomozione.</li><li>- Prevenzione delle complicanze: prevenzione di lesioni da pressione ed osteoporosi.</li><li>-Acquisizione delle autonomie nelle ADL compatibili con le potenzialità motorie e cognitive del bambino</li></ul>	<p>Competenze riabilitative: Fisiatra Fisioterapista Terapista Occupazionale (TO) NPI Psicologo</p> <p>Interazioni Programmate: Urologo Ortopedico NCH</p> <p>Chirurgo pediatra IP</p> <p>Tecnico ortopedico</p> <p>Pediatra Assistente sociale</p> <p>Consulenze al bisogno: Oculista Nefrologo Endocrinologo Allergologo</p> <p>Chirurgo plastico Neurofisiologo Logopedista</p>	<p>Interventi rieducativi:</p> <ul style="list-style-type: none"><li>-Rieducazione funzionale</li><li>-Prescrizione, addestramento e verifica all'uso di ortesi dinamiche e/o ausili per la stazione eretta ed il cammino</li><li>-Prescrizione, addestramento e verifica all'uso di carrozzina</li><li>-Coinvolgimento ed istruzione della famiglia (consegna degli strumenti)</li><li>-Rieducazione all'autonomia nelle ADL</li><li>-Rieducazione neuropsicologica</li><li>-Eventuale trattamento rieducativo pre e post-intervento ortopedico</li><li>-Colloqui individuali e di gruppo</li></ul>

Obiettivi	Competenze	Strumenti Operativi
<p>-Acquisizione e/o consolidamento della verticalizzazione</p> <p>-Acquisizione del cammino e/o eventuale mobilità in carrozzina</p> <p>-Monitoraggio segni emergenti di patologie del SNC (ancoraggio midollare, siringomielia, idrocefalo)</p> <p>B) Area funzionale cognitiva e affettivo-relazionale</p> <p>-Prevenire e contenere i disturbi practognosici ed attentivi</p> <p>-Favorire l'autonomia operativa e decisionale</p> <p>-Favorire la socializzazione e l'inserimento nella comunità infantile</p> <p>-Favorire una corretta maturazione della personalità</p> <p>C) Area funzionale sfinterica e sessuale</p> <p>-Conservazione funzionale AVU</p>		
Assicurare il benessere del bambino e della sua famiglia	Personale sanitario e del sociale	Intervento assistenziale: - Igiene posturale ed educazione motoria
Preparare il bambino ad esercitare il proprio ruolo sociale	Personale sanitario ed educatori	Intervento educativo: - Istruzione della famiglia e degli operatori dell'infanzia in merito alle problematiche della disabilità

## Appendice III

### Piano Riabilitativo-Interventi rieducativi, assistenziali, educativi - età 4-6 anni

Obiettivi	Competenze	Strumenti Operativi
<p>A) Area funzionale motoria</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Prevenzione delle deformità scheletriche degli arti inferiori e del rachide e dei danni da non- carico</li> <li>-Monitoraggio segni emergenti di patologia del SNC (ancoraggio midollare, siringomielia, idrocefalo)</li> <li>-Mantenimento e/o miglioramento della autonomia negli spostamenti</li> <li>-Acquisizione della massima autonomia nelle ADL</li> <li>-Prevenzione delle complicanze (trombosi venose profonde, lesioni da pressione, retrazioni muscolo-tendinee, ipotrofia muscolare da non uso)</li> </ul> <p>B) Area funzionale cognitiva ed affettivo/relazionale</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Favorire gli apprendimenti</li> </ul>	<p>Competenze riabilitative:</p> <p>Fisiatra Fisioterapista TO NPI Psicologo</p> <p>Interazioni Programmate:</p> <p>Urologo Ortopedico Chirurgo pediatra NCH IP Tecnico ortopedico Pediatra Assistente sociale</p> <p>Consulenze al bisogno:</p> <p>Nefrologo Allergologo Endocrinologo Neurofisiologo Chirurgo plastico Logopedista</p>	<p>Interventi rieducativi:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Rieducazione funzionale mirata a trattare problemi specifici eventualmente emergenti nella storia clinica</li> <li>- Prescrizione, addestramento e verifica all'uso di tutori e/o carrozzina</li> <li>- Coinvolgimento ed istruzione della famiglia rispetto all'obiettivo rieducativo</li> <li>- Rieducazione all'autonomia nelle ADL</li> <li>- Rieducazione neuropsicologica</li> <li>- Eventuale trattamento rieducativo pre e post-intervento chirurgico ortopedico</li> <li>- Eventuale rieducazione respiratoria</li> <li>- Riunioni di équipe tra operatori e famiglia</li> </ul>

<b>Obiettivi</b>	<b>Competenze</b>	<b>Strumenti Operativi</b>
<p>compatibilmente con il livello cognitivo ed i disturbi practognosici ed attentivi</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Prevenire e trattare i disturbi della personalità</li> </ul> <p>C) Area funzionale sfinterica e sessuale</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Conservazione funzionale AVU</li> <li>-Continenza vescicale</li> <li>-Continenza ano/rettale</li> </ul>		
<p>Assicurare il benessere del bambino e della sua famiglia</p>	<p>Personale sanitario e del sociale</p>	<p>Interventi assistenziali:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Igiene posturale e motoria</li> <li>-Provvedimenti atti alla prevenzione delle complicanze</li> </ul>
<p>Preparare il bambino ad esercitare il proprio ruolo sociale</p>	<p>Personale sanitario ed educatori</p>	<p>Intervento educativo:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Istruzione della famiglia e degli operatori dell'infanzia in merito alle problematiche della disabilità</li> </ul>

## Appendice IV

### Piano Riabilitativo-Interventi rieducativi, assistenziali, educativi - età 6-18 anni

Obiettivi	Competenze	Strumenti Operativi
<p>A) Area funzionale motoria</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Mantenimento dell'autonomia raggi- unta</li> <li>-Monitoraggio dei segni emergenti di patologie del SNC (ancoraggio midollare, siringomielia, idrocefalo)</li> <li>-Prevenzione e contenimento delle complicanze con particolare attenzione alla scoliosi evolutiva, ai danni da non carico o da carico patologico</li> </ul> <p>B) Area funzionale cognitiva ed affettivo/ relazionale</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Consolidamento abilità metacognitiva</li> <li>-Consolidamento autonomia operativa</li> <li>-Individuazione e trattamento di disturbi psicopatologici</li> </ul>	<p>Competenze riabilitative:</p> <p>Fisiatra Fisioterapista TO Psicologo NPI Interazioni programmate:</p> <p>Urologo Andrologo Chirurgo pediatra Ginecologo Endocrinologo Ortopedico Neurochirurgo Tecnico ortopedico Assistente sociale</p> <p>Consulenze al bisogno: Personale di assistenza Nefrologo Chirurgo Plastico Fisiopatologo respiratorio</p>	<p>Interventi rieducativi:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Rieducazione mirata a trattare problemi specifici emergenti nella storia clinica</li> <li>-Prescrizione, addestramento e verifica all'uso di tutori e/o carrozzina</li> <li>-Eventuale rieducazione respiratoria</li> <li>-Eventuale trattamento rieducativo pre e post-intervento chirurgico ortopedico</li> <li>-Riunioni di équipe con disabile e/o famiglia</li> <li>-Colloqui individuali e di gruppo</li> </ul>

Obiettivi	Competenze	Strumenti Operativi
<p>C) Area funzionale sfinterica e sessuale</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Conservazione funzionale AVU</li> <li>-Continenza vescicale</li> <li>-Continenza ano/rettale</li> <li>-Autogestione sfinterica</li> <li>-Affettività, sessualità e genitalità</li> </ul> <p>D) Area delle funzioni vitali</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Prevenzione e trattamento della eventuale insufficienza cardio-respiratoria</li> <li>-Identificazione definitiva delle modalità di spostamento (tutor-carrozzina)</li> </ul>		
<ul style="list-style-type: none"> <li>-Favorire il benessere del bambino e della sua famiglia</li> <li>-Favorire la maturazione della personalità, cioè favorire l'autonomia decisionale</li> <li>-Preparare il soggetto ad esercitare il proprio ruolo sociale, favorire cioè una "socializzazione" consapevole</li> <li>-Favorire l'integrazione sociale nei vari contesti (scolastico, lavorativo, sportivo, tempo libero)</li> </ul>	<p>Personale sanitario e del sociale, educatori, istruttori sportivi</p>	<p>Interventi assistenziali:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Igiene posturale e motoria</li> <li>-Provvedimenti atti alla prevenzione delle complicanze</li> </ul> <p>Interventi educativi:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-Attività ricreative e di tempo libero</li> <li>-Attività sportiva</li> <li>-Mantenimento ADL</li> <li>-Consulenza al lavoro</li> </ul>

**Il presente documento è stato sviluppato nell'ambito del progetto: Sviluppi della rete regionale per le malattie rare in Lombardia - d.g.r. n.VII-9459 del 20/05/2009**

**Per l'elenco completo dei partecipanti al progetto consulta il documento "Composizione del gruppo di lavoro" (link in via di definizione)**

**Per ulteriori informazioni: Web: <http://malattierare.marionegri.it> - E-mail: [raredis@marionegri.it](mailto:raredis@marionegri.it) Telefono: 035-4535304 - Fax: 035-4535373**



**Rete regionale per la prevenzione, la sorveglianza, la diagnosi, la terapia delle malattie rare ai sensi del d.m. 18 maggio 2001, n. 279**

# VADEMECUM PER INSEGNANTI E PROFESSORI

## **Premessa:**

Se improvvisamente vi siete trovati di fronte ad una madre, un padre, un tutore di un vostro alunno che durante un colloquio ha pronunciato le parole Arnold Chiari e vi siete sorpresi a guardare costernati la persona che vi sedeva di fronte, non preoccupatevi: rientrate perfettamente nella normalità. La sindrome di Arnold Chiari è una patologia poco frequente, infatti rientra nell'elenco delle malattie rare.

## **Tutto quello che il personale scolastico deve sapere sullo studente chiariano:**

Di seguito troverete delle semplici regole per poter affrontare in serenità l'anno scolastico in compagnia dell'alunno affetto da questa patologia: con l'ausilio di qualche strategia, i piccoli ostacoli che potranno presentarsi saranno agevolmente superati.

## **Chiari-mento n°1**

Nonostante ogni qualvolta si parli di Arnold-Chiari le parole di sottofondo che colpiscono il nostro immaginario come "fossa cranica, encefalo, cervelletto" sembrano sotto-intendere un deficit intellettivo, lo studente che avete in carico con ogni probabilità sarà privo di problemi cognitivi.

La peculiarità anatomica della patologia non influisce in alcun modo sulle capacità dell'allievo, il bambino chiariano nella stragrande maggioranza dei casi non necessita di sostegno tranne quando purtroppo un importante organo sensoriale sia stato lesa dalla malattia, come per esempio l'udito o la vista.

## **Chiari-mento n°2**

### **Il mal di testa.**

La cefalea è una fedele compagna di banco di quasi tutti i bambini con Malformazione di Chiari. Possiamo affermare che essa costituisce il sintomo principale della patologia.

In certi casi il dolore può essere di forte entità ed impedire al bambino di seguire la lezione con la concentrazione richiesta.

Ai vostri occhi può apparire distratto o svogliato: in realtà sta solo combattendo contro l'ennesimo attacco di mal di testa; cosa che deve fare probabilmente quasi ogni giorno, quindi magari è anche un po' arrabbiato e forse aggressivo: ma semplicemente è esausto della situazione che deve affrontare e che richiede risorse probabilmente troppo grandi per la sua età. In questa circostanza potrebbe essere utile permettere all'alunno di sedersi in una posizione più comoda per lui, anche se proprio non consona al comportamento richiesto all'interno della classe.

In genere quando la cefalea diventa insostenibile è opportuna la somministrazione di un farmaco, che varia da caso a caso; un preventivo accordo con la famiglia e con il medico curante del bambino potrà instaurare una regola da poter seguire.

## **Chiari-mento n°3**

### **I compiti a casa.**

Le esercitazioni assegnate a casa potrebbero sembrare un fatto semplice da gestire, in realtà anche in questo caso subentra un piccolo ostacolo da dover aggirare. Poiché nella malformazione di Chiari le tonsille cerebellari tendono a fuoriuscire oltre il forame magno e a scivolare nel canale spinale, ne risulta come conseguenza un dolore nella zona del collo. Il tratto cervicale risulta essere molto problematico in questa malformazione. Nella Chiari Se l'alunno che avete di fronte è stato trattato chirurgicamente il dolore può essere comunque presente in quanto la zona cervicale è stata manomessa; la posizione con il collo flesso è in assoluto la più scomoda e la meno indicata per questi bambini e solo dopo pochi minuti il dolore può diventare molto forte ed irradiarsi alle spalle e alla schiena.

E' utile concordare con i genitori dello studente una linea da seguire riguardo ai compiti assegnati per casa. Lo studio orale e la lettura non costituiscono un problema in quanto il bambino nel proprio domicilio può assumere la posizione più comoda per lui. Al contrario lo scritto costringe il bambino a tenere il collo piegato per lungo tempo e questo può scatenare i sintomi a cui abbiamo accennato sopra. Sarebbe quindi opportuno non sovraccaricare l'alunno con riassunti, temi, ricerche etc. ma prediligere la forma orale. Per lo scritto a casa il computer costituisce una valida alternativa, scrivere alla tastiera permette infatti, con un po' di pratica, di mantenere la posizione del collo eretta.

## **Chiari-mento n°4**

Il bambino con la Chiari può soffrire di capogiri o vertigini, questo tende a farlo apparire un po' impacciato nei movimenti. L'equilibrio precario può all'interno di un'aula affollata di persone, banchi e cartelle, far sì che il nostro piccolo allievo possa rumorosamente spostare tavoli e sedie al suo passaggio, inciampi in qualche cestino, urti un compagno. Tutto questo è assolutamente involontario, anzi spesso è fonte di imbarazzo e può condurre il bambino a sentirsi inadeguato.

Compito del docente è quello di alleggerire la tensione e cercare di non colpevolizzare l'alunno con continui quanto inutili richiami, sarebbe anzi opportuno sdrammatizzare la situazione là ove possibile.

## **Chiari-mento n°5**

### **L'ora di educazione motoria.**

L'insegnante di educazione motoria riveste un ruolo fondamentale per la salute del nostro piccolo chiaro. Capriole, saltelli, lunghe corse, non sono proibiti (tranne in alcuni casi certificati) ma possono talvolta essere la causa scatenante di forti mal di testa. Inoltre sarebbe meglio evitare tutti quei movimenti di flessione e di estensione del capo, che sollecitano il tratto della colonna in cui è presente la malformazione, scatenando anche in questo caso la sintomatologia tipica.

Il genitore e il docente devono incontrarsi all'inizio dell'anno scolastico e aggiornarsi periodicamente sulle condizioni di salute del bambino. Non solo il genitore deve informare l'insegnante di cosa è meglio che pratichi suo figlio durante la lezione di ginnastica ma il docente stesso può informare il genitore delle sue impressioni ed osservazioni relative alle prestazioni dell'alunno nel corso dell'esercizio fisico. Il suo punto di vista costituisce indubbiamente una risorsa preziosa.

## **Chiari-mento n°6**

### **Il momento della ricreazione.**

L'intervallo durante l'arco della mattinata, così come la pausa pranzo costituiscono per i chiarani più piccoli il momento più delicato all'interno della vita scolastica. Ma solo se questi momenti non sono ben gestiti.

Il bambino con Malformazione di Chiari ha diritto come tutti gli altri alunni

di usufruire dell'opportunità di socializzazione ed aggregazione che offrono queste circostanze, quindi a condividere con tutti gli altri bambini tutti i giochi concessi alla classe. Un'attenta sorveglianza impedirà che giochi troppo violenti possano costituire un pericolo. In particolar modo possono risultare pericolose le pacche sul collo e le spinte nella schiena. Ogni gioco che imponga la flessione verso il basso del collo è vietato.

Qualora si verificassero piccoli litigi tra compagni in cui lo studente chiariano coinvolto riportasse colpi alla testa è bene segnalarlo immediatamente alla famiglia, anche attraverso una comunicazione scritta sul diario

## **Chiari-mento n°7**

### **La cartella.**

Il peso della cartella sulle spalle dei nostri ragazzi deve essere moderato; è consigliabile evitare di portare pesi eccessivi sulle spalle caricando troppo la colonna vertebrale. Per questo sarebbe bene accordarsi tra genitori ed insegnanti. All'occorrenza i genitori possono aiutare il proprio figlio a portare in classe la cartella quando è eccessivamente pesante e chiedere viceversa agli insegnanti di aiutare il bambino a portare la cartella all'esterno dell'edificio scolastico, dove ci saranno i genitori ad accogliere il bambino e prendere in consegna la cartella.

## **Chiari-mento n°8**

### **Monitoraggio.**

Le insegnanti svolgono un ruolo fondamentale nel monitorare le condizioni degli studenti chiariani, per questo è bene che genitori ed insegnanti decidano insieme un piano collaborativo di scambi di informazione. Per esempio potrebbe verificarsi che qualche bambino non segnali il mal di testa: la paura di denunciare il mal di testa anche dopo i trattamenti chirurgici, è frequente perché lo studente non vuole preoccupare ulteriormente la famiglia, oppure non vuole sentirsi trattato in modo diverso dai compagni. Per questo è bene chiedere agli insegnanti di osservare con attenzione i comportamenti dello studente per verificare anche attraverso la comunicazione non verbale qualche sintomo diverso.

## Risonanza Magnetica in età pediatrica

La Neuroradiologia pediatrica si differenzia da quella dell'adulto in quanto sia i quadri normali sia le patologie del cervello sono fortemente correlate ai processi di sviluppo del bambino. Accanto alla preparazione specifica, all'utilizzo di tecniche adeguate e all'avanguardia è fondamentale l'approccio e la preparazione del bambino all'esecuzione dell'esame neuroradiologico.

Attualmente la Risonanza Magnetica è l'esame più utilizzato per la diagnosi neuroradiologica in ambito pediatrico sia per la miglior risoluzione diagnostica che per la non invasività. Tuttavia le caratteristiche dell'esame sono spesso di forte impatto emotivo per tutto il nucleo familiare. Gli aspetti strutturali dell'apparecchio e la necessità di immobilità durante l'esame possono incutere paura nel bambino che, almeno sino all'età prescolare, deve essere sottoposto a sedazione profonda. Nei familiari l'esecuzione dell'esame è spesso fonte di ansia e forte preoccupazione, in quanto rappresenta un momento diagnostico cruciale nella determinazione della patologia o nella sua evoluzione.

L'Unità operativa di Neuroradiologia dell'Ospedale San Raffaele di Milano da sempre si è caratterizzata per la presenza di un'Unità Funzionale culturalmente e sensibilmente dedicata all'ambito pediatrico. Recentemente, in un percorso migliorativo del Servizio al bambino e alla famiglia, è nato un nuovo progetto di accoglienza, preparazione e assistenza all'esame neuroradiologico ed in particolare alla Risonanza Magnetica. Innanzitutto è stata creata una formula ambulatoriale per poter eseguire questi esami in sedazione evitando, quando possibile, l'ospedalizzazione del bambino e le problematiche ad esso correlate. All'interno del reparto sono state allestite e arredate a misura di bambino una sala di attesa, nella quale il bambino può giocare liberamente, e una Recovery Room in modo da permettere il risveglio e il monitoraggio dopo l'esame. Grazie alla collaborazione di un gruppo di psicologhe, è stato messo a punto un percorso di accompagnamento del bambino e della sua famiglia finalizzato a ridurre l'ansia connessa all'esame e favorire la compliance, offrendo uno spazio di pensiero e di condivisione.

La famiglia viene coinvolta in un percorso ludico tematizzato ambientato nello spazio, finalizzato sia a far conoscere il personale e gli aspetti salienti dell'esame, sia a creare uno spazio di condivisione di domande, dubbi e paure. Il bambino, attraverso il gioco, viene "arruolato" in un "corso di addestramento per astronauti" che ha il fine di renderlo protagonista attivo dell'esame e del suo benessere, di mobilitarne l'immaginario e le risorse, riducendo così la paura e il senso di potenza. Al termine del "corso" viene rilasciata al bambino una patente che gli consentirà di affrontare l'esame vero e proprio e, dopo lo studio

di RM, un diploma di coraggio, segni tangibili delle conquiste fatte.

Durante l' esame di RM lo psicologo offre uno spazio di ascolto e supporto ai genitori e funge da ponte tra loro e gli operatori, così da favorire un clima di fiducia e collaborazione.

Si va a creare, quindi, un circolo virtuoso nel quale il bambino è più tranquillo e collaborante, il genitore si sente preso in carico globalmente e gestisce meglio l'ansia e la preoccupazione ed anche l'equipè medica può condurre l'esame con minor stress e maggior attenzione alla persona.

Al fine di comprendere meglio i bisogni delle famiglie e degli operatori sono stati messi a punto e somministrati dei questionari creati ad hoc.

I questionari hanno mostrato come i genitori sentano la necessità di essere accompagnati ed informati sulle procedure che i loro figli affronteranno, così come di una umanizzazione delle stesse e degli spazi che spesso spaventano i loro figli .

Il progetto prevede una continua riflessione da parte dell'equipè medica dei bisogni e vissuti emotivi dei piccoli pazienti e delle loro famiglie, così da consentire la promozione di strategie di intervento sempre più accurate ed attente.

Il progetto "Oggi farai un viaggio nello spazio" è stato premiato con il Premio Terzani 2010 per l' Umanizzazione della Medicina.

Realizzato da AIMA-Child, con la collaborazione di:

**Istituto Italiano neurologico Carlo Besta di Milano**



**Ospedale Niguarda di Milano**



Azienda Ospedaliera  
Ospedale Niguarda Ca'Granda

Sistema Sanitario  Regione Lombardia

**Ospedale San Raffaele di Milano**



Sistema Sanitario  Regione Lombardia

**Ospedale Luigi Sacco di Milano**



Sistema Sanitario  Regione Lombardia

*Si ringraziano tutti medici che hanno collaborato alla stesura di questo strumento divulgativo, che ha lo scopo di favorire la circolazione di informazioni scientificamente attendibili per la presa in carico del paziente affetto da malformazione di Chiari.*

## Riferimenti bibliografici

**Ando K, Ishikura R, Ogawa M, et al.**, MRI tight posterior fossa sign for prenatal diagnosis of Chiari type II malformation. *Neuroradiology* Dec 2007; 49(12):1033-9

**Attenello FJ, McGirt MJ, Gathinji M, Dattoo G, Atiba A, Weingart J, Carson B, Jallo GI**, Outcome of Chiari-associated syringomyelia after hindbrain decompression in children: analysis of 49 consecutive cases. *Neurosurgery* 2008 Jun; 62(6):1307-13; discussion 1313

**Bjornson K et al.**, Botulinum toxin for spasticity in children with cerebral palsy: a comprehensive evaluation. *Pediatrics* 2007, 120:49-58

**Cleland J.**, Contribution to the study of spina bifida, encephalocele and anencephalus. *J Anat Physiol* 1883; 17:237-92

**Colombo A, Cislighi G.**, Familial syringomyelia: case report and review of the literature. *The Italian Journal of Neurological Sciences* 1993; 17: 637-639

**Elster AD, Chen MY.**, Chiari I malformations: clinical and radiological reappraisal. *Radiology* 1992; 183:347-353

**Gardner WJ.**, *The Dysraphic States: From Syringomyelia to Anencephaly*. Amsterdam, The Netherlands: Excerpta Medica 1973:5-14

**Ghassan K. Bejjani**, Definition of the adult Chiari malformation: a brief historical overview. *Neurosurgery FOCUS* July 2001 Volume 11, Number 1

**Goh S, Bottrell CL, Aiken AH, Dillon WP, Wu YW.**, Presyrinx in children with Chiari malformations. *Neurology* Jul 29 2008; 71(5):351-6

**Gosalakkal JA.**, Sleep-disordered breathing in Chiari malformation type 1. *Pediatr Neurol.* 2008 Sep; 39 (3):207-8

**Gupta A, Vitali AM, Rothstein R, Cochrane DD.**, Resolution of syringomyelia and Chiari malformation after growth hormone therapy. *Childs Nerv Syst.* 2008 Nov; 24 (11): 1345-8

**Haines SJ, Berger M.**, Current treatment of Chiari malformations types I and II: A survey of the Pediatric Section of the American Association of Neurological Surgeons. *Neurosurgery* Mar 1991; 28(3):353-7

**Kaplan Y, Oksuz E.**, Chronic migraine associated with the Chiari type 1 malformation. *Clin Neurol Neurosurg.* 2008 Sep; 110(8):818-22

**Kumar R, Kalra SK, Vaid VK, Mahapatra AK.**, Chiari I malformation: surgical experience over a decade of management. *Br J Neurosurg.* 2008 Jun; 22(3):409-14

**Mariani C., Cislaghi MG, Barbieri S, Filizzolo, Di Palma F, Farina E, D'Aliberti G, Scarlato**, The natural history and results of surgery in 50 cases of syringomyelia *J Neurology* 1991; 238: 433-438

**McGirt MJ, Attenello FJ, Atiba A, Garces-Ambrossi G, Dato G, Weingart JD, Carson B, Jallo GI.**, Symptom recurrence after suboccipital decompression for pediatric Chiari I malformation: analysis of 256 consecutive cases. *Childs Nerv Syst.* 2008 Nov; 24 (11):1333-9

**McLone DG.**, Images in pediatric neurosurgery. Chiari malformations. *Pediatr Neurosurg.* Mar 2000;32(3):164

**Milhorat TH, Chou MW, Trinidad EM, Kula RW, Mandell M, Wolpert C, Speer MC.**, *Neurosurgery* 1999 May; 44(5):1005-17

**Miller E, Widjaja E, Blaser S, Dennis M, Raybaud C.**, The old and the new: supratentorial MR findings in Chiari II malformation. *Childs Nerv Syst.* May 2008; 24(5):563-75

**Nishikawa M, Sakamoto H, Hakuba A, Nakanishi N, Inoue Y.**, Pathogenesis of Chiari malformation: a morphometric study of the posterior cranial fossa. *J Neurosurgery* Jan 1997;86(1):40-7

**Novegno F, Caldarelli M, Massa A, Chieffo D, Massimi L, Pettorini B, Tamburrini G, Di Rocco C.**, The natural history of the Chiari Type I anomaly. *J Neurosurg Pediatr.* 2008 Sep;2(3):179-87

**Oldfield EH, Muraszko K, Shawker TH, Patronas NJ.**, Pathophysiology of syringomyelia associated with Chiari I malformation of the cerebellar tonsils.

Implications for diagnosis and treatment. *J Neurosurg.* 1994 Jan;80(1):3-15

**Peach B.**, The Arnold Chiari malformation; morphogenesis. *Arch Neurol.* May 1965;12:527-35

**Redaelli T.**, Linee guida per la riabilitazione dei bambini affetti da spina bifida. *Giornale Italiano di Medicina Riabilitativa.* 2004 ; 4(04):9-25

**Sattar TS, Bannister CM, Russell SA, Rimmer S.**, Pre-natal diagnosis of occult spinal dysraphism by ultrasonography and post-natal evaluation by MR scanning. *Eur J Pediatr Surg.* Dec 1998;8 Suppl 1:31-3

**Stephany JD, Garavaglia JC, Pearl GS.**, Sudden death in a 27-year-old man with Chiari I malformation. *Am J Forensic Med Pathol.* 2008 Sep;29(3):249-50

**Stevenson KL.**, Chiari Type II malformation: past, present, and future. *Neurosurg Focus* Feb 15 2004;16(2):E5

**Talamonti G, D'Aliberti G, Collice M.**, Myelomeningocele: long-term neurosurgical treatment and follow-up in 202 patients. *J Neurosurg.* 2007 Nov;107(5 Suppl):368-86

**Taricco MA, Melo LR.**, Retrospective study of patients with Chiari: malformation submitted to surgical treatment. *Arq Neuropsiquiatr.* 2008 Jun;66(2A):184-8

**Truivit CL, Backovich A.**, Disorders of brain development. In: Atlas SW, ed. *Magnetic Resonance Brain and Spine.* 2nd ed. Philadelphia, Pa: Lippincott-Raven; 1996

**Tubbs RS, Oakes WJ.**, Treatment and management of the Chiari II malformation: an evidence-based review of the literature. *Childs Nerv Syst.* Jun 2004;20(6):375-81

**Versari PP, D'Aliberti G, Talamonti G, Collice M.**, Foraminal syringomyelia: suggestion for a grading system. *Acta Neurochir (Wien)* 1993;125(1-4):97-104

**Wan MJ, Nomura H, Tator CH.**, Conversion to symptomatic Chiari I malformation after minor head or neck trauma. *Neurosurgery* 2008 Oct;63(4):748-53

**Weaver DD.**, Genetics of developmental defects. In: Wilkins RH, Rengachary SS, eds. *Neurosurgery.* 2nd ed. New York, NY: McGraw-Hill; 1996:3424-5



**5X1000**  
AIMA-CHILD-ONLUS  
CF: 90036830124