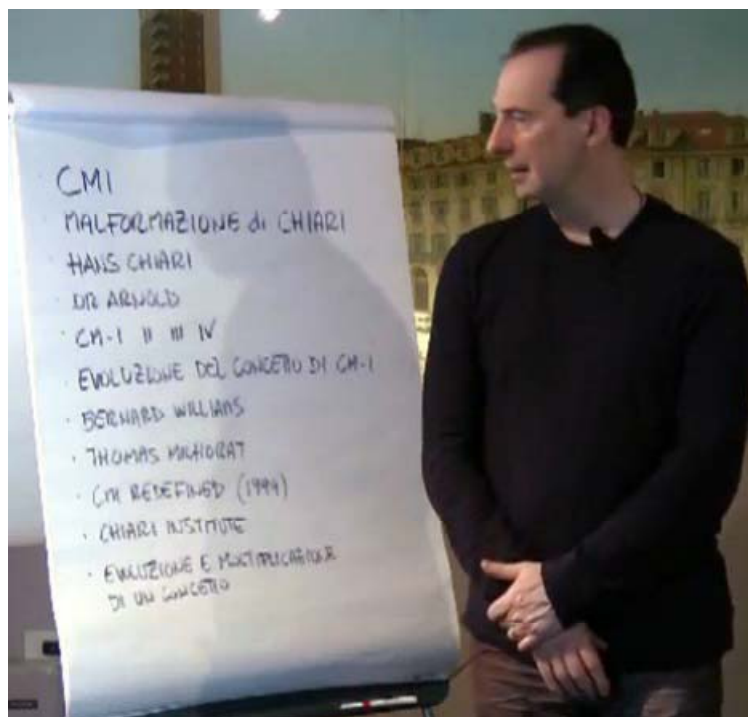


1 - STORIA ED EVOLUZIONE DELLA MALFORMAZIONE DI CHIARI

L'obiettivo principale di questa serie di lezioni è la presentazione della Malformazione di Chiari in tutti i suoi aspetti e con le sue conseguenze, insieme alla conoscenza delle Cavità Siringomieliiche e di tutte le patologie che si possono collegare alla Chiari. Probabilmente, infatti, la Malformazione di Chiari non è una patologia unica, ma l'espressione di una serie di patologie che si possono ad essa collegare, con un comune denominatore. Quest'ipotesi è ancora in corso di approfondimento ed evolve in parallelo alla nostra esperienza e ai nostri casi clinici.



DOTT. HANS CHIARI

Da un punto di vista storico, tutto ha inizio alla fine del XIX secolo con gli studi e le ricerche del medico austriaco Hans Chiari, originario del Tirolo, anatomopatologo e direttore dell'Istituto di Patologia all'Università di Praga.

Il primo articolo che il dottor Chiari scrisse sulla CM non riguardava, per ironia, questa patologia, nel senso in cui noi l'intendiamo attualmente. Presentava sei casi clinici di erniazione tonsillare secondaria a idrocefalo massivo causata da tubercolosi cerebrale. Oggi, per questi casi, non procederemmo con un intervento di decompressione, ma faremmo una terapia chemioterapica per la tubercolosi, se non un intervento derivativo per l'idrocefalo.

Dal primo articolo sullo studio di questi sei casi, l'esperienza del dottor Chiari crebbe di giorno in giorno grazie alle frequenti autopsie e all'attenzione che il medico austriaco rivolse ai problemi relativi alla cerniera cranio-cervicale, sino a giungere ad una classificazione di questa malformazione, classificazione che va da 1 a 4 come vedremo più avanti.

DOTT. JULIUS ARNOLD

Il dottor Julius Arnold arrivò, dieci anni più tardi, alla conoscenza di questa patologia seguendo gli studi del dottor Chiari. I medici che seguirono la scuola del dottor Arnold modificarono la verità storica antepoendo il nome del dottor Arnold a quello del dottor Chiari. La patologia divenne così nota come patologia di Arnold Chiari. Oggi viene più correttamente definita "Malformazione di Chiari" (CM).

CM 1 – 2 – 3 – 4

Esistono quattro categorie di malformazione di Chiari: 1, 2, 3, 4.

La terza e la quarta sono rare e non seguono lo stesso meccanismo del tipo 1 o del tipo 2, quindi non le prenderemo in considerazione nel corso di questi incontri.

La CM2 è principalmente legata ad un deficit di vitamine (acido folico) in gravidanza, deficit che può causare dei problemi di sviluppo di parti del sistema nervoso. I ritardi di chiusura e di evoluzione hanno come risultato un'apertura alla base della colonna vertebrale, con la conseguente fuoriuscita di midollo spinale. Da qui la discesa della parte inferiore del cervelletto insieme alle tonsille cerebellari, con conseguente idrocefalo e rimodellamento del volume e della forma della fossa posteriore, quindi delle ossa della parte posteriore ed inferiore del cranio.

Questa Malformazione di Chiari tipo 2 si sta estinguendo nei paesi civilizzati grazie alla diagnostica prenatale e alle terapie vitaminiche prenatali. Oggi è molto difficile che una madre in gravidanza non prenda le vitamine o che nessuno le ricordi di prenderle. Inoltre è raro che un feto a cui è stata diagnosticata una CM di tipo 2 raggiunga la fine della gravidanza.

Esistono studi recenti negli Stati Uniti, e non solo, relativi a tentativi di riparare in utero la CM2 con esiti incoraggianti, ma purtroppo la CM2 causa problemi anche nella parte superiore del cervello, per cui si possono avere anche ritardi mentali che non si possono diagnosticare in anticipo con l'ecografia fetale.

La CM2 è ovviamente più diffusa della Chiari 1 nei Paesi del terzo mondo.

Con la forte immigrazione dai paesi meno sviluppati è possibile assistere ad un aumento di casi di CM tipo 2 negli ambulatori europei, ma è un aumento dato appunto da pazienti provenienti da Paesi ancora poveri.

La CM1 è stata considerata una malattia rara. Oggi, negli Stati Uniti, non lo è più dagli anni '90. In Italia, invece, mi risulta essere ancora tra le malattie rare.

Avere una malattia definita come rara comporta vantaggi e svantaggi. Esistono, ad esempio, sovvenzioni nazionali ed internazionali per queste patologie rare, da dividere logicamente tra tutte le malattie rare riconosciute. Lo svantaggio per il medico e per il paziente è rappresentato dalla carenza di studi approfonditi, lacuna che si può colmare con difficoltà perché, proprio perché considerati rari, i pazienti non hanno la forza necessaria per far leva sulle Autorità affinché stanziino più fondi per la ricerca. Questo aspetto è molto importante; mancano sia la ricerca sia Centri che, con adeguate risorse, si possano prendere cura di molti pazienti, crescere in esperienza e diventare così sempre più efficienti, sia per le diagnosi che per le terapie.

EVOLUZIONE DEL CONCETTO DI CM 1

Il concetto di Malformazione di Chiari ha seguito, nel corso degli anni, un'evoluzione rispetto alla sua origine; anche il cosa fare con la Malformazione di Chiari ha seguito un'evoluzione, spesso drammatica.

Fino ai primi anni '70, avere la CM1 rappresentava un grosso problema diagnostico e terapeutico. Non c'era la risonanza magnetica con conseguenti gravi ritardi di diagnosi.

La situazione più frequente era quella di un malato con CM1 e Cavità Siringomielia che arrivava ad avere una diagnosi in condizioni ormai gravissime. In quel periodo l'unica modalità diagnostica era ancora la mielografia. Con questo esame si arrivava a vedere soltanto il profilo del midollo spinale dove c'era la cavità siringomielia; inoltre, un blocco della risalita del mezzo di contrasto alla base cranica non permetteva di vedere direttamente la patologia, ma soltanto l'ombra della patologia, come in uno spettacolo di ombre cinesi. I pazienti che arrivavano dai chirurghi e dai neurologi erano in gravi condizioni ed i tentativi chirurgici che venivano effettuati fallivano per mancanza di esperienza. Quindi il chirurgo, ma anche i pazienti, erano riluttanti ad operare e a sottoporsi all'operazione perché si ottenevano dei pessimi risultati.

DOTT. BERNARD WILLIAMS

Una svolta importante si raggiunge grazie alla personalità di Bernard Williams, neurochirurgo inglese, molto appassionato ed atipico per il mondo inglese. Aveva cominciato ad occuparsi di alcuni pazienti molto decisi e motivati negli anni '70. Una signora, della piccola-media borghesia, affetta da cavità siringomielia, distrutta dalla siringomielia, ma molto decisa e piena di grinta, incontrò il dottor Williams e gli disse: "Ho piena fiducia in lei, quindi insieme creeremo qualcosa di positivo per tutti i

malati.” E’ nata così la fondazione Coream, prima associazione di malati che si avvale di consulenza scientifica nel campo della CM1 e della CS.

In breve tempo il dottor Williams divenne l’esperto mondiale per la Cavità siringomielica. I problemi comunque non erano tutti risolti: il dottor Williams non usava il microscopio per principio e aveva inoltre problemi con la dura. Aveva tentato per un certo periodo di fare delle duro-plastiche, ma, sia per la tecnica che per i materiali, non aveva ottenuto risultati soddisfacenti per il controllo delle fistole liquorali per cui, dopo anni e un po’ di frustrazioni, verso la fine della sua carriera, aveva deciso di lasciare aperta la dura.

Non era la soluzione giusta. La presenza di una fistola liquorale causava una grossa raccolta di liquor all’esterno della duro-plastica con la conseguenza di una compressione dal dietro verso il davanti, compressione che spesso era peggio di quella antecedente all’intervento che aveva, invece, come causa, l’osso troppo piccolo con le tonsille erniae verso il basso.

Il concetto di lasciare la dura aperta non era così inusuale nel campo neurochirurgico; ancora oggi quando si deve rimuovere un tumore dalla fossa posteriore, la zona quindi della malformazione di Chiari, esiste la possibilità (prima degli anni ’90 era l’unica via da seguire) di lasciare la dura aperta per permettere il rigonfiamento temporaneo del cervelletto. Per intenderci: quando vi pestate un dito con il martello il dito prima si gonfia e poi si sgonfia sino a quando, in pochi giorni, non si vede più nulla, a meno che non ci sia qualcosa di rotto.

Verso la fine della carriera, il dottor Williams aveva indirizzato una lettera a tutti i neurochirurghi che cominciavano ad occuparsi della patologia, specialmente ai neurochirurghi americani che avevano un interesse iniziale per l’argomento. In questa lettera il dottor Williams diceva: “Che cosa fate? Non seguite il mio esempio; io ho tentato, ma le fistole liquorali sono un problema insormontabile, si può essere fortunati in qualche caso, ma queste fistole sono un problema talmente incontrollabile che lasciare aperta la dura rappresenta il male minore.”

Dopo il dottor Bernard Williams la fiaccola della ricerca neurochirurgica in questo campo è passata in America e sino ad oggi è ancora lì.

Il dottor Bernard Williams morì in un bizzarro incidente stradale causato dal dottor Ulrich Batzdorf, che continuò la ricerca del dottor Williams sino all’arrivo del dottor Thomas Milhorat.

Il dottor Batzdorf era neurochirurgo all’Università di Los Angeles, California, nato in Germania ed emigrato negli Stati Uniti da piccolo. Da tedesco metodico comincia a lavorare senza applicare tecniche rivoluzionarie, ma con rigore teutonico e precisione nella manualità della chiusura della duroplastica.

DOTT. THOMAS MILHORAT

Il dottor Batzdorf era riuscito a controllare l'incidenza della fistola liquorale e a ridurla ad un livello accettabile da pochi anni, quando comparve sulla scena, nella metà del 1980, il dottor Thomas Milhorat. L'approccio chirurgico alla CM era stato codificato dal dottor Batzdorf come una piccola craniectomia con una relativamente piccola duroplastica e, a volte, la coagulazione delle tonsille. Dalle prime ricerche di Bernard Williams siamo arrivati sino ad oggi, da un punto di vista generale, proprio grazie all'intervento del dottor Batzdorf.

Il dottor Milhorat cominciò ad occuparsi dei pazienti con Malformazione di Chiari in modo indiretto intorno alla metà degli anni '90. Il suo principale interesse si rivolgeva alle Cavità siringomieliiche che erano meno capite della CM1.

L'aneddoto che si riferisce è questo: una volta, invitato dal Dipartimento di Neurologia della nostra Università in Brooklyn, American Center, a presentare il suo lavoro ai neurologi, il dottor Milhorat organizzò molto bene la sua presentazione corredandola di diapositive, ma basandola sulla letteratura medica, mancandogli l'esperienza diretta. Il Primario del Dipartimento, alla fine della presentazione, gli strinse la mano e si complimentò con lui per la migliore ed utile presentazione sull'argomento che avesse mai sentito.

Il dottor Milhorat, una volta solo ne suo ufficio, confessò a se stesso: “Questo è quello che il Primario mi ha detto, ma la mia sensazione, il mio vero e profondo sentire mi dice che, personalmente, non ho capito niente dalla mia relazione, anche se spiegata in maniera elegante. Troppi concetti non hanno ancora una logica, sembrano buoni se presentati bene, ma qualcosa non va, c'è qualcosa che ancora non si spiega.”. Da quel momento cominciò a studiare sempre di più nel suo laboratorio di studi anatomici, per arrivare a comprendere la Siringomielia' e da lì alla Malformazione di Chiari il passo è breve.

THE CHIARI INSTITUTE

Il The Chiari Institute (si chiamava Chiari Center quando era a Brooklyn) nacque quindi grazie alla curiosità del dottor Milhorat. Nella metà degli anni '90 il lavoro del dottor Milhorat cominciò ad attirare l'attenzione di molti pazienti; per molti, in quel periodo, si intendono circa 300 pazienti e 70-80 interventi all'anno.

EVOLUZIONE DI UN CONCETTO

Più avanti vedremo quale è stata l'evoluzione clinica e quella del trattamento e delle diagnosi in relazione alla nostra esperienza, nel nostro The Chiari Institute.

Ora, invece, è importante considerare che, da quel nucleo iniziale di esperienza a Brooklyn, si è sviluppato un concetto riprodotto, moltiplicato ed evoluto non solo negli Stati Uniti, ma ora anche in Europa.

Una curiosità: l'unico centro unicamente dedicato alla diagnosi e alla terapia di Chiari e della Siringomielia non è negli Stati Uniti, non è in Europa, ma in Cina. Il Dipartimento di Siringomielia e Chiari, diretto dal mio amico dott. Liu, ha una casistica inferiore di solo 1000 pazienti rispetto alla nostra americana.