

## Chiari malformations in children

Peter Spazzapan, Jure Guntar,  
Borut Prestor

### Izvleček

**Izhodišče.** Chiarijeve malformacije so raznolika klinična in radiološka stanja, za katere je značilna herniacija romboencefalnih struktur preko velike zatilne odprtine (VZO). Chiarijeve malformacije so lahko simptomatske ali brezsimptomne. O načinu zdravljenja se odločimo glede na patofiziološki proces, ki je privedel do njihovega nastanka, in glede na klinično sliko.

**Material, preiskovanci in metode.** Preiskali smo otroke s Chiarijevo malformacijo, ki smo jih v obdobju 2015–2018 pregledali v Enoti za otroško nevrokirurgijo UKC Ljubljana.

**Rezultati.** Obravnavali smo 45 otrok s Chiarijevo malformacijo, izmed njih 39 otrok s Chiarijevo malformacijo tipa 1 (CIM) in šest otrok s Chiarijevo malformacijo tipa 2 (CIIM). CIM smo v 9 primerih zdravili operativno, CIIM pa smo na ta način zdravili le v enem primeru.

**Zaključki.** Chiarijeve malformacije so posledica različnih patofizioloških procesov. Njihovo poznavanje je pomembno zaradi pravilne odločitve o ustreznem načinu zdravljenja.

**Ključne besede:** Chiari malformacija, hidrocefalus, intrakranialni tlak, kraniocervikalni prehod.

### Abstract

**Background.** Chiari malformations represent different clinical and radiological clinical entities that share the herniation of the rhombencephalic structures through the foramen magnum as a common characteristic. Chiari malformations can be symptomatic or asymptomatic. The therapeutic strategies for these malformations differ according to the pathophysiological processes that cause them and the clinical picture.

**Materials and methods.** All paediatric patients with Chiari malformation treated in the Paediatric Neurosurgical Unit of the University Medical Centre Ljubljana between 2015 and 2018 were enrolled.

**Results.** 45 children were treated for a Chiari malformation. 39 had Chiari 1 malformations (CIM) and six had Chiari 2 malformations (CIIM). Nine CIM and one CIIM were treated surgically.

**Conclusions.** Chiari malformations are caused by different pathophysiological processes that must be differentiated to select the best treatment for each single case.

**Key words:** Chiari malformation, hydrocephalus, intracranial pressure, craniocervical passage.



SLIKA 1: CHIARIJEVA MALFORMACIJA TIPA 1 IN PRIDRUŽENA ZNAČILNA SIRINGOMIELIJA, KI ZAJEMA CELOTNO HRBTENJAČO.

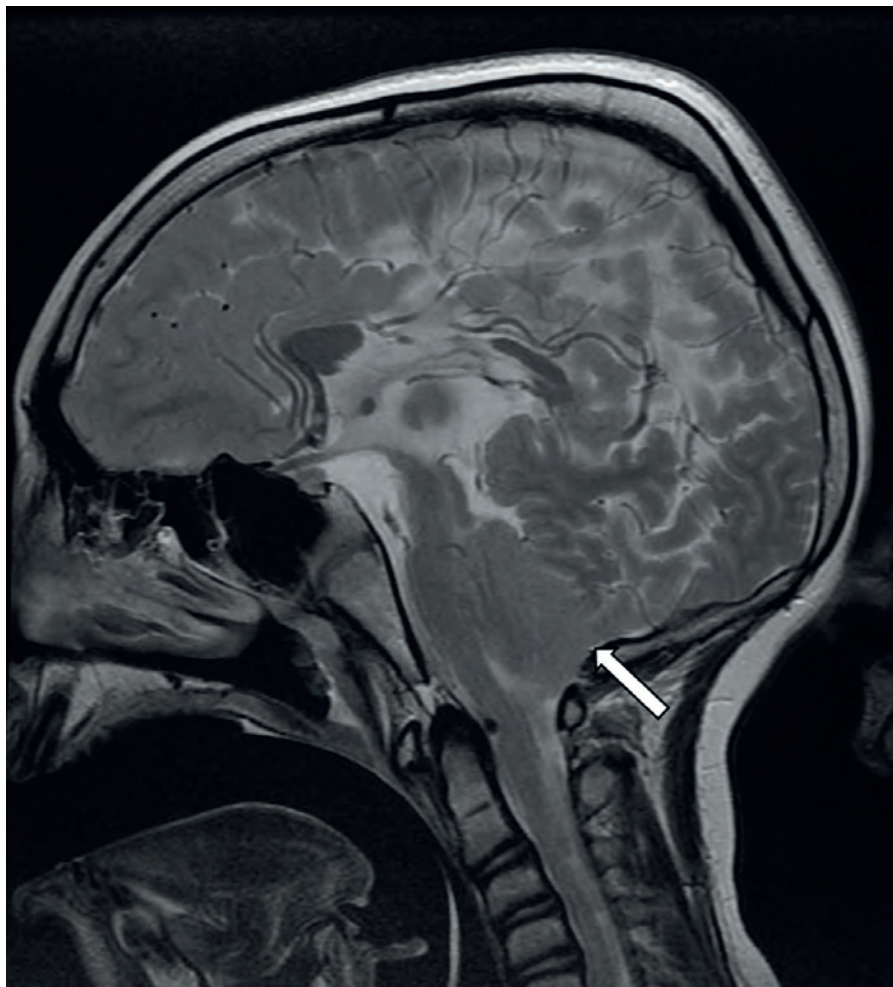
FIGURE 1: TYPE 1 CHIARI MALFORMATION WITH TYPICAL SYRINGOMYELIA INVOLVING THE WHOLE SPINAL CORD.

## Izhodišče

Chiarijeve malformacije so bolezenska stanja, pri katerih del romboencefalnih struktur (pons, medula oblongata in mali možgani), ki se v normalnih pogojih nahajajo v zadnji kotanji, prodre skozi veliko zatilno odprtino (VZO) v spinalni kanal.

Poznamo štiri tipe (1):

- Chiarijeva malformacija tipa 1 (CIM) je najbolj pogosta. Za CIM je značilen pomik cerebelarnih tonzil za več kot 5 mm pod VZO, možgansko debla pa ima normalno lego. Lahko je pridružena hidrosiringomielija oz. razširitev centralnega spinalnega kanala (Slika 1).
- Chiarijeva malformacija tipa 2 (CIIM) je prisotna pri bolnikih z odprto spino bifido oz. mielomeningokelo. Gre za kavdalni pomik cerebelarnega vermisa, tonzil, možganskega debla in četrtega ventrikla, pogosta je tudi siringomielija. Znotrajlobanjsko ugotavljamo tudi različne pridružene anomalije (agenezija kaloznega korpusa, polimikrogirija, agenezija



SLIKA 2: PRI CHIARIJEVI MALFORMACIJI TIPA 2 SO POLEG HERNIACIJE TONZIL PRISOTNI TUDI HERNIACIJA DEBLA IN VERMISA, AGENEZIJA KALOZNEGA KORPUSA, AGENEZIJA VERMISA, MAJHNA ZADNJA KOTANJA, HIDROCEFALUS Z VSTAVLJENO VENTRIKULOPERITONEALNO DRENAŽO IN ŠTEVILNE DRUGE MORFOLOŠKE ANOMALIJE OSREDNJEGA ŽIVČEVJA. PUŠČICA KAŽE NA IZREDNO NIZKO POLOŽEN TOR-KULAR, KAR ONEMOGOČA ŠIROKO OKCIPITALNO KRANIEKTOMIJO PRI OPERACIJI.

FIGURE 2: IN TYPE 2 CHIARI MALFORMATION, IN ADDITION TO TONSILLAR HERNIATION, OTHER FEATURES CAN BE OBSERVED; HERNIATION OF THE BRAINSTEM AND VERMIS, AGENESIS OF THE CORPUS CALLOSUM AND VERMIS, SMALL POSTERIOR FOSSA, HYDROCEPHALUS WITH A VENTRICULOPERITONEAL SHUNT AND NUMEROUS OTHER MORPHOLOGICAL ANOMALIES OF THE CENTRAL NERVOUS SYSTEM. THE ARROW INDICATES THE EXTREMELY LOW POSITION OF THE TORCULA, PREVENTING WIDE OCCIPITAL CRANIOTOMY.

- vermisa), ki skupaj tvorijo kompleks CIIM (Slika 2).
- Chiarijeva malformacija tipa 3 je redka (< 1 % vseh Chiarijevih malformacij) in skrajna oblika herniacije romboencefalona. Obsežni deli malih možganov in možganskega debla segajo zunaj znotrajlobanjskega in intraspinalnega prostora ter tvorijo okcipitalne ali cervikalne podkožne ciste. Pridruženi so tudi druge anomalije živčevja in hudi nevrološki izpadi.

- Chiarijeva malformacija tipa 4 je hipoplazija ali aplazija malih možganov in ne prava herniacija romboencefalona, zato je vključitev te skupine v poglavje herniacij romboencefalnih struktur skozi VZO vprašljiva.

Otroci s CIM pogosto nimajo nikakršnih simptomov, zato CIM navadno odkrijemo povsem naključno. Bolniki navajajo glavobole, ob pridruženi siringomieliji pa tudi nevrološke izpade udov in trupa. Pri CIIM prevladujejo nevrološki

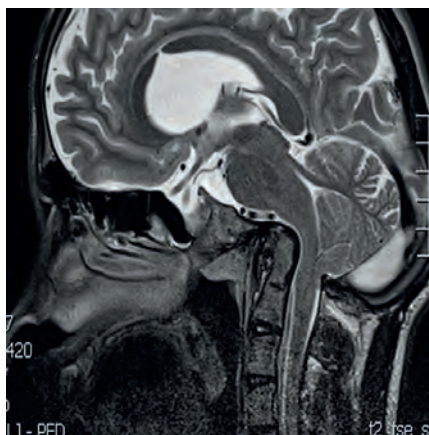
izpadi, povezani s pridruženimi malformacijami (kompleks CIIM), ki nastanejo ob odprti spini bifidi. Pri CIIM so nevrološki izpadi zelo hudi že ob rojstvu.

Zdravljenje je lahko konzervativno ali kirurško. Kirurški poseg je indiciran pri simptomatskih primerih, zlasti če je Chiarijeva malformacija posledica motenj v pretoku likvorja preko kraniocervikalnega prehoda ali simptomatske kompresije možganskih struktur.

## Patofiziologija

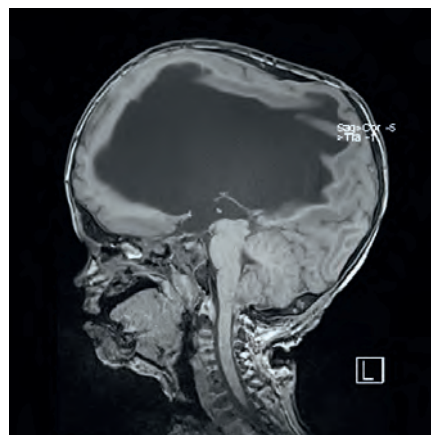
Chiarijeve malformacije je prvi opisal Hans Chiari in jih označil za posledico hidrocefalusa (1). Sicer glede nastanka Chiarijevih malformacij obstajajo številne teorije. McLone in Knepper sta razvila embriološko teorijo, ki pojav CIIM pojasnjuje z zgodnjim iztekanjem likvorja skozi defekt v nevroalni cevi in s posledično manjšo napetostjo primitivnega znotrajlobanjskega ventrikularnega sistema (2), kar naj bi privedlo do herniacije romboencefalnih struktur zaradi majhne zadnje kotanje in do drugih malformacij celotnega živčevja. Po hidrodinamični teoriji (3) ima pri razvoju nevroalne cevi ključno vlogo pulziranje ob nastajanju likvorja iz supratentorialnih in infratentorialnih horoidnih pletežev. Bistvenega pomena je ravnovesje med pulzirajočim likvorskim tokom v supratentorialnem in infratentorialnem prostoru, zato lahko motnje privedejo do kavdalne tentorialne migracije, zmanjšanja zadnje kotanje in posledične Chiarijeve malformacije.

Opisane teorije so le delno resnične in predvsem nepopolne. Chiarijeve malformacije so namreč kompleksna in raznovrstna stanja z različnim patofiziološkim izvorom. CIM ni prirojena malformacija, ampak pridobljena malformacija, pravzaprav "deformacija", natančneje ektopija cerebelarnih tonzil (4). To potrjujeta tudi dejstva, da CIM praktično nikoli niso opisali pri novorojenčkih in da s histološkimi preiskavami tonzil pri CIM lahko izključimo



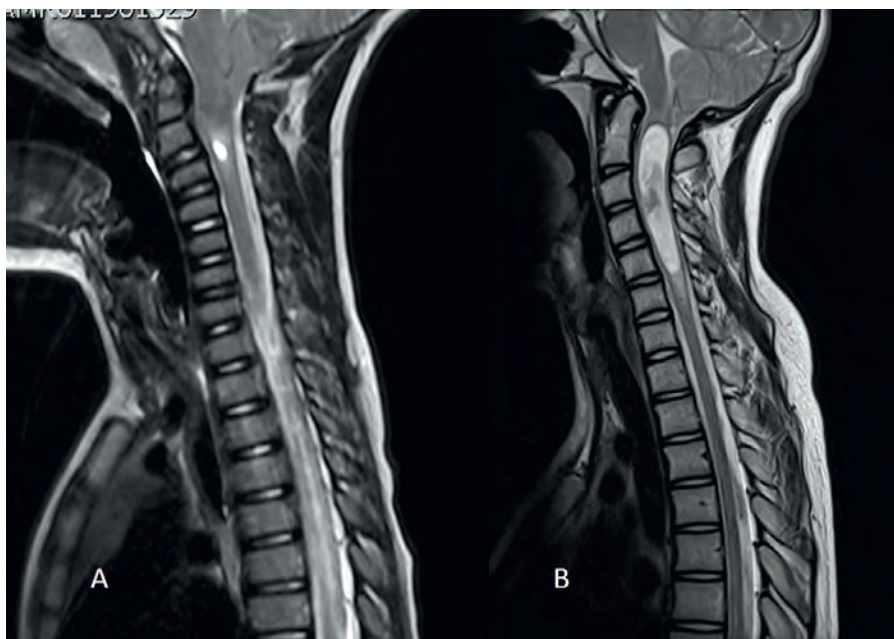
SLIKA 3: BAZILARNA INVAGINACIJA, PRIDRUŽENA CHIARIJEVI MALFORMACIJI TIPA 1. KIRURŠKO ZDRAVLJENJE POLEG KRANIOCERVICALNE DEKOMPRESIJE VKLJUČUJE TUDI KRANIOCERVICALNO FIKSACIJO.

FIGURE 3: BASILAR INVAGINATION WITH ASSOCIATED TYPE 1 CHIARI MALFORMATION. SURGICAL TREATMENT INVOLVES NOT ONLY CRANIO-CERVICAL DECOMPRESSION BUT ALSO CRANIO-CERVICAL FIXATION.



SLIKA 4: CHIARIJEVA MALFORMACIJA TIPA 1 V SKLOPU SINDROMSKE KRANIOSINOSTOZE (PFEIFFERJEV SINDROM). VIDIMO PRIDRUŽEN HYDROCEFALUS ZARADI ZNOTRAJLOBANJSKE VENSKE HIPERTENZIJE.

FIGURE 4. TYPE 1 CHIARI MALFORMATION ASSOCIATED WITH SYNDROMIC CRANIOSYNOSTOSIS (PFEIFFER SYNDROME). ASSOCIATED HYDROCEPHALUS DUE TO INTRACRANIAL VENOUS HYPERTENSION CAN BE OBSERVED.



SLIKA 5: DVA PRIMERA SIRINGOMIELIJE PRI CHIARIJEVI MALFORACIJI TIPA 1, OMEJENA LE NA SEGMENT HRBTENJAČE.

FIGURE 5: TWO CASES OF SYRINGOMYELIA LIMITED TO ONLY ONE SEGMENT OF THE SPINAL CORD IN TYPE 1 CHIARI MALFORMATION.

prisotnost nevronske displazije, ki je značilna za druge malformativne procese (5). Nasprotno sta CIIM in CIIM pravi prirojeni malformaciji živčevja, povezani z embrionalnimi in razvojnimi nepravilnostmi celotnega osrednjega živčnega sistema.

Po definiciji je CIM herniacija tonzil za 5 mm preko VZO. Ta arbitrarno postavljena meja je lahko zavajajoča, saj ne sloni na natančnih in ponovljivih meritvah ter nima klinične pomembnosti. Povezave med velikostjo herniacije (izražene v milimetrih) in pojavom kliničnih simptomov ali siringomielije namreč ni. Zato je bolj ustrezna opredelitev, da je CIM funkcionalna obstrukcija VZO, ki jo povzroča inferiorni del malih možganov in ki se kaže z oviranim likvorskim pretokom ali kompresijo živčevja (4). Obstrukcija je lahko posledica različnih patofizioloških procesov, na katerih sloni tudi pravilno terapevtsko odločanje.

**CIM zaradi motnje pretoka likvorja.** Hans Chiari je Chiarijeve malformacije pripisoval prav hidrocefalusu (1), pri čemer moramo upoštevati, da so njegove ugotovitve temeljile na kadavrskih vzorcih in na napredovalih bolezenskih stanjih, ki jih danes v klinični praksi ne srečujemo več. Izsledki številnih raziskav kažejo, da je hidrocefalus pridružen CIM v 10 % (6) in da je ustrezno zdravljenje hidrocefalusa (pogosto z endoskopsko ventrikulostomijo) rešitev tako za hidrocefalus kot za herniacijo tonzil (7–9).

**CIM zaradi kraniocervikalnih kostnih nepravilnosti.** Trdnih dokazov, da je CIM posledica premajhne zadnje kotanje, ni (10). Ugotovili so namreč, da je CIM pogosto pridružena kostnim nepravilnostim kraniocervikalnega prehoda, kot so bazilarna invaginacija (Slika 3), kraniocervikalna nestabilnost in atlantookcipitalna fuzija.

**CIM zaradi kraniosinostoze in motenj venske drenaže.** CIM je lahko pridružena znotrajlobanjski venski hipertenziji, ki je značilna za anevrizmatske

malformacije Galenove vene in za sindromske kraniosinostoze (Pfeifferjev sindrom, Crouzonov simptom, Apertov sindrom), pri katerih pride do zožitve jugularnega foramina, zastoja venske krvi v možganih, nabreklosti možganovine in herniacije tonzil skozi VZO (11, 12). Povišan venski tlak ovira tudi resorpcijo likvorja, kar privede do hidrocefalusa (Slika 4). Pri anevrizmatski malformaciji Galenove vene vensko hipertenzijo in CIM razrešimo z embolizacijo anevrizme (13). Pri sindromskih kraniosinostozah CIM obvladamo z ekspanzijo lobanjskega svoda, s čimer zmanjšamo znotrajlobanjski tlak in vzpostavimo normalno vensko cirkulacijo.

**CIM zaradi presnovnih motenj.** Številne presnovne motnje lahko povzročijo nezadostno razvitost lobanje zadnje kotanje, ki lahko povzroči CIM. Takšna stanja ugotavljamo pri otrocih s pomanjkanjem ravnega hormona, ki je v 20 % vezano na CIM (14), čeprav se pogosto simptomi CIM pojavijo ali poslabšajo prav ob začetku nadomestnega zdravljenja z ravnim hormonom. CIM je lahko pridružena tudi rahitisu, hipofosfatemiji in pomanjkanju vitamina D.

## Material, preiskovanci in metode

V Enoti za otroško nevrokirurgijo UKC Ljubljana smo opravili retrospektivno analizo otrok s Chiarijevo malformacijo, ki smo jih obravnavali v obdobju 2015–2018. Vključitveni merili sta bili starost 0–16 let in radiološko postavljena diagnoza Chiarijeva malformacija (tj. herniacija tonzil za vsaj 5 mm). V raziskavo smo vključili otroke, ki smo jim v preučevanem obdobju diagnozo postavili na novo, in otroke, ki smo jih v tem obdobju pregledali zaradi že diagnosticirane Chiarijeve malformacije. Indikacijo za kraniocervikalno dekompresijo smo postavili na osnovi klinične slike in radiološke slike.

CIM in CIIM smo obravnavali ločeno, saj se patogeneza, klinična slika in kirurške indikacije pomembno razlikujejo.

Raziskavo smo opravili v skladu z načeli Helsinško-tokijske deklaracije. Starši preiskovancev so se strinjali z vključitvijo v raziskavo in so po pojasnilu podpisali privolitev za sodelovanje v njej.

## Rezultati

Med januarjem 2015 in majem 2019 smo obravnavali 45 otrok s Chiarijevo malformacijo, od tega 39 otrok s CIM in šest otrok s CIIM. Otrok s Chiarijevo malformacijo tipa 3 in Chiarijevo malformacijo tipa 4 ni bilo.

### Chiarijeva malformacija tipa 1

Obravnavali smo 39 otrok s CIM. Srednja starost je bila 7,6 leta. V klinični sliki smo v 17 primerih ugotavljali glavobol, v enem primeru pa nevrološke izpade, neposredno vezane na CIM (pareza levega spodnjega uda).

Srednja vrednost obsežnosti herniacije tonzil je bila 12,4 mm (najmanj 5 mm in največ 45 mm). Siringomielija je bila prisotna pri 8 bolnikih; pri dveh bolnikih je zajemala celotno hrbtenjačo (Slika 1), pri šestih pa je bila omejena le na del hrbtenjače (Slika 5). Hidromielija (blaga razširitev centralnega kanala) je bila prisotna pri 5 bolnikih. Kar 26 otrok ni imelo razširitve centralnega kanala (Slika 6).

Pri 17 bolnikih je bila CIM pridružena drugim spremembam ali bolezenskim stanjem (Tabela 1), zaradi katerih smo v osnovi opravili magnetnoresonančno slikanje (MRI) glave in spinalnega kanala. CIM je bil v treh primerih pridružen hidrocefalus; enega bolnika smo zdravili z ventrikuloperitonealno drenažo, dva bolnika pa z endoskopsko ventrikulostomijo. Dva izmed teh otrok sta imela sindromsko kraniosinostozo (Crouzonov sindrom, Pfeifferjev sindrom) in en otrok bazilarno

invaginacijo v sklopu presnovne bolezni *osteogenesis imperfecta*. Pri enem bolniku smo ugotovili pomanjkanje ravnega hormona, pri dveh okultno *spino bifido* (lipom konusa in lipom terminalnega filuma). Skolioza je bila prisotna v treh primerih (Slika 7).

CIM smo pri 9 bolnikih zdravili kirurško. Srednja starost otrok pri operaciji je bila 9,2 leta (najmanj 3 leta in največ 16 let). Pri posegu smo pri 8 bolnikih opravili vrez (incizijo) in rekonstrukcijo dure, pri dveh bolnikih pa odstranili tonzili. Pri rekonstrukciji dure smo v vseh primerih uporabili umetni nadomestek dure.

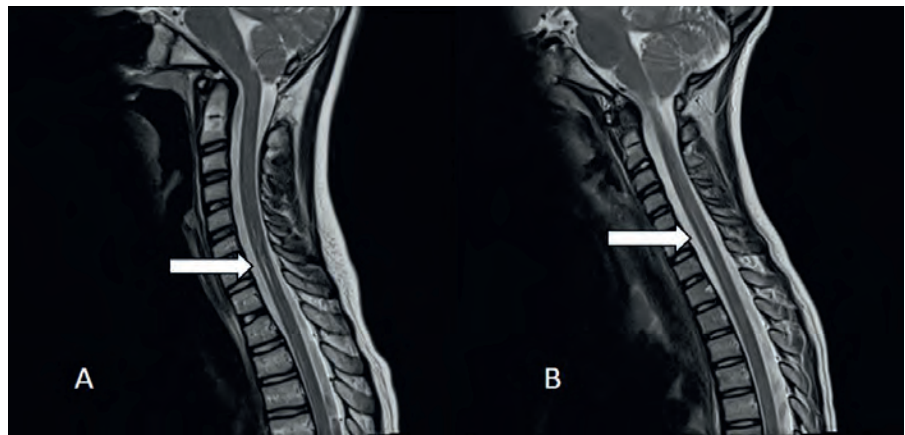
Pri petih izmed operiranih otrok smo prepoznali siringomielijo, ki je po kirurškem posegu v treh primerih izzvenela (Slika 8 in Slika 9), v enem pa se je kljub posegu še nekoliko povečala.

Pri štirih bolnikih je po posegu prišlo do kolekcije likvorja v epiduralnem prostoru (pseudomeningokela) (Slika 10), pri treh bolnikih pa do nastanka likvorske fistule preko kožnih šivov. V vseh treh primerih se je razvil tudi meningitis, ki smo ga uspešno zdravili z antibiotiki. Pri enem bolniku je likvorska fistula zahtevala kirurško revizijo. Pri enem bolniku je po posegu prišlo do prehodne blage ventrikulomegalije, ki pa je izzvenela brez nevrokirurške oskrbe.

### Chiarijeva malformacija tipa 2

Pri vseh otrocih s CIIM smo diagnozo postavili ob rojstvu v povezavi z diagnozo mielomeningokela. Obravnavali smo šest otrok, od katerih nihče ni imel zgodnjih simptomov, povezanih s Chiarijevo malformacijo, in nihče ni v zgodnjem neonatalnem obdobju potreboval kirurške oskrbe. Srednja vrednost herniacije tonzil je bila 15 mm. Siringomielija je bila prisotna pri petih bolnikih in pri dveh obsegala celotno hrbtenjačo, pri treh pa le nekaj segmentov.

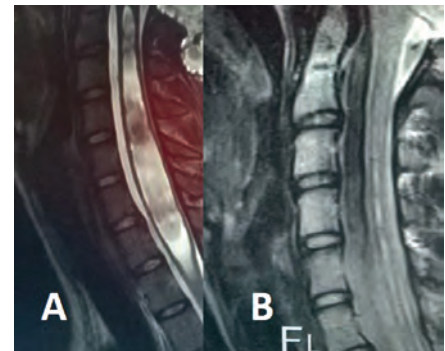
Hidrocefalus je bil prisoten pri vseh (tj. šestih) bolnikih. Pri vseh smo ga zdra-



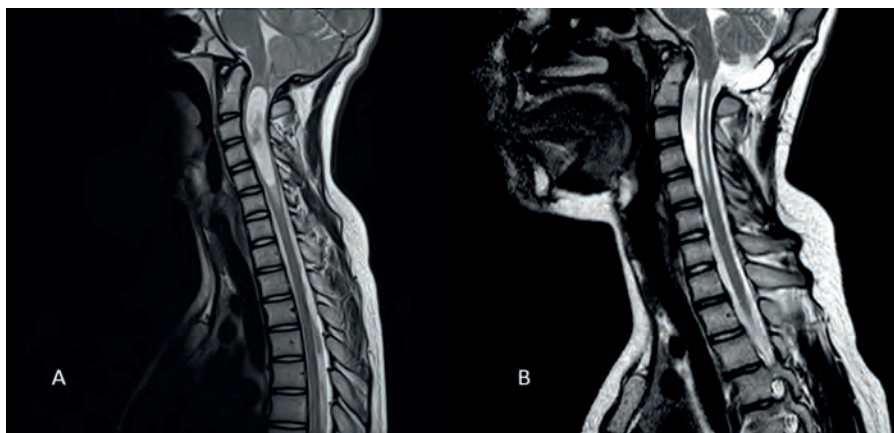
SLIKA 6: DVA PRIMERA HIDROMIELIJE OZ. BLAGE RAZŠIRITVE OSREDNJEGA KANALA (PUŠČICI).  
FIGURE 6: TWO CASES OF HYDROMYELIA (MINOR DILATATION OF THE CENTRAL CANAL OF THE SPINAL CORD) (ARROWS).



SLIKA 7: SKOLIOZA KOT POGOSTA PRIDRUŽENA NAJDBA PRI CHIARIJEVIH MALFORMACIJAH.  
FIGURE 7: SCOLIOSIS IS A COMMON FINDING IN CHIARI MALFORMATIONS.



SLIKA 8: UČINKOVITO ZDRAVLJENJE CHIARIJEVE MALFORMACIJE TIPA 1 S KRANIOCERVIKALNO DEKOMPRESIJO. VIDIMO OBSEŽNO SIRINGOMIELIJO PRED KIRURŠKIM POSEGOM (A) IN NJENO RESORPCIJO PO KIRURŠKEM POSEGU (B).  
FIGURE 8: EFFECTIVE TREATMENT OF TYPE 1 CHIARI MALFORMATION BY CRANIO-CERVICAL DECOMPRESSION. EXTENSIVE SYRINGOMYELIA PRESENT BEFORE THE SURGERY (A) AND ITS RESORPTION FOLLOWING THE PROCEDURE (B).



SLIKA 9: UČINKOVITO ZDRAVLJENJE CHIARIJEVE MALFORMACIJE TIPA 1 S KRANIOCERVIKALNO DEKOMPRESIJO. VIDIMO SIRINGOMIELIJO V VRATNI HRBTENJAČI PRED KIRURŠKIM POSEGOM (A) IN NJENO RESORPCIJO PO KIRURŠKEM POSEGU (B).

FIGURE 9. EFFECTIVE TREATMENT OF TYPE 1 CHIARI MALFORMATION WITH CRANIO-CERVICAL DECOMPRESSION. SYRINGOMYELIA OF THE CERVICAL REGION BEFORE THE SURGERY (A) AND ITS RESORPTION FOLLOWING THE PROCEDURE (B).

Patologija	Število bolnikov
razvojni zaostanek	2
ventrikulomegalija	2
skolioza	2
lipom konusa	1
lipom terminalnega filuma	1
kraniosinostoza sagitalnega šiva	1
Pfeifferjev sindrom	1
Crouzonov sindrom	1
Klinefelterjev sindrom	1
hiperostoza sfenoidne kosti	1
prezgodnja puberteta	1
pomanjkanje ravnega hormona	1
multipla skleroza	1
osteogenesis imperfecta	1

TABELA 1: PRIDRUŽENE PATOLOGIJE PRI PREUČEVANIH BOLNIKIH S CHIARIJEVO MALFORMACIJO TIPA 1.  
TABLE 1: ADDITIONAL FINDINGS IN THE STUDIED PATIENTS WITH TYPE 1 CHIARI MALFORMATION.

vili z ventrikuloperitonealno drenažo. Pri dveh bolnikih je bila prisotna skolioza.

Pri enem bolniku sta Chiarijeva malformacija in siringomielija povzročili napredujočo parezo desnega zgornjega uda. Indicirana je bila kraniocervikalna dekompresija, ki smo jo izvedli z durotomijo in ne z odstranitvijo tonzil.

## Razpravljanje

### Znaki in simptomi

#### Chiarijeva malformacija tipa 1

CIM pogosto ne povzroča nikakršnih simptomov, zato v številnih primerih diagnozo postavimo naključno, tj. v sklopu preiskav zaradi drugih bolezenskih stanj. Sicer se CIM najpogosteje odraža z glavobolom in okcipitocervikalno bolečino. Glavoboli, povezani s CIM, se praviloma poslabšajo ob izvedbi Valsalvovega manevra (kašljanju, smejanju ali kihanju). Če poslabšanja ni in če bolečina ni umeščena v kraniocervikalnem predelu, je verjetnost, da je CIM vzrok glavobola, bistveno manjša. Pri naših bolnikih je bil glavobol prisoten v 17 primerih, a ni bil vedno in prepričljivo vezan na CIM. Če je CIM pridružena siringomielija, lahko v klinični sliki ugotovljamo motnje sensorike in motorike v trupu in udih; to smo opazili samo pri enem bolniku, in sicer kot parezo stopala. Pride lahko tudi do senzorične disociacije z izgubo občutka za bolečino in temperaturo, a z ohranjenim občutkom za propriocepcijo ter rahel dotik po trupu in udih. Pomemben simptom, povezan s siringomielijo, je tudi skolioza, ki je bila pri naših bolnikih prisotna v treh primerih.

Drugi, sicer redki simptomi so povezani s prizadetostjo možganskega debla (atrofija mišic jezika, nistagmus, motnje bulbomotorike) in možganskih živcev (zaletavanje pri požiranju, nočne apneje, disfagija, pareza gla-

silk, stridor ali hripavost). Cerebelarni simptomi se v sklopu CIM izrazijo zelo redko, saj tonzile malih možganov niso elokventno možgansko področje, zato okvara v tem področju ne povzroča nevroloških izpadov.

### Chiarijeva malformacija tipa 2

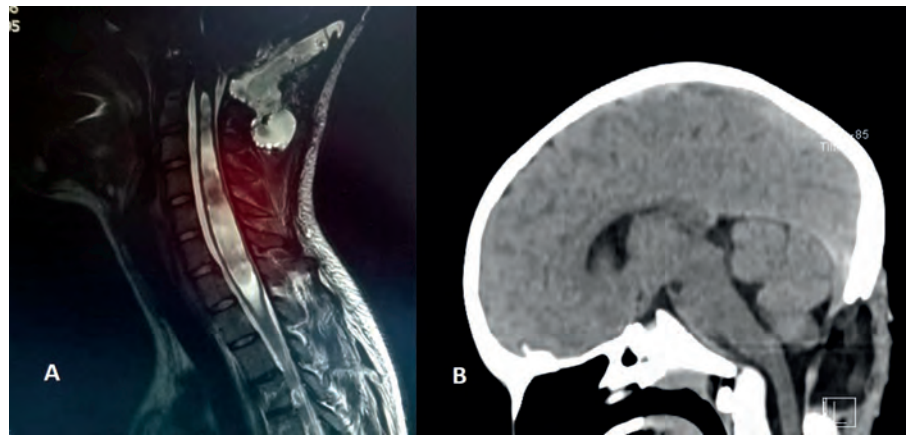
Simptomi CIIM so odvisni od otrokove starosti. V neonatalnem obdobju se lahko pojavijo apneja, inspiratorni stridor, pareza glasilk, disfagija in bradikardija. Opisano klinično sliko srečamo zelo redko (pri 1–10 % otrok, rojenih z mielomeningokelo), a lahko ogroža življenje, zato zahteva čim prejšnjo kirurško zdravljenje. Ob rojstvu prisotni simptomi se med odraščanjem skorajda ne izboljšajo oz. le neznatno in tudi v splošnem je napoved izida bolezni zelo neugodna.

Pri starejših otrocih so simptomi CIIM največkrat povezani s prizadetostjo spodnjega motoričnega nevrona v rokah (ohlapnost, izguba moči) in zgornjega motoričnega nevrona v nogah (povišan tonus, ortopedske deformacije, poslabšanje sfinktrske funkcije). Izmed šestih otrok, vključenih v raziskavo, je le eden potreboval kirurški poseg, in sicer prav zaradi pareze desnega zgornjega uda.

### Diagnosticiranje

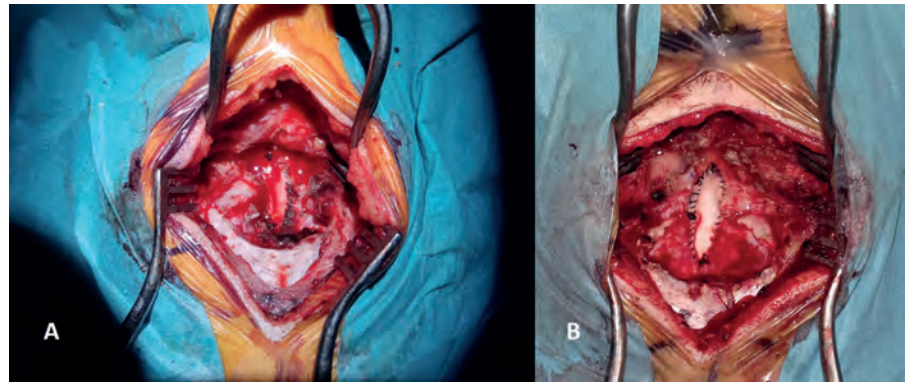
#### Chiarijeva malformacija tipa 1

Splošno merilo za postavitev diagnoze CIM je herniacija ene ali obeh tonzil za 5 mm ali več preko VZO. Srednja vrednost herniacije v naši skupini bolnikov je bila 12,5 mm. Med pridruženimi najdbami je bila najbolj značilna siringomielija, ki smo jo ugotovili pri 8 bolnikih; sledila je hidromielija pri petih bolnikih. Vzrok siringomielije je herniacija tonzil, ki ovira prehajanje likvorja preko Luschkovega foramna in Magendiejevega foramna iz četrtega ventrikla v subarahnoidne cisterne. Likvor se zato usmeri v obeks in povzroči siringomielijo.



SLIKA 10: POGOST ZAPLET KRANIOCERVIKALNE DEKOMPRESIJE OZIROMA PSEUDOMENINGOKELA (IZTOK LIKVORJA V EPIDURALNI PROSTOR).

FIGURE 10: A FREQUENT COMPLICATION OF CRANIO-CERVICAL DECOMPRESSION – PSEUDOMENINGOCOELE (CEREBROSPINAL FLUID DRAINS INTO THE EPIDURAL SPACE).



SLIKA 11: DVA PRIMERA KRANIOCERVIKALNE DEKOMPRESIJE. VIDIMO VODOTESNO VŠIT UMETNI VSADEK DURE, S KATERIM POVEČAMO OBSEG DURALNE VREČE V KRANIOCERVIKALNEM PREHODU TER USTVARIMO DODATEN PROSTOR ZA PRETOK LIKVORJA IN RAZPON ROMBOENCEFALNIH STRUKTUR.

FIGURE 11: TWO CASES OF CRANIO-CERVICAL DECOMPRESSION. THE WATERTIGHT SUTURED DURAL IMPLANT ENABLES ENLARGEMENT OF THE DURAL SAC AT THE CRANIO-CERVICAL JUNCTION, CREATING MORE SPACE FOR CEREBROSPINAL FLUID MOVEMENT AND ENLARGING THE SPAN OF THE RHOMBOENCEPHALIC STRUCTURES.

Z radiološko obravnavo lahko ugotovimo tudi drugačne anomalije, ki lahko CIM povzročijo ali so CIM zgolj pridružene. Najbolj pomembne so atlantookcipitalna fuzija, bazilarna invaginacija (Slika 3), fuzija vratnih vretenc in skolioza. Pri enem bolniku je bila prisotna bazilarna invaginacija (v sklopu diagnoze *osteogenesis imperfecta*), v treh primerih pa skolioza. Takšne primere moramo obravnavati s posebno pozornostjo, saj je poleg kraniocervikalne dekompresije pogosto potrebna tudi kraniocervikalna fiksacija (15).

Slikovno diagnosticiranje lahko pokaže tudi prisotnost hidrocefalusa. To redko, a pomembno kombinacijo moramo ustrezno obravnavati, saj lahko s pravilnim zdravljenjem hidrocefalusa izboljšamo tudi CIM.

Pomembna preiskava pri otrocih s CIM je polisomnografija, ki pri 4 % otrok pokaže pogoste nočne apneje (pet ali več na uro), ki so posledica kompresije dihalnih centrov v možganskem deblu (16).

### Chiarijeva malformacija tipa II

Za bolnike s CIIM sta poleg herniacije cerebelarnih tonzil značilna tudi elongacija in kavdalni pomik cerebelarnega vermisa in možganskega debla. CIIM je pogosta pri bolnikih z odprto spino bifido, v večini primerov pa je pridružen tudi hidrocefalus. Pogosto je prisotna tudi siringomielija (40–95 %) (17). Dodatne nepravilnosti, ki jih uvrščamo v CIIM, so lobanjske in spinalne malformacije (agenezija kaloznega korpusa, polimikrogirija, agenezija vermisa in druge razvojne anomalije možganov) (Slika 2).

### Zdravljenje

#### Chiarijeva malformacija tipa 1

Indikacije za kirurško zdravljenje se med centri razlikujejo. Glede indikacij za kirurški poseg pri CIM (18, 19) velja konsenz, da bolnik s siringomielijo, napredujočo skoliozo in/ali nevro-

loškimi izpadi potrebuje zdravljenje. Mnenja o obravnavi brezsimptomnega bolnika s siringomielijo ali brez nje niso enotna, prav tako tudi ne mnenja o izbiri najbolj ustrezne kirurške tehnike.

Splošno sprejeta je ugotovitev, da je herniacija tonzil za 5 mm in več sicer patološka, a ne zahteva kirurškega zdravljenja, če ne povzroča simptomov ali siringomielije. Med našimi bolniki je bilo takšnih kar 30. Indikacija za operacijo mora temeljiti na izpolnjevanju radioloških in kliničnih meril. Vemo namreč, da so izrazite herniacije tonzil lahko brezsimptomne tudi več let in da lahko med odraščanjem delno regredirajo (20). Po drugi strani pa imajo bolniki s herniacijo tonzil, ki je celo manjša od 5 mm, lahko veliko in simptomatsko siringomielijo. Pri tem stanju, imenovanem tudi Chiarijeva malformacija 0, je indicirana kraniocervikalna dekompresija (21).

Med obema skrajnostma so različna stanja. Če sta herniacija tonzil in siringomielija brezsimptomni, težko utemeljimo smiselnost kirurškega zdravljenja in se raje odločimo za sledenje. Tudi bolnike, ki imajo le blago razširjen centralni kanal (hidromielijo), lahko zgolj sledimo. Pri njih je kraniocervikalna dekompresija indicirana ob povečanju siringomielije ali ob pojavu nevroloških simptomov.

Pri bolnikih z glavobolom in brez siringomielije k odločitvi o načinu zdravljenja najbolj pripomore podatek o poslabšanju glavobola ob Valsalvovem manevru. Brez jasno sprožene bolečine ob Valsalvovem manevru operacija ne bo prinesla pomembnega izboljšanja.

Redka, najbolj ekstremna in redka kategorija so dojenčki, ki se slabo hranijo. Ti znaki lahko namreč odražajo prizadetost možganskega debla. Če CIM potrdimo z MRI, bo kirurški poseg morda privedel do nekolikšnega izboljšanja bolezenskega stanja.

V številnih raziskavah (22, 23) so potrdili učinkovitost kraniocervikalne dekompresije pri zdravljenju bolnikov

s CIM, kar ugotavljamo tudi v naši raziskavi. V literaturi navajajo podatek, da je ob pravilni predoperativni izbiri bolnikov verjetnost izvenetja simptomov po operaciji kar 80–85 %. Verjetnost, da se bo s posegom siringomielija zmanjšala ali povsem izginila, ocenjujejo na 90 %. V naši skupini bolnikov je pet kirurško zdravljenih otrok imelo tudi siringomielijo; pri štirih bolnikih je prišlo do njenega popolnega ali vsaj delnega izboljšanja.

Pooperativno se lahko v 5–10 % primerov siringomielija in simptomi ponovijo. Pri tej podskupini smo podobno kot pri skupini, ki se na primarno kirurško zdravljenje ni odzvala, uspešni z izvedbo dekompresije, pri kateri eno ali obe tonzili odstranimo. Zato nekateri kirurgi tonzili odstranijo že med prvim posegom, kar smo uspešno opravili tudi pri dveh naših bolnikih.

Kraniocervikalno dekompresijo pri bolniku s CIM lahko opravimo v sedečem položaju ali leže na trebuhu. Sedeči položaj nudi boljši pregled nad anatomijo kraniocervikalnega prehoda, a lahko privede do hudega zapleta, tj. zračne embolije. Pri posegu napravimo subokcipitalno kraniektomijo in laminektomijo C1. Če herniacija tonzil sega do ravni C2, napravimo laminektomijo tudi drugega vratnega vretenca. Duro odpremo v srednji liniji z ravnimi ali "Y-oblikovanim" rezom in v odprto duro vodotesno vsijemo krpico umetne dure (Slika 11). Na tak način povečamo obseg duralne vreče in s tem omogočimo lažji likvorski pretok preko VZO.

Obstajajo številne različice opisanega posega (24). Nekateri opravijo samo kostno dekompresijo brez vreza dure (23,25), drugi pa zarežejo samo duro in pustijo arahnoidne membrane nedotaknjene, s čimer naj bi zmanjšali verjetnost pooperativnega brazgotinjenja (6). Nekateri raje prekinejo arahnoidne membrane, drugi opravijo tudi eksploracijo četrtega ventrikla in celo zamašitev obeksa, ki naj bi omogočila resorpcijo siringomielije (18). Nekateri se odločijo tudi za koagulacijo ali



odstranitev tonzil, saj v tonzilah ni umeščena nobena elokventna nevrološka funkcija. Ob dolgotrajni herniaciji pride tudi do gliotičnih sprememb tonzil, ki zato postanejo nefunkcionalne.

Pri odločanju glede odpiranja dure si lahko pomagamo z medoperativno ultrazvočno preiskavo. Če preko še nedotaknjene dure vidimo ugodno pulziranje, ni nujno, da se odločimo za njen vrez, saj pulziranje kaže na ugoden pretok likvorja. Če pulzacija ne vidimo, so indicirane vrez (incizija) dure, odstranitev (resekcija) arahnoidnih membran in eksploracija četrtega ventrikla (23, 25).

### Chiarijeva malformacija tipa 2

Uspešnost kirurškega zdravljenja CIIM je različna in odvisna od začetne klinične slike. Pri starejših otrocih je navadno učinkovito, saj se nevrološke težave po posegu popravijo. Pri novorojenčkih so simptomi povezani z okvarami možganskega debla in zato rezultati slabi.

Pri otrokih s CIIM in hidrocefalusom moramo ob pojavu simptomov najprej izključiti hidrocefalus oziroma vstaviti ventrikuloperitonealno drenažo ali preveriti njeno delovanje. V redkih primerih, ko ventrikuloperitonealna drenaža sicer deluje, simptomi pa napredujejo, je upravičena kraniocervikalna dekompresija.

Kirurška tehnika se pri bolnikih s CIIM v osnovi ne razlikuje od tehnike, ki jo uporabljamo pri bolnikih s CIM. Ker segajo tonzile večkrat zelo kaudalno, se vrez kože večinoma zaključuje v najnižji točki, do koder sega vermis. Zelo pomembno je, da pred kirurškim posegom ocenimo, kje se nahaja torular (stičišče sagitalnega in obeh transverznih sinusov), ker je duralni sinusni sistem spuščen nizko in se pogosto zelo približa VZO (Slika 2). Količina subokcipitalne kostnine, ki jo lahko odstranimo, je navadno majhna prav zaradi nizke lege duralnih sinusov.

### Zapleti kirurškega zdravljenja Chiarijeve malformacije tipa 1 in 2

Čeprav je dekompresija zadnje kotanje relativno varen poseg, vendarle ni brez potencialnih zapletov (26). Pogosti zapleti so neposredna poškodba žil in živčevja, psevdomeningokela (Slika 10), krvavitev iz duralnih venskih lakun zadnje kotanje, likvorska fistula in meningitis; ti so se zgodili tudi pri treh naših bolnikih. Likvorski fistuli se lahko izognemo z natančnim in vodotesnim šivanjem dure, fascije, podkožja in kože ter s pooperativnim kompresijskim povijanjem glave. Manj pogosta zapleta sta pooperativna okultna okcipitocervikalna nestabilnost in akutni pooperativni hidrocefalus (27). Redek zaplet je tudi cerebelarno posedanje ali ptoza zaradi preobsežne kraniektomije in popuščanja duralnega vsadka.

Pri zelo majhnih otrocih lahko nastopi poseben zaplet – ponovna osifikacija v območju dekompresije s ponovitvijo simptomov.

### Zaključki

Medtem ko je CIIM prirojena malformacija živčevja, je CIM posledica različnih patofizioloških procesov, ki povzročijo herniacijo tonzil preko VZO. Razlikovanje in prepoznanje raznovrstnih stanj je bistvenega pomena pri odločanju o ustrezni strategiji zdravljenja.

Tudi v naši raziskavi ugotavljamo, da je kraniocervikalna dekompresija uspešen poseg, s katerim lahko pri simptomatskih otrocih ali ob prisotnosti siringomielije učinkovito preprečimo napredovanje kliničnih in radioloških težav. Pri otrocih s simptomatskima CIM in CIIM je torej napoved izida bolezn ob pravilno postavljeni indikaciji za operacijo dobra.

### Literatura

- Chiari H. Concerning alterations in the cerebellum resulting from cerebral hydrocephalus. *Pediatr Neurosci* 1987; 13: 3–8.
- McLone DG, Knepper PA. The cause of Chiari II malformation: a unified theory. *Pediatr Neurosci* 1989; 15: 1–12.
- Gardner WJ. Hydrodynamic mechanism of syringomyelia: its relationship to myelocoele. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 1965; 28: 247–59.
- Thompson DNP. Chiari I - a 'not so' congenital malformation? *Childs Nerv Syst* 2019; 10.
- Pueyrredon F, Spaho N, Arroyave I, Vinters H, Lazareff J. Histological findings in cerebellar tonsils of patients with Chiari type I malformation. *Childs Nerv Syst* 2007; 23: 427–9.
- Tubbs RS, Beckman J, Naftel RP, Chern JJ, Wellons JC 3rd, Rozzelle CJ, Blount JP, Oakes WJ. Institutional experience with 500 cases of surgically treated pediatric Chiari malformation Type I. *J Neurosurg Pediatr* 2011; 7: 248–56.
- Massimi L, Pravatà E, Tamburrini G, Gaudino S, Pettorini B, Novegno F, et al. Endoscopic third ventriculostomy for the management of Chiari I and related hydrocephalus: outcome and pathogenetic implications. *Neurosurgery* 2011; 68: 950–6.
- Kandasamy J, Kneen R, Gladstone M, Newman W, Mohamed T, Mallucci C. Chiari I malformation without hydrocephalus: acute intracranial hypertension managed with endoscopic third ventriculostomy (ETV). *Childs Nerv Syst* 2008; 24: 1493–7.
- Di Rocco C, Frassanito P, Massimi L, Peraio S. Hydrocephalus and Chiari type I malformation. *Childs Nerv Syst*. 2011 Oct;27(10):1653–64.
- Bagci AM, Lee SH, Nagornaya N, Green BA, Alperin N. Automated posterior cranial fossa volumetry by MRI: applications to Chiari malformation type I. *AJNR Am J Neuroradiol* 2013; 34: 1758–63.
- Cinalli G, Spennato P, Sainte-Rose C, Arnaud E, Aliberti F, Brunelle F, et al. Chiari malformation in craniosynostosis. *Childs Nerv Syst* 2005; 21: 889–901.
- Rijken BF, Lequin MH, Van Veelen ML, de Rooij J, Mathijssen IM. The formation of the foramen magnum and its role in developing ventriculomegaly and Chiari I malformation in children with craniosynostosis syndromes. *J Craniomaxillofac Surg* 2015; 43: 1042–8.
- Girard N, Lasjaunias P, Taylor W. Reversible tonsillar prolapse in vein of Galen aneurysmal malformations: report of eight cases and pathophysiological hypothesis. *Childs Nerv Syst* 1994; 10: 141–7.
- Hamilton J, Chitayat D, Blaser S, Cohen LE, Phillips JA 3rd, Daneman D. Familial growth hormone deficiency associated with MRI abnormalities. *Am J Med Genet* 1998; 80: 128–32.
- Bollo RJ, Riva-Cambrin J, Brockmeyer MM, Brockmeyer DL. Complex Chiari malformations in children: an analysis of preoperative risk factors for occipitocervical fusion. *J Neurosurg Pediatr* 2012; 10: 134–41.
- Felix O, Amaddeo A, Olmo Arroyo J, Zerah M, Puget S, Cormier-Daire V, et al. Central sleep apnea in children: experience at a single center. *Sleep Med* 2016; 25: 24–28.

17. Spazzapan P, Velnar T. Myelomeningocele in Slovenia: results of a 10 years follow-up. *J Neurosurg Sci* 2018; 25.
18. Schijman E, Steinbok P. International survey on the management of Chiari I malformation and syringomyelia. *Childs Nerv Syst* 2004; 20: 341–8.
19. Singhal A, Cheong A, Steinbok P. International survey on the management of Chiari I malformation and syringomyelia: evolving worldwide opinions. *Childs Nerv Syst* 2018; 34: 1177–82.
20. Novegno F, Caldarelli M, Massa A, Chieffo D, Massimi L, Pettorini B, et al. The natural history of the Chiari Type I anomaly. *J Neurosurg Pediatr* 2008; 2: 179–87.
21. Iskandar BJ, Hedlund GL, Grabb PA, Oakes WJ. The resolution of syringohydromyelia without hindbrain herniation after posterior fossa decompression. *J Neurosurg*. 1998; 89: 212–6.
22. Leon TJ, Kuhn EN, Arynchyna AA, Smith BP, Tubbs RS, Johnston JM, et al. Patients with “benign” Chiari I malformations require surgical decompression at a low rate. *J Neurosurg Pediatr* 2019; 4: 1–9.
23. Caldarelli M, Novegno F, Vassimi L, Romani R, Tamburrini G, Di Rocco C. The role of limited posterior fossa craniectomy in the surgical treatment of Chiari malformation Type I: experience with a pediatric series. *J Neurosurg* 2007; 106: 187–95.
24. Knerlich-Lukoschus F, Jünger S, Messing-Jünger M. Management: opinions from different centers - the Sankt Augustin experience. *Childs Nerv Syst* 2019; 9.
25. Messing-Jünger M, Röhrig A. Primary and secondary management of the Chiari II malformation in children with myelomeningocele. *Childs Nerv Syst* 2013; 29: 1553–62.
26. Arnautovic A, Splavski B, Boop FA, Arnautovic KI. Pediatric and adult Chiari malformation Type I surgical series 1965-2013: a review of demographics, operative treatment, and outcomes. *J Neurosurg Pediatr* 2015; 15: 161–77.
27. Zakaria R, Kandasamy J, Khan Y, Jenkinson MD, Hall SR, Brodbelt A, et al. Raised intracranial pressure and hydrocephalus following hindbrain decompression for Chiari I malformation: a case series and review of the literature. *Br J Neurosurg* 2012; 26: 476–81.

**Peter Spazzapan, dr. med.**  
(kontaktna oseba / *contact person*)

Enota za otroško nevrokirurgijo,  
Klinični oddelek za nevrokirurgijo,  
Univerzitetni klinični center Ljubljana,  
Zaloška 7, 1000 Ljubljana, Slovenija  
e-naslov: peter.spazzapan@kclj.si

**Jure Guntar, dr. med.**

Enota za otroško nevrokirurgijo, Klinični  
oddelek za nevrokirurgijo, Univerzitetni  
klinični center Ljubljana, Ljubljana,  
Slovenija

**prof. dr. Borut Prestor, dr. med.**

Enota za otroško nevrokirurgijo, Klinični  
oddelek za nevrokirurgijo, Univerzitetni  
klinični center Ljubljana, Ljubljana,  
Slovenija

prispelo / *received*: 20. 10. 2019  
sprejeto / *accepted*: 21. 2. 2020

Spazzapan P, Guntar J, Prestor B. Chiarijeve  
malformacije pri otrocih. *Slov Pediatr* 2020;  
27(2): 56–65. <https://doi.org/10.38031/slovpediatr-2020-2-02>