

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 1 di 55

1. TITOLO, DESCRIZIONE E GRUPPO DI LAVORO

Gestione integrata aziendale del paziente con Siringomielia e Sindrome di Chiari




1.1 Descrizione sintetica

Il documento descrive il percorso diagnostico-terapeutico-assistenziale del paziente con Malformazione di Chiari e/o Siringomielia (sospetta o accertata). Sono sintetizzate le modalità di accesso alle prestazioni sanitarie nell'ambito di tale percorso, le fasi dei processi diagnostico - terapeutico e della presa in carico assistenziale, sulla base delle Linee Guida Internazionali esistenti e, ove mancanti, secondo le Raccomandazioni condivise in ambito Interregionale (Consorzio Piemonte e Valle d'Aosta "Siringomielia e Sindrome di Chiari"), Nazionale e Internazionale (Consensus Conference sulla Malformazione di Chiari, 2009-2019).

1.2 Gruppo di lavoro

Nome e Cognome	Struttura di appartenenza	Ruolo	firma
Palma Ciaramitaro	S.S.D. Coordinamento Neurofisiologia Clinica, CTO	Coordinatore del gruppo di lavoro	<i>firmato in originale</i>
Paolo Costa	S.S.D. Coordinamento Neurofisiologia Clinica, CTO	Componente	<i>firmato in originale</i>
Diego Garbossa	S.C. Neurochirurgia U	Componente	<i>firmato in originale</i>
Fulvio Massaro	S.C. Neurochirurgia U	Componente	<i>firmato in originale</i>
Maria Maddalena Ferraris	S.C. Neuroradiologia	Componente	<i>firmato in originale</i>
Alda Borrè	S.C. Neuroradiologia	Componente	<i>firmato in originale</i>
Salvatore Petrozzino	S.C. Unità Spinale	Componente	<i>firmato in originale</i>
Ilaria Rosso	S.C. Unità Spinale	Componente	<i>firmato in originale</i>
Alberto Manassero	S.C. NeuroUrologia	Componente	<i>firmato in originale</i>
Aquilina Colonna	S.C. Unità Spinale, Day Hospital	Componente	<i>firmato in originale</i>
Pasquale Cinnella	S.C. Ort. e Traumat. 3, Chirurgia Vertebrale	Componente	<i>firmato in originale</i>
Massimo Girardo	S.C. Ort. e Traumat. 3, Chirurgia Vertebrale	Componente	<i>firmato in originale</i>
Angela Coniglio	S.C. Ort. e Traumat. 3, Chirurgia Vertebrale	Componente	<i>firmato in originale</i>
Maurizio Berardino	S.C. Anestesia e Rianimazione 3	Componente	<i>firmato in originale</i>
Daniela Decaroli	S.C. Anestesia e Rianimazione 3	Componente	<i>firmato in originale</i>
Susanna Albezano	S.S.D. Psicologia Clinica	Componente	<i>firmato in originale</i>
Alessandro Cicolin	S.S.D. Medicina del Sonno	Componente	<i>firmato in originale</i>
Salvatore Gallone	S.C. Neurologia 1 U	Componente	<i>firmato in originale</i>
Andrea Canale	S.C. Otorinolaringoiatria U	Componente	<i>firmato in originale</i>
Massimo Spadola Bisetti	S.C. Otorinolaringoiatria U	Componente	<i>firmato in originale</i>
Alessio Mattei	S.C. Pneumologia U	Componente	<i>firmato in originale</i>
Rosario Urbino	S.C. Anestesia e Rianimazione 1U	Componente	<i>firmato in originale</i>
Enrico Fusaro	S.C. Reumatologia	Componente	<i>firmato in originale</i>
Piera Merli	S.C. Medicina Fisica e Riabilitazione U	Componente	<i>firmato in originale</i>
Paola Peretta	S.C. Neurochirurgia Pediatrica	Componente	<i>firmato in originale</i>
Pietro Gaglioti	S.C. Ginecologia e Ostetricia 2 U	Componente	<i>firmato in originale</i>
Manuela Oberto	S.C. Ginecologia e Ostetricia 2 U	Componente	<i>firmato in originale</i>
Evelina Gollo	S.C. Anestesia e Rianimazione 4	Componente	<i>firmato in originale</i>
Daniela Corsi	S.C. Direzione Sanitaria, Presidio OIRM	Componente	<i>firmato in originale</i>
Rosanna Trapani	CAS - Centro Accoglienza CRESSC, Presidio CTO	Componente	<i>firmato in originale</i>
Moriana Saccomani	S.C. QRMA	Supporto metodologico alla stesura	<i>firmato in originale</i>

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 2 di 55


Verifica contenuti e approvazione	Autorizzazione all'emissione
Vincenzo Villari Dipartimento Neuroscienze e Salute Mentale <i>firmato in originale</i>	Direttore Dipartimento Qualità e Sicurezza delle Cure Antonio Scarmozzino <i>firmato in originale</i>
Giuseppe Massazza Dipartimento Ortopedia Traumatologia e Riabilitazione <i>firmato in originale</i>	
Maurizio Berardino Dipartimento Anestesia Rianimazione ed Emergenza <i>firmato in originale</i>	
Paolo Fonio Diagnostica per Immagini e Radiologia Interventistica <i>firmato in originale</i>	
Carlo Albera S.C. Pneumologia U <i>firmato in originale</i>	
Roberto Albera S.C. Otorinolaringoiatria U <i>firmato in originale</i>	
Franca Fagioli Dipartimento Patologia e Cura del Bambino <i>firmato in originale</i>	
Guido Menato S.C. Ginecologia e Ostetricia 2U <i>firmato in originale</i>	
Donatella Griffa S.C. Direzione Sanitaria Presidio CTO <i>firmato in originale</i>	
Silvana Barbaro S.C. Direzione Sanitaria ff Presidio OIRM <i>firmato in originale</i>	
Antonio Scarmozzino S.C. Direzione Sanitaria Presidio Molinette <i>firmato in originale</i>	
Grace Lisa Rabacchi S.C. Direzione Sanitaria Presidio Sant' Anna <i>firmato in originale</i>	
Mario Paleologo S.C. DIPSa <i>firmato in originale</i>	

L'originale firmato del Documento e la versione elettronica sono conservati presso SC QRMA Presidio CTO. La diffusione è effettuata per via elettronica in formato non modificabile [es. Adobe Acrobat (*.pdf)]. Sono consentite la visione a terminale e la stampa, ma non la modifica. Non è consentito diffondere, senza autorizzazione, questo documento in fotocopia in quanto i suoi contenuti sono proprietà della Azienda Ospedaliera e Universitaria Città della Salute e della Scienza di Torino.

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 3 di 55

Contenuti del documento

1. Titolo, descrizione e gruppo di lavoro	1
1.1 <i>Descrizione sintetica</i>	1
1.2 <i>Gruppo di lavoro</i>	1
2. Informazioni relative al documento	4
2.1 <i>Periodo di validità e revisione</i>	4
2.2 <i>Revisioni</i>	4
2.3 <i>Obiettivi</i>	4
2.4 <i>Ambito di applicazione</i>	4
2.5 <i>Terminologia e abbreviazioni</i>	5
2.5.1 <i>Gradazione delle raccomandazioni</i>	5
3. Contenuti del Documento	6
3.1 <i>Generalità</i>	6
3.2 <i>Diagrammi di flusso</i>	9
3.3 <i>Attività</i>	11
3.3.1 <i>Identificazione della patologia e indagini diagnostiche specifiche</i>	11
3.3.2 <i>Prima visita neurologica</i>	11
3.3.3 <i>Studio neurofisiologico</i>	12
3.3.4 <i>Studio neuroradiologico</i>	12
3.3.5 <i>Studio radiologico</i>	13
3.3.6 <i>Valutazione neuro-urologica</i>	14
3.3.7 <i>Valutazione fisiatica (Ambulatorio fisiatico malattie rare)</i>	14
3.3.8 <i>Valutazione chirurgico-vertebrale</i>	16
3.3.9 <i>Valutazione psicologica-neuropsicologica</i>	21
3.3.10 <i>Valutazione foniatrica</i>	21
3.3.11 <i>Valutazione genetica</i>	22
3.3.12 <i>Valutazione pneumologica</i>	23
3.3.13 <i>Studio apnee notturne (polisonnografia)</i>	24
3.3.14 <i>Percorso ostetrico ed anestesiologicalo in gravidanza</i>	24
3.3.15 <i>Valutazione reumatologica</i>	25
3.3.16 <i>Valutazione collegiale multidisciplinare</i>	26
3.3.17 <i>Valutazione neurochirurgica</i>	26
3.3.18 <i>Percorso Età evolutiva e di Transizione</i>	26
3.3.19 <i>Valutazione anestesiologicala</i>	29
3.3.20 <i>Trattamento chirurgico</i>	29
3.3.21 <i>Continuità assistenziale: dimissioni al domicilio</i>	30
3.4 <i>Responsabilità</i>	30
3.5 <i>Bibliografia, Fonti e Riferimenti</i>	31
3.6 <i>Aspetti etici</i>	34
4. Strumenti di Gestione del documento	34
4.1 <i>Documenti correlati</i>	34
4.2 <i>Monitoraggio</i>	34
4.2.1 <i>Attività di controllo</i>	34
4.2.2 <i>Indicatori</i>	35
4.3 <i>Modalità di implementazione</i>	35
Allegati	35
5.1 <i>Moduli</i>	35
5.2 <i>Schede</i>	35

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 4 di 55

2. INFORMAZIONI RELATIVE AL DOCUMENTO

2.1 Periodo di validità e revisione

Il presente documento ha validità di cinque anni dalla data di emissione, salvo che mutate esigenze dell'Azienda o nuove necessità organizzative non ne richiedano la revisione in tempi più brevi.

Le richieste di modifica possono essere effettuate dal responsabile del processo o dal responsabile del documento. Alla scadenza del terzo anno dalla emissione, la revisione del documento viene effettuata dal responsabile del documento. Il presente documento è quindi valido sino al 2025.

2.2 Revisioni

Revisione	Emissione	Modifiche apportate
0	04/11/2020	Revisione della prima edizione del 15/09/2015 e inserimento nel nuovo formato sqg aziendale della procedura . Modificati paragrafi: 3.3.4; 3.3.7; 3.3.10; 3.3.13; 3.3.14; 3.3.15; 3.3.17; 3.3.18; 3.3.20; Aggiornato il gruppo di lavoro

2.3 Obiettivi


- ✓ Gestione del paziente con Malformazione di Chiari e/o Siringomielia o altri disrafismi spinali correlati (spina bifida, midollo ancorato) mediante un approccio standardizzato e multidisciplinare in ogni sua fase del percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale.
- ✓ Utilizzo e gestione appropriata delle risorse disponibili attraverso l'adozione di strategie organizzative in grado di potenziare il livello di efficienza delle prestazioni erogate.
- ✓ Sviluppo ed implementazione di un Ambulatorio dedicato alla diagnosi precoce e alla presa in carico delle malattie rare Siringomielia e Sindrome di Chiari¹

2.4 Ambito di applicazione

Il presente PDTA si applica a tutti i servizi interessati dell'attività di gestione dei pazienti con Sindrome di Chiari e/o Siringomielia nell'ambito dell'Azienda da parte del personale delle S.C. del gruppo di lavoro deliberato² che concorrono alla gestione della patologia all'interno dell'Azienda nella fase diagnostica.

¹ Centro Regionale Esperto Siringomielia e Sindrome di Chiari – CRESSC, istituito con DGR n. 95-13748 del 29.03.2010

² Delibera Aziendale n. 45 del 19.06.2012 e n. 1108 del 18.11.2015

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 5 di 55

2.5 Terminologia e abbreviazioni

Acronimi


Abbreviazione	Descrizione
SNC	Sistema Nervoso Centrale
MC	Malformazione di Chiari
MC1	Malformazione di Chiari di tipo 1
Syr	Siringomielia
HDCT	Disordini Ereditari del Tessuto Connettivo (Hereditary Disorders Connective Tissue)
IHS	Società Internazionale Cefalea (International Headache Society)
PTS	Siringomielia Post-Traumatica (Post-Traumatic Syringomyelia)
SCI	Trauma Midollare (Spinal Cord Injury)
OSAS	Sindrome da Apnee Ostruttive del Sonno (Obstructive Sleep Apnea Syndrome)
RM	Risonanza Magnetica
SEPs	Potenziali Evocati Somatosensoriali (Somatosensory Evoked Potentials)
VEPs	Potenziali Evocati Visivi (Visual Evoked Potentials)
BAEPs	Potenziali Evocati Acustici (Brainstem Auditory Evoked Potentials)
MEPs	Potenziali Evocati Motori (Motor Evoked Potentials)
EMG	Elettromiografia (Electromyography)
QST	Test Quantitativo Sensoriale (Quantitative Sensory Testing)
CSP	Periodo Silente Cutaneo (Cutaneous Silent Period)
BDI	Beck Depression Inventory
TCSST	Tethered Cord Syndrome Screening Tool
BI	Barthel Index
VCM	Valutazioni Collegiali Multidisciplinari
MR	Malattie Rare
SIDS	Sindrome della morte improvvisa del lattante (Sudden Infant Death Syndrome)

2.5.1 Gradazione delle raccomandazioni

La tabella seguente riporta la definizione della graduazione delle Raccomandazioni fornite dalle Linee Guida utilizzate e dei livelli di evidenza su cui tali Raccomandazioni sono state definite (vedi bibliografia).

Livello di Evidenza	Definizione
Livello I	Evidenza supportata da più studi clinici controllati randomizzati e/o da revisioni sistematiche di studi randomizzati
Livello II	Evidenza supportata da uno o più studi clinici di coorte non randomizzati con controlli concorrenti o storici o loro metanalisi
Livello III	Evidenza supportata da studi non sperimentali descrittivi o di casistica (studi comparativi, di correlazione, caso-controllo) o analisi di sottogruppi di trials randomizzati
Livello IV	Evidenza supportata da relazioni od opinioni di commissioni di esperti e/o da esperienze cliniche di riconosciuta autorità

Grado	Forza della raccomandazione	Implicazioni
A	Basata direttamente su evidenza di cat.I	L'esecuzione della procedura è fortemente raccomandata
B	Basata direttamente su evidenza di cat.II e/o raccomandazioni estrapolate da evidenza di cat.I	Si nutrono dubbi sul fatto che la procedura o l'intervento debba essere sempre raccomandato, ma si ritiene che la sua esecuzione debba essere attentamente considerata
C	Basata direttamente su evidenza di cat.III e/o raccomandazioni estrapolate da evidenza di cat.I o II	Esiste una sostanziale incertezza a favore o contro la raccomandazione di eseguire la procedura o l'intervento
D	Basata direttamente su evidenza di cat.IV e/o raccomandazioni estrapolate da evidenza di cat.I, II o III	L'esecuzione della procedura non è raccomandata

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 6 di 55

3. CONTENUTI DEL DOCUMENTO

3.1 Generalità

La **Sindrome di Chiari** è riconosciuta tra le Malattie Rare per le quali il Servizio Sanitario Nazionale riconosce l'esenzione dalla partecipazione al costo delle relative cure (Allegato del DM 279/2001), tra le Malformazioni Congenite del Sistema Nervoso Centrale (SNC).

Si caratterizza per un complesso di sintomi, tra cui cefalea, vertigini, alterazioni dell'equilibrio, disturbi visivi transitori e disturbi acustici, spesso di tipo aspecifico. Segni neurologici distintivi per la diagnosi di Sindrome di Chiari sono quelli di coinvolgimento del cervelletto (*atassia, dismetria*), del midollo cervicale (*ipoestesia, parestesie, paresi* agli arti superiori), del troncoencefalo o degli ultimi nervi cranici (*disfagia, disfonia, dispnea, ipoacusia o iperacusia, nistagmo, diplopia*), in accordo ai Criteri diagnostici dell'International Headache Society (IHS), terza edizione "International Classification of Headache Disorders" (ICHD-3, 2018).


Da un punto di vista clinico rappresenta la forma sintomatica della **Malformazione di Chiari (MC)** o Malformazione di Arnold-Chiari, dai nomi dei due patologi che per primi la descrissero circa 100 anni fa. La MC comprende un gruppo eterogeneo di anomalie del cervelletto caratterizzate dall'ernia della sua parte caudale attraverso il forame magno. La MC di tipo 1 (MC1), la forma più comune, sembrerebbe essere causata da un ridotto sviluppo della fossa cranica posteriore, da un sovrappiombamento del cervelletto normalmente sviluppato e dalla conseguente ernia delle tonsille verso il basso.

Una delle più severe condizioni patologiche associate alla MC1 è la **Siringomielia**, osservata nel 60-85% dei pazienti; si tratta di una malattia neurologica ad andamento cronico che colpisce prevalentemente l'età adulta (30-40 anni), caratterizzata dalla presenza di cavità (siringa), unica o multipla, all'interno del midollo spinale e, a volte, del bulbo (da cui il termine di "**Siringobulbia**").

Esistono forme congenite (per lo più associate a ostruzione del forame magno da MC1) e forme acquisite (secondarie a tumori spinali, mielopatia post-traumatica, aracnoiditi e pachimeningiti spinali). La prevalenza di siringomielia post-traumatica (PTS) varia da 0,6 – 3.2% (vecchi studi) al 3.5 – 28% (studi di più recenti), lesioni complete versus incomplete in rapporto 2:1; il tempo di insorgenza varia da 2 mesi a 30 anni dal trauma. Sono descritte forme familiari di siringomielia con ereditarietà autosomica dominante ad espressione variabile, associate a MC1, dismorfismi cranio-vertebrali e disordini ereditari del tessuto connettivo (HDCT).

Nonostante la siringomielia possa causare la rottura delle connessioni neurali del midollo spinale e danni neurologici, il 50% dei pazienti non presenta nessun tipo di invalidità oppure soltanto lieve invalidità. Nei pazienti sintomatici l'esordio è caratterizzato, di solito, da dolore (prevalentemente *dolore neuropatico*) e da disturbi sensitivi, che variano dall'assenza di sensibilità alle punture (spilli, aghi) o alla temperatura (*anestesia termo-dolorifica*), ad un aumento della sensibilità agli stimoli (*iperestesia-iperalgisia*). All'esame neurologico è relativamente comune e caratteristico all'esordio la perdita della capacità di differenziare il caldo e il freddo, causa frequente di ustioni e ulcere cutanee autoprovocate; l'evoluzione dei sintomi neurologici comprende la perdita della sensibilità termo-dolorifica con mantenimento di quella tattile superficiale (*anestesia "dissociata"*) o la perdita della sensibilità tattile e termo-dolorifica in una zona delimitata come il collo e il cingolo scapolo-omerale (*anestesia a "mantellina" o "sospesa"*), dolore neuropatico "centrale" (con prevalenza sino al 75% a 5 anni nelle PTS), riduzione della forza muscolare agli arti superiori e/o inferiori per lesione diretta dei neuroni motori spinali (Il motoneurone) e, successivamente, dei fasci nervosi che collegano il midollo ai neuroni motori corticali (I motoneurone), con quadri di paresi mista flaccida/spastica. I quadri clinici più severi e avanzati comprendono tetraparesi/paraplegia, alterazione delle funzioni sfinteriche e sessuali, sino all'incontinenza vescicale - fecale e perdita completa di autonomia; inoltre, nella siringobulbia e in casi di Sindrome di Chiari "complessa" si verifica la perdita delle abilità di deglutizione, fonazione e di respirazione. Per definire la diagnosi di siringomielia-siringobulbia e di sindrome di Chiari sono necessari esami neurologici - neurofisiologici e la risonanza magnetica (RM), che resta il gold standard per la diagnosi di siringomielia. Il trattamento consiste nel follow-up a lungo termine e, nel caso di deterioramento neurologico ingravescente, nell'intervento neurochirurgico, che varia in base al tipo e alla causa che ha determinato la malattia. Circa il 50% dei pazienti affetti da MC1 associata a siringomielia presentano quadri stabili dal punto di vista neurologico.

Il Consorzio Interregionale "Siringomielia e Sindrome di Chiari" ha condotto uno studio epidemiologico-clinico in Piemonte e Valle d'Aosta con stime di prevalenza per la MC1 di 7.74:100 000 e per la siringomielia di 4.84:100 000, incidenza rispettivamente di 3.08:100 000 e di 0.82:100 000 (Ciaramitaro

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 7 di 55

et al., Ann Ist Super Sanità, 2020).

La Sindrome di Arnold-Chiari è inserita nell'Elenco Nazionale Malattie Rare con diritto di esenzione dalla partecipazione alla spesa sanitaria dal 2001 (gruppo 14 "Altre Malformazioni Congenite del Sistema Nervoso Centrale", codice esenzione RN0010, DM 279/2001); nel 2017 la Siringomielia-Siringobulbia per la bassa prevalenza stimata, la potenziale gravità clinica a carattere cronicamente invalidante e la conseguente onerosità della spesa sanitaria per i suoi trattamenti, è stata inserita fra le Malattie Rare che colpiscono il Sistema Nervoso, con diritto di esenzione a livello Nazionale (codice esenzione RF0410, DM Gazzetta Ufficiale-Serie Generale, n.65, 18 marzo 2017).

Definizioni e classificazioni:

Le definizioni, classificazioni e criteri di diagnosi di Malformazione e Sindrome di Chiari, Siringomielia e Siringobulbia sono stati elaborati dal Consorzio Interregionale Piemonte e Valle d'Aosta "Siringomielia e Sindrome di Chiari" (Nota protocollare 33363/DB2005 del 17/11/2010, Regione Piemonte; Ann Ist Super Sanità, 2020.DOI: 10.4415/ANN_20_01_08).

Tali criteri definiscono in modo preciso l'accesso del paziente al percorso di esenzione per malattia rara.

§ Definizione di Malformazione di Chiari:

definizione neuroradiologica secondo i criteri diagnostici IHS, terza edizione "International Classification of Headache Disorders" (ICHD-3, 2018), codice 7.7:

Ennazione delle tonsille cerebellari alla RM cranio-cervicale definita da 1 dei seguenti criteri:

- Discesa caudale delle tonsille cerebellari > 5 mm
- oppure*
- Discesa caudale delle tonsille cerebellari > 3 mm con almeno 1 dei seguenti indicatori di ingombro dello spazio subaracnoideo a livello della giunzione cranio-cervicale:
 - Compressione degli spazi liquorali posteriori e laterali rispetto al cervelletto
 - Ridotta altezza della squama dell'osso occipitale
 - Aumentata inclinazione del tentorio
 - Ingincchiamento del midollo allungato

§ Classificazione della Malformazione di Chiari:

- Tipo I: disordine del mesoderma parassiale, con anomalie della fossa cranica posteriore e conseguente discesa delle tonsille cerebellari
- Tipo II: malformazione cerebello-midollare con mielomeningocele (> nell'infanzia)
- Tipo III: idem con mielomeningocele cervicale alto o occipito-cervicale (forma assai rara e grave)
- Tipo IV: ipoplasia del cervelletto

§ Definizione di Sindrome di Chiari:


Malformazione di Chiari (definita neuroradiologicamente secondo le indicazioni soprariportate) associata a manifestazioni cliniche (segni e sintomi) valutate dallo specialista neurologo o neurochirurgo e rappresentate da:

- 1. Cefalea** Il dolore è localizzato alla nuca, scatenato dalla flessione del collo, dalla tosse, dagli starnuti, dagli sforzi fisici, spesso associato a vertigini, disturbi dell'equilibrio e della deambulazione, disturbi vertebro-basilar, segni di coinvolgimento delle diverse strutture nervose (tronco encefalo, midollo cervicale, prime radici cervicali). In accordo ai Criteri diagnostici IHS (codice 7.7, Classificazione ICHD-3, 2018) caratterizzata da almeno una delle seguenti caratteristiche:

- a. Scatenata dalla tosse e/o dalla manovra di Valsalva
- b. Localizzazione occipitale e/o sub-occipitale
- c. Associata a sintomi e/o segni di disfunzione tronco encefalica, cerebellare e/o del midollo cervicale

Oltre alla cefalea, almeno uno dei seguenti segni neurologici tipici:

- 2. Otoneurologici** (come capogiro, perdita di equilibrio, sensazione di alterazione della pressione endoauricolare, ipoacusia o iperacusia, vertigini, nistagmo verso il basso, oscillopsia)
- 3. Visivi transitori** (fotopsie scintillanti, offuscamento visivo, diplopia o disturbi transitori del campo visivo)

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 8 di 55

4. Coinvolgimento del midollo cervicale (da mielopatia cervicale), del tronco-encefalo o degli ultimi nervi cranici (disfagia), di atassia o di dismetria.

§ Definizione di Siringomielia-Siringobulbia: presenza di cavità (siringa), unica o multipla, all'interno del midollo spinale e, a volte, del bulbo (siringobulbia) associata a segni e sintomi spinali o bulbari correlati alla sede della cavità.

§ Definizione di Idromielia: sottile, filiforme cavità centro-midollare rivestita da cellule endoteliali colonnari ciliate, a carattere non evolutivo. Se la cavità è localizzata in pochi segmenti (3 - 5 segmenti, prevalentemente in sede toracica), viene anche definita "idromielia localizzata idiopatica".

Clinicamente si manifesta con dolore diffuso, in assenza di dolore neuropatico, di dissociazione termodolorifica o di altri deficit neurologici di origine spinale e in presenza di studi neurofisiologici che esplorano le vie spinali normali.

§ Classificazione della Siringomielia:

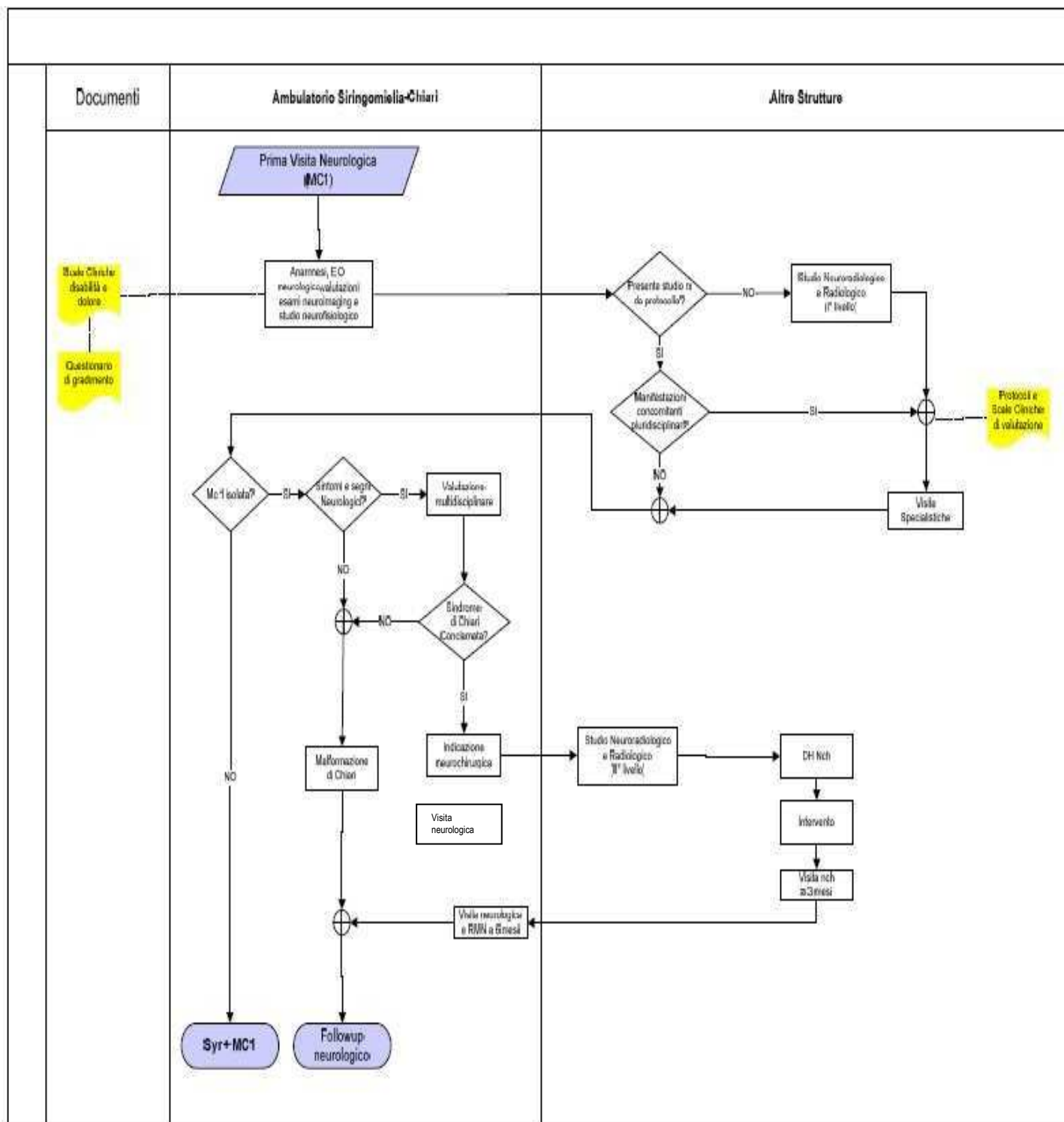
- Tipo I: con ostruzione del forame magno e dilatazione del canale centrale:
 - A. con MC1
 - B. con altre lesioni ostruttive del forame magno
- Tipo II: senza ostruzione del forame magno
- Tipo III: con altre patologie del midollo (forma acquisita o secondaria):
 - A. tumori spinali (intramidollari)
 - B. mielopatia post-traumatica
 - C. aracnoiditi e pachimeningiti spinali
 - D. mielomalacia secondaria compressiva (tumori, ernie) o ischemica (MAV)
- Tipo IV: idromielia pura (dilatazione del canale centrale in corso di sviluppo), in genere associata ad idrocefalo

Scopo di questo documento è offrire ai professionisti e agli operatori sanitari informazioni sui comportamenti da adottare in condizioni potenzialmente pericolose, che possono causare danni e/o gravi e fatali conseguenze ai pazienti; il documento si propone di aumentare la consapevolezza del possibile pericolo di alcuni eventi indicando le azioni da intraprendere per ridurre l'incidenza e la gravità delle complicanze.

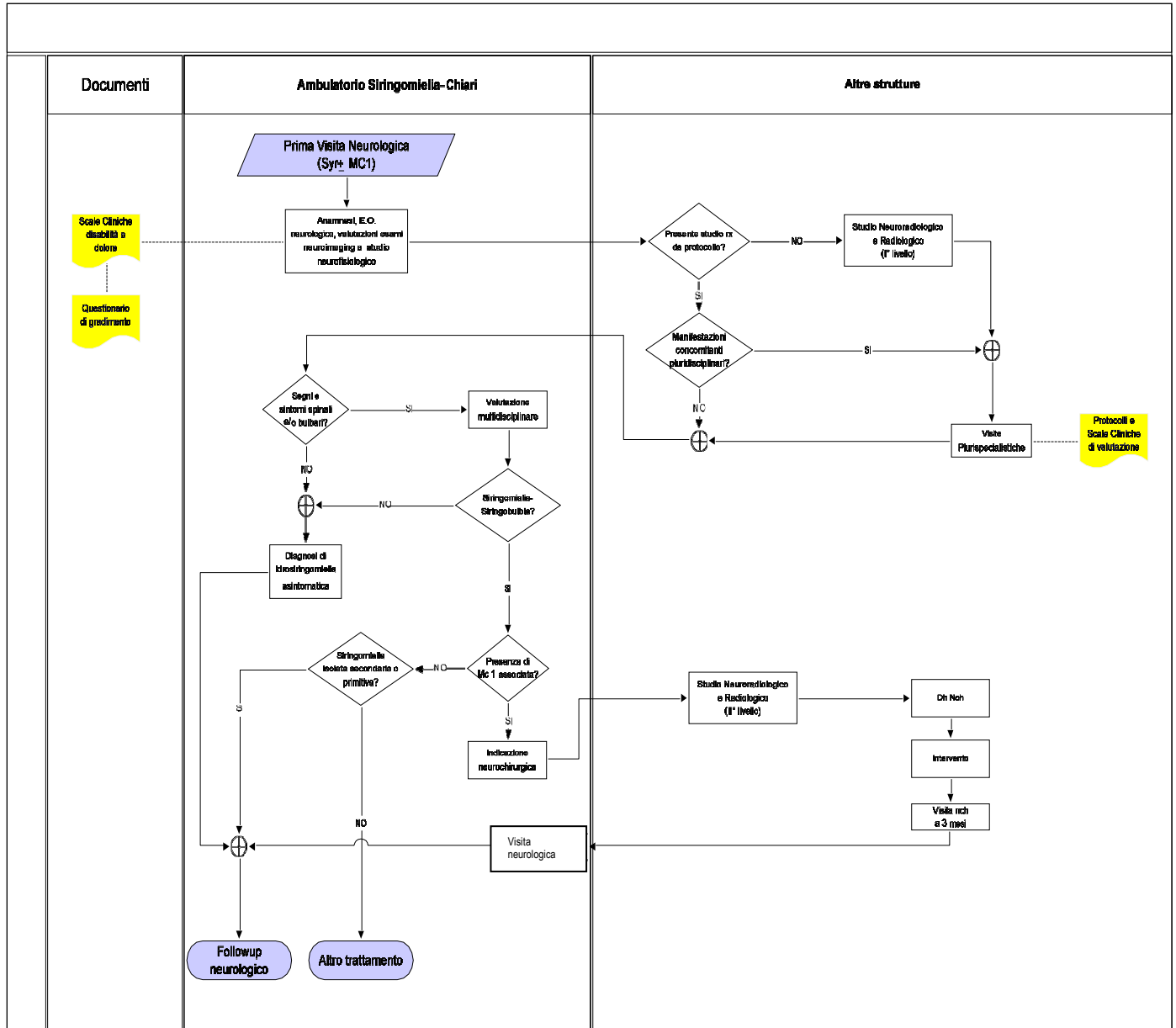
Il presente documento fornisce indicazioni limitatamente all'argomento in oggetto; non esclude l'autonomia e la responsabilità decisionale dei singoli professionisti sanitari e presuppone la corretta esecuzione dei singoli atti nella specifica competenza dei professionisti.


3.2 Diagrammi di flusso

Prima visita neurologica MC1



Prima visita neurologica Syr ± MC1



	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 11 di 55

3.3 Attività

3.3.1 Identificazione della patologia e indagini diagnostiche specifiche

Il percorso del paziente con i sintomi di cui al paragrafo 3.1 o con riscontro occasionale di Malformazione di Chiari e/o Siringomielia inizia con la **visita neurologica** presso l'Ambulatorio neurologico dedicato "Siringomielia-Sindrome di Chiari", SSD Neurofisiologia Clinica, Presidio CTO. A questo ambulatorio afferiscono tutti i pazienti con diagnosi o sospetto diagnostico di Sindrome di Chiari e/o Siringomielia, inviati dal Medico di Medicina Generale o dal Medico Specialista (in particolare neurologo-neurochirurgo) e prenotati tramite il CUP aziendale del Presidio CTO e presso il CUPA Neuroscienze del Presidio Molinette. I pazienti "interni" aziendali possono essere inviati a questo Ambulatorio con richiesta specialistica interna aziendale (Dema aziendale) e prenotati direttamente tramite il CAS (Centro Accoglienza/Segreteria) del CRESSC, piano terra, Presidio CTO.

Nel corso della giornata in cui si effettua la **prima visita neurologica** il paziente può essere sottoposto agli esami strumentali e alle visite specialistiche di cui ai paragrafi successivi sulla base di specifiche indicazioni cliniche emerse durante la visita, con richiesta interna aziendale (Dema aziendale). Tale modalità organizzativa permette di acquisire i principali dati anamnestici, clinici e strumentali necessari per la valutazione del caso clinico; a completamento può essere eseguita una Valutazione Collegiale Multidisciplinare (vedere paragrafo 3.3.16), pianificata con frequenza settimanale. Questa procedura si è dimostrata utile nel ridurre al paziente il numero di accessi presso il Centro nella fase diagnostica, ottimizzando i tempi di diagnosi e l'attesa per l'intervento chirurgico, ove indicato, limitando il disagio per i pazienti, in particolare provenienti da fuori Regione e/o affetti da disabilità secondaria alla malattia rara.


3.3.2 Prima visita neurologica

I pazienti possono accedere al CRESSC e al relativo Percorso Diagnostico-Terapeutico-Assistenziale (PDTA) attraverso una prima visita neurologica presso l'Ambulatorio neurologico dedicato "Siringomielia-Sindrome di Chiari" del Presidio CTO, piano terra, ingresso C. Dopo l'accettazione, il paziente potrà presentarsi al CAS del CRESSC, per la raccolta della documentazione clinica-neuroradiologica, per richiedere materiale informativo sulle patologie e per ricevere il questionario di gradimento anonimo, da compilare e restituire al termine della visita neurologica (vedere in Allegati). Il paziente che accede alla prima visita neurologica presso il CRESSC viene sottoposto in prima istanza ad un'attenta anamnesi familiare, fisiologica, patologica remota, patologica prossima e farmacologica mediante la compilazione di apposita cartella clinica. In particolare, l'anamnesi familiare è mirata ad accertare nei familiari del paziente la presenza di MC1, Siringomielia, Siringobulbia, scoliosi, epilessia, disordini ereditari del tessuto connettivo (HCTD), come la Sindrome di Ehlers-Danlos.

Nell'ambito dell'anamnesi fisiologica alle pazienti che hanno avuto una o più gravidanze sono richieste informazioni sulle modalità del parto e sull'eventuale esecuzione di anestesia epidurale.

L'anamnesi patologica remota valuta nel paziente lo sviluppo psicomotorio, l'eventuale presenza di crisi epilettiche, scoliosi, eventi traumatici, altre patologie neurologiche e/o neurochirurgiche, altri eventi clinici rilevanti e l'esecuzione di interventi chirurgici per MC1, Siringomielia, midollo ancorato, Sindrome di Ehlers-Danlos e scoliosi.

Sono quindi raccolte informazioni dettagliate sui sintomi manifestati sin dall'esordio dal paziente, con particolare attenzione alla cefalea (raccolgendo le informazioni su frequenza, durata, caratteristiche, localizzazione, sintomi associati, fattori che la aggravano e la alleviano), alla presenza di dolore (con compilazione di scale cliniche standardizzate per il dolore e il dolore neuropatico, quali VAS, Likert sonno, DN4, BDI, SF-36, EQoL, in Allegati), alla sintomatologia da coinvolgimento degli ultimi nervi cranici, del cervelletto, del tronco dell'encefalo e del midollo cervicale, a disturbi sensitivi e/o motori e/o neuro-uologici, in particolare per questi ultimi compilando la scala "Tethered Cord Syndrome Screening Tool" (TCSST, in Allegati) per lo screening della sindrome del midollo ancorato occulto, Beighton Score per la valutazione dell'eventuale iperlaxità legamentosa (in corso di HCTD), le scale della disabilità Barthel Index (BI) e Rankin (in Allegati), quest'ultima per la selezione dei pazienti con necessità di valutazione fisiatrica (Rankin \geq 2); di recente, è stata introdotta la scala clinica Klekamp-Samji, più specifica per i pazienti affetti da siringomielia (in Allegati).

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 12 di 55

L'esame neurologico obiettivo (ENO) è finalizzato a valutare la presenza di segni di sofferenza midollare o del tronco encefalo e di escludere altre patologie del SNC o periferico, che entrino in diagnosi differenziale con la siringomielia.

La visita si conclude con l'indicazione ad eseguire gli approfondimenti diagnostici e le valutazioni specialistiche, i cui esiti saranno collegialmente esaminati nel corso della successiva valutazione multidisciplinare, ovvero:

- Studio neurofisiologico (vedere paragrafo 3.3.3)
- Studio neuroradiologico e radiologico (vedere paragrafo 3.3.4 e 3.3.5)
 - Completamento RM encefalo con studio dinamica liquorale alla giunzione cranio-cervicale e del midollo in toto
 - Esame radiologico del rachide cervicale con dinamiche in flessione-estensione
- Visita neuro-urologica (vedere paragrafo 3.3.6)
- Visita fisiologica (vedere paragrafo 3.3.7)
- Visita chirurgico-vertebrale (vedere paragrafo 3.3.8)
- Valutazione psicologica-neuropsicologica (vedere paragrafo 3.3.9)
- Visita foniatrica (vedere paragrafo 3.3.10)
- Valutazione genetica (vedere paragrafo 3.3.11)
- Valutazione pneumologica e studio polisomnografico, in caso di apnee o sospette apnee (vedere paragrafo 3.3.12 e 3.3.13)

3.3.3 Studio neurofisiologico

Nell'ambito della valutazione neurofisiologica di I livello vengono eseguiti per tutti i pazienti alla prima visita, in fase diagnostica, lo studio dei Potenziali Evocati Somatosensoriali ai 4 arti (SEPs), dei Potenziali Evocati Uditivi del Tronco Encefalico (BAEPs) e, in relazione al quadro clinico, dei Potenziali Evocati Visivi (VEPs).

La valutazione di II livello è costituita dallo studio dei Potenziali Evocati Motori (MEPs) e dall'Elettromiografia agli arti (EMG); in presenza o sospetto di dolore neuropatico sono indicati anche lo studio psicofisiologico del dolore con il Quantitative Sensory Testing (QST) e lo studio neurofisiologico con il Periodo Silente Cutaneo (CSP).

Lo studio neurofisiologico con i Potenziali evocati multimodali viene eseguito anche nel follow up sia post-chirurgico sia nei pazienti non trattati chirurgicamente, per una migliore valutazione della progressione clinica e subclinica della malattia, anche ai fini di una tempestiva indicazione chirurgica.

3.3.4 Studio neuroradiologico

I livello


Malformazione di Chiari

La misurazione quantitativa dell'erniazione delle tonsille cerebellari al di sotto del forame occipitale viene eseguita utilizzando la linea che congiunge il punto mediale del bordo anteriore (=basione) con il bordo posteriore (=opistione) del forame magno sull'osso occipitale.

In presenza di Malformazione di Chiari l'esame di RM encefalo viene completato con lo studio della dinamica liquorale alla giunzione occipito-cervicale (*cine-RM encefalo*) e con RM del midollo in toto, se non ancora eseguito, per la valutazione del midollo in tutta la sua estensione e per escludere quadri radiologici non noti di midollo ancorato (es. midollo ancorato "occulto", lipoma del filum terminale).

Siringo-idromielia

Quando è presente una IDROMIELIA o una SIRINGOMIELIA isolata, viene eseguito l'esame RM del midollo in toto per la valutazione della sede della cavità, la sua estensione in senso longitudinale (numero di metameri coinvolti) e la sua ampiezza (Vaquero Index =rapporto tra il diametro della cavità nel punto di massima espansione e il diametro del canale spinale allo stesso livello sulla linea sagittale mediana, misurato con sequenza T1); l'esame viene completato con sequenze DP, T2 FSE assiali su tutto l'encefalo, per escludere la presenza di malformazioni della giunzione occipito-cervicale

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 13 di 55

associate.

- Encefalo sequenze:
 - T1 sagittali: FSE o S.E. 5/1 mm thk
 - T2 FSE assiali: 4 o 3 mm thk mirate tra il ponte e C2
 - DP T2 assiali
 - FLAIR coronale
 - DWI
 - Cine-RM della dinamica liquorale
- Midollo sequenze:
 - Sagittali T2: FRSE 3/0,5 thk/sp } cervicale
 - Sagittali T1: FSE 3/0,5 thk/ } cervicale
 - Sagittali T2: FRSE 4/0,5 thk/sp } dorsale
 - Sagittali T1: FSE 4/0,5 thk/ } dorsale
 - Sagittali T2: FRSE 3/0,5 thk/spn } lombare
 - Sagittali T1: FSE 3/0,5 thk/ } lombare
 - Assiale T2: FSE 3-5/1 thk/sp } lombare (dal cono al fondo del sacco durale)
 - Assiale T2*: GRE 5/1 thk/sp in presenza di patologie associate (es. ernie discali patologia degenerativa)
 - GRE 3D « Cosmic/CISS/BALANCE » 2 mm/1 mirato sulla Siringomielia o sul sito lesionale (in caso di PTS)
 - Coronale T2 se paziente con scoliosi

Il livello


- Studio RM cervicale con dinamiche (flesso-estensione)
- Angio-TC cervicale
- Studio RM spinale con gadolinio (nelle forme isolate, per escludere Siringomieliie secondarie o patologie midollari in diagnosi differenziale)
- Cine-RM spinale per studio dinamica liquorale a livello della siringomielia

In gravidanza, in presenza di Malformazione di Chiari e/o siringomielia note, se clinicamente necessario, la RM encefalo e midollo viene eseguita dopo la 25° settimana per evidenziare eventuali variazioni del quadro imaging. L'esame consta di:

- Encefalo sequenze:
 - T1 sagittali: FSE o S.E. 5/1 mm thk
 - FLAIR assiali
 - DWI assiali
- Midollo sequenze:
 - Sagittali T2: FRSE 3/0,5 thk/sp } cervico-dorsale
 - Sagittali T2: FRSE 4/0,5 thk/sp } dorso-lombare

3.3.5 Studio radiologico

Studio radiologico standard del rachide cervicale completato con proiezioni dinamiche in massima flessione ed estensione (in presenza di instabilità cervicale).

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 14 di 55

3.3.6 Valutazione neuro-urologica

I pazienti con disturbi sfinterici, o affetti da siringomielia (associata o meno a Malformazione di Chiari) o con punteggio alla scala TCSST >4 sono indirizzati alla visita neuro-urologica, presso l'Unità Spinale Unipolare (USU), Presidio CTO.

Sulla base dell'anamnesi, dell'esame obiettivo urologico, neuro-urologico e uro-ginecologico viene valutata la presenza di segni o sintomi indicativi di disfunzione vescico-sfinterica. In assenza di essi, sono indicati controlli solo in presenza di sintomi minzionali.

In presenza di sintomi o segni di sospetta disfunzione vescico-sfinterica, il paziente è sottoposto ai seguenti esami:

I livello

Esame delle urine e urocoltura, ecografia addome completo, diario minzionale e dosaggio PSA (in soggetti di età > 50 anni). Gli esiti di tali esami sono valutati in occasione della visita di controllo presso l'ambulatorio di Neuro-urologia (USU). In caso di esito negativo per disfunzione vescico-sfinterica, sono indicati ricontrolli solo in presenza di sintomi minzionali. In caso di esito positivo, se viene riscontrata una disfunzione organica, il paziente è inviato ai servizi urologici territoriali.

In presenza di una disfunzione neurogena, dubbia o certa, il paziente viene sottoposto ad uroflussometria (II linea).

II livello

Uroflussometria, con valutazione del residuo vescicale post-minzionale (in caso di disfunzione neurogena, dubbia o certa). Se la diagnosi di vescica neurogena è confermata, viene eseguito un esame video-urodinamico. Il paziente viene quindi preso in carico presso l'USU del CTO per la riabilitazione vescico-sfinterica.

3.3.7 Valutazione fisiatica (Ambulatorio fisiatico malattie rare)

L'Ambulatorio fisiatico malattie rare S.C. Unità Spinale, Presidio CTO è rivolto a pazienti affetti da Siringomielia, primitiva e secondaria, associata o meno a Malformazione di Chiari, che presentino punteggio Rankin ≥ 2 , conformi all'adulto sotto il profilo psico-motorio, e che vengano inviati alla valutazione fisiatica attraverso la segnalazione da parte dell'Ambulatorio neurologico dedicato "Siringomielia - Sindrome di Chiari" (CRESSC). Per tali pazienti, oltre alla valutazione clinica, è prevista una valutazione funzionale con le scale SCIM e/o FIM (vedi allegati moduli 5.1). Qualora si individuino margini di miglioramento funzionale, viene redatta una proposta di percorso Riabilitativo Individuale (PPRI).

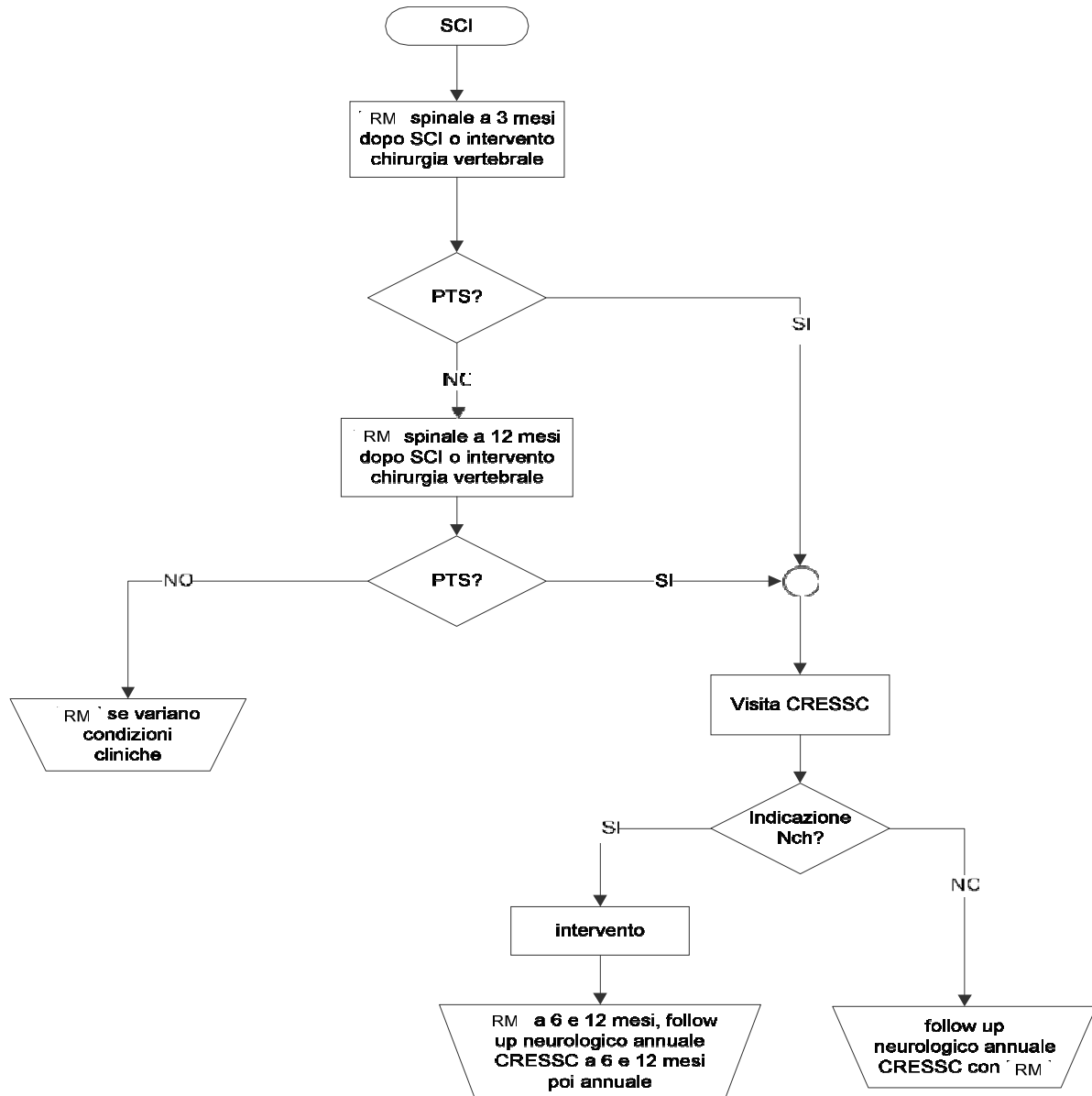
Tale percorso tiene conto del setting più appropriato e prevede un Progetto Riabilitativo Individuale (PRI) declinato in programmi dedicati al recupero motorio, sensoriale, delle funzioni autonome, ed interventi occupazionali ed educativi per migliorare l'autonomia nelle attività della vita quotidiana. Gli interventi educativi possono essere rivolti anche alla prevenzione di complicanze secondarie (affaticabilità, sovraccarico funzionale, etc).


I programmi educativi, prevedono, in base alla gravità clinica, il coinvolgimento del care-giver. I programmi occupazionali prevedono adattamenti, prescrizione di ortesi e ausili. E' previsto un follow up riabilitativo programmato, quando ritenuto necessario e nel setting più appropriato.

Pazienti con trauma spinale e lesione midollare (Spinal Cord Injury-SCI) seguiti in S.C. Unità Spinale, Presidio CTO (degenza e DH): per i tempi e le modalità necessarie al percorso riabilitativo individuale e del follow-up clinico generale i pazienti con SCI seguono un algoritmo diagnostico condiviso per escludere una siringomielia post-traumatica (vedi flow chart PTS). Questo consiste in un follow-up neuroradiologico mediante RM spinale a 2-3 e 12 mesi dal trauma e successive RM secondo variazioni cliniche, o annualmente, se comparsa di Siringomielia Post-Traumatica (PTS).

In presenza di siringomielia il paziente viene inviato all'Ambulatorio Neurologico "Siringomielia - Sindrome di Chiari" (CRESSC) per completamento studio ed eventuale indicazione chirurgica. I pazienti operati di PTS vengono sottoposti a controlli clinici e RM post-chirurgici a 6 e 12 mesi; i successivi controlli RM vengono programmati sulla base del monitoraggio neurologico clinico, previsto annualmente.

Protocollo Siringomielia Post-Traumatica (PTS) nei pazienti con SCI (Spinal Cord Injury)



	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 16 di 55

3.3.8 Valutazione chirurgico-vertebrale

I pazienti con siringomielia (con o senza MC associata) sono indirizzati alla visita chirurgico-vertebrale in presenza di segni di scoliosi. Il paziente è quindi sottoposto a radiografia della colonna in toto in 2 proiezioni.

Il percorso varia a seconda dell'età del paziente (evolutiva o adulta) e della presenza di SCI:

- Pazienti in età evolutiva

Se l'angolo è inferiore ai 20°, sono indicati controlli clinici ogni 6 mesi.

Se l'angolo è compreso tra 20° e 45°, il trattamento indicato è di tipo conservativo con un corsetto ortopedico e controlli clinici ogni 3 mesi e radiografici ogni anno della colonna.

Se l'angolo è maggiore di 45°, vi è l'indicazione al trattamento chirurgico della scoliosi, che viene eseguito successivamente all'eventuale intervento neurochirurgico per siringomielia.

- Pazienti in età adulta

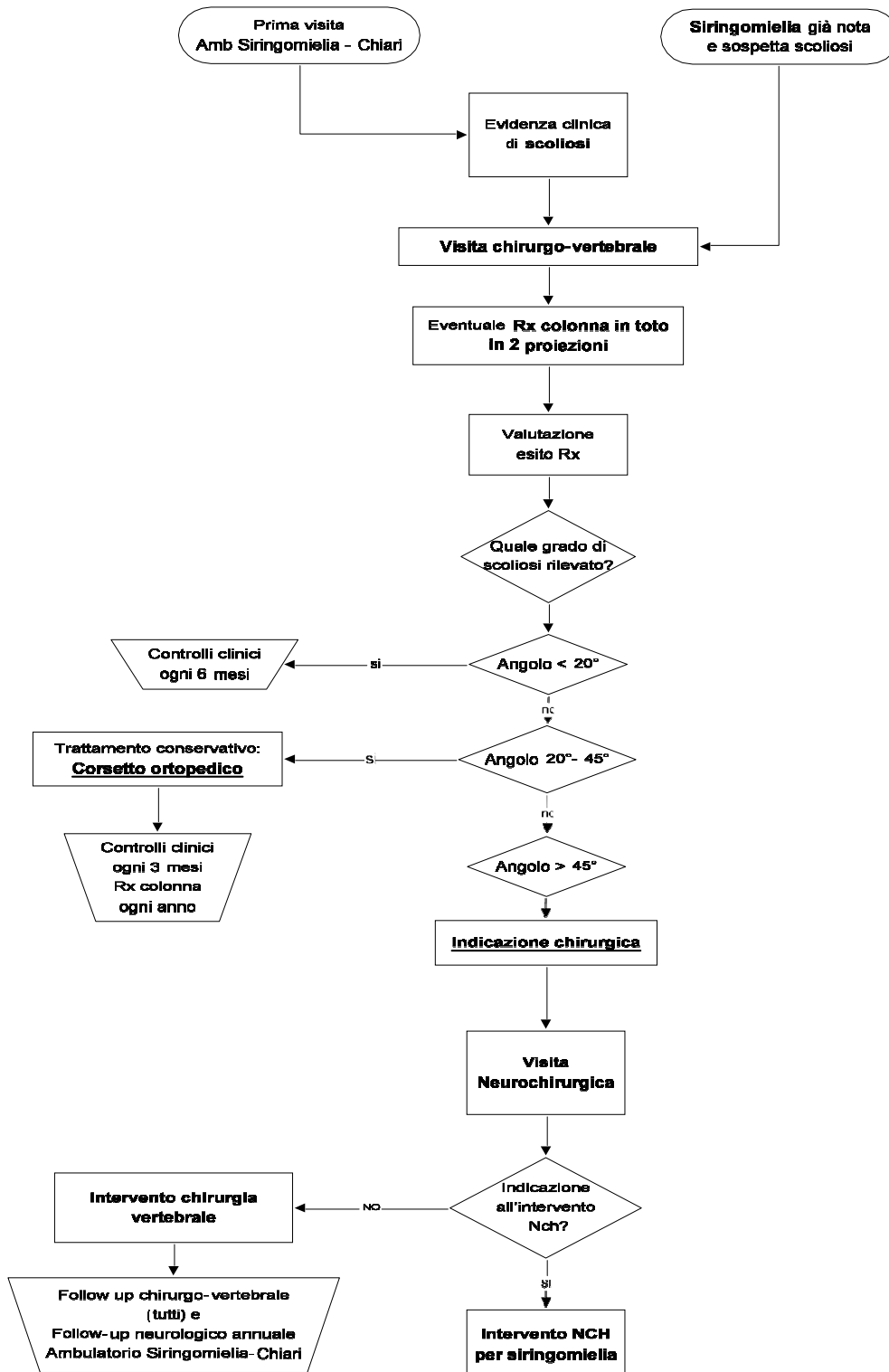
Se la scoliosi è stabile e vi è assenza di dolore ($VAS \leq 2$), il monitoraggio clinico prosegue con cadenza annuale e nuove radiografie della colonna sono effettuate se vi è un peggioramento clinico. Se la scoliosi è evolutiva e/o sintomatica, è indicato il trattamento chirurgico (artrodesi vertebrale posteriore), che viene eseguito successivamente all'eventuale intervento neurochirurgico per siringomielia.


- Pazienti con SCI:

Seguono le stesse modalità di monitoraggio della comparsa di PTS dei pazienti dell'USU (vedere Flow chart PTS, valutazione fisiatrica paragrafo 3.3.7)

Protocollo chirurgico-vertebrale nei pazienti con Siringomielia (con o senza MC1) e segni di scoliosi.

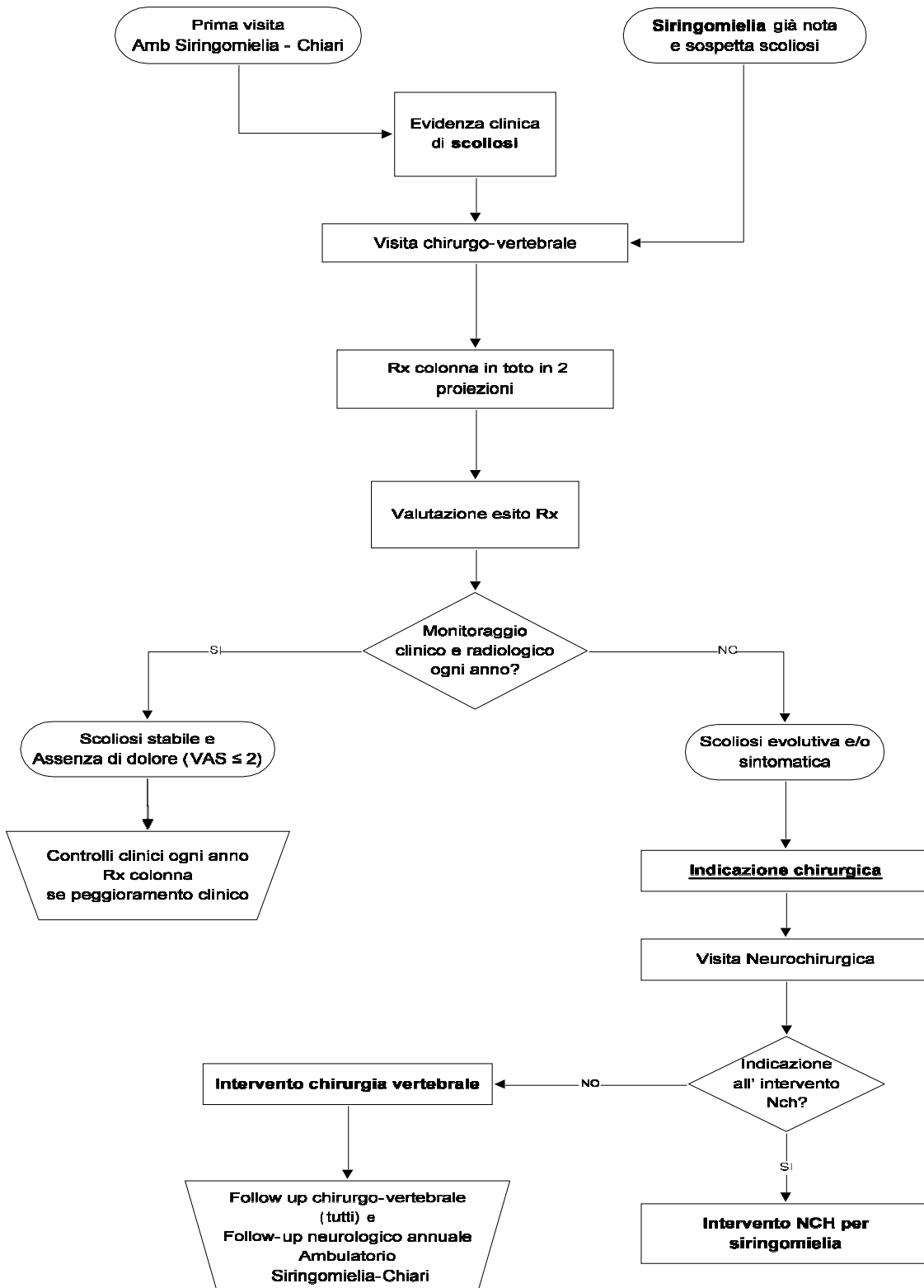
Età evolutiva




	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 18 di 55

Protocollo chirurgico-vertebrale nei pazienti con Siringomielia (con o senza MC1) e segni di scoliosi.

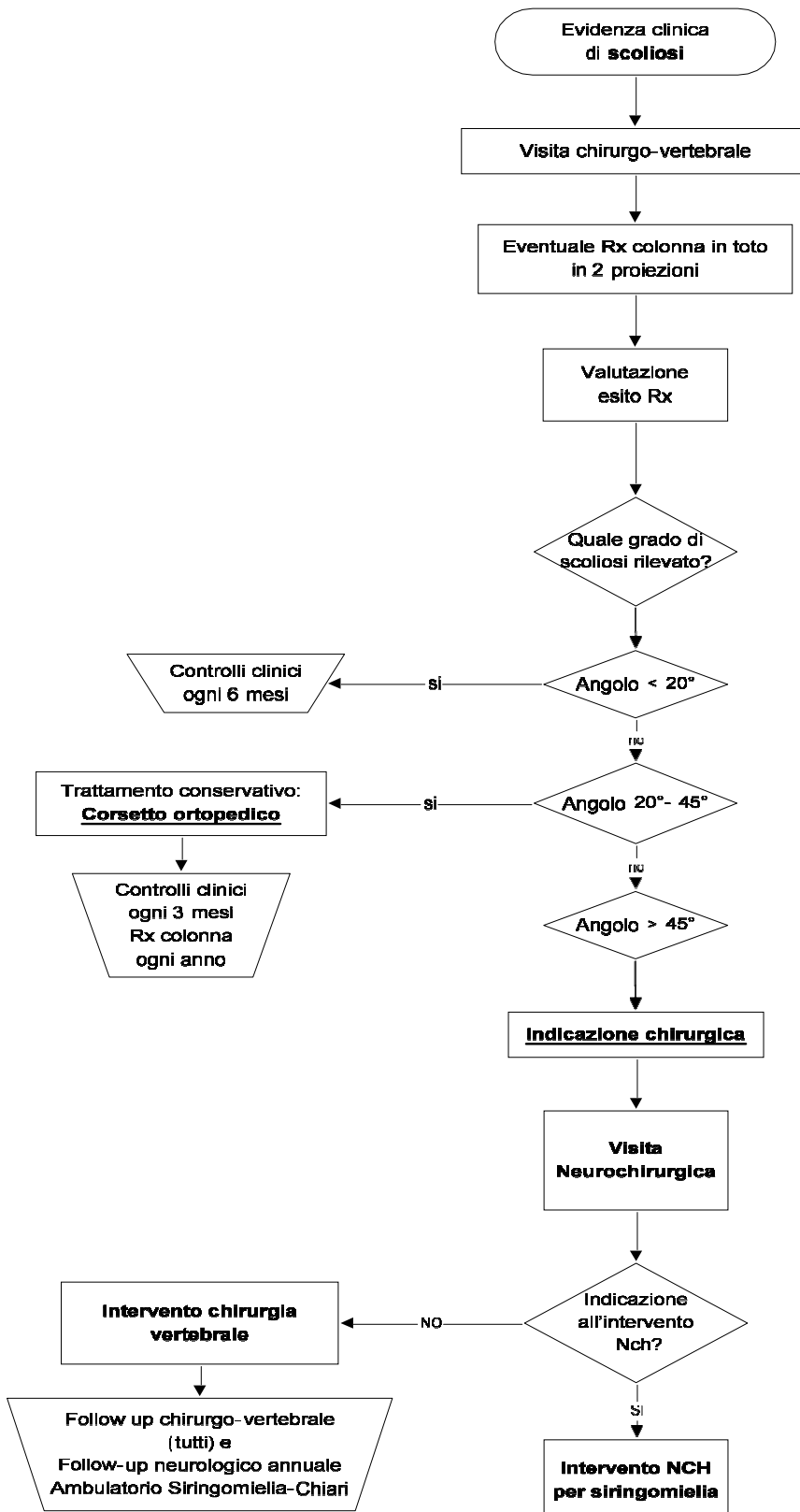
Età adulta



	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 19 di 55

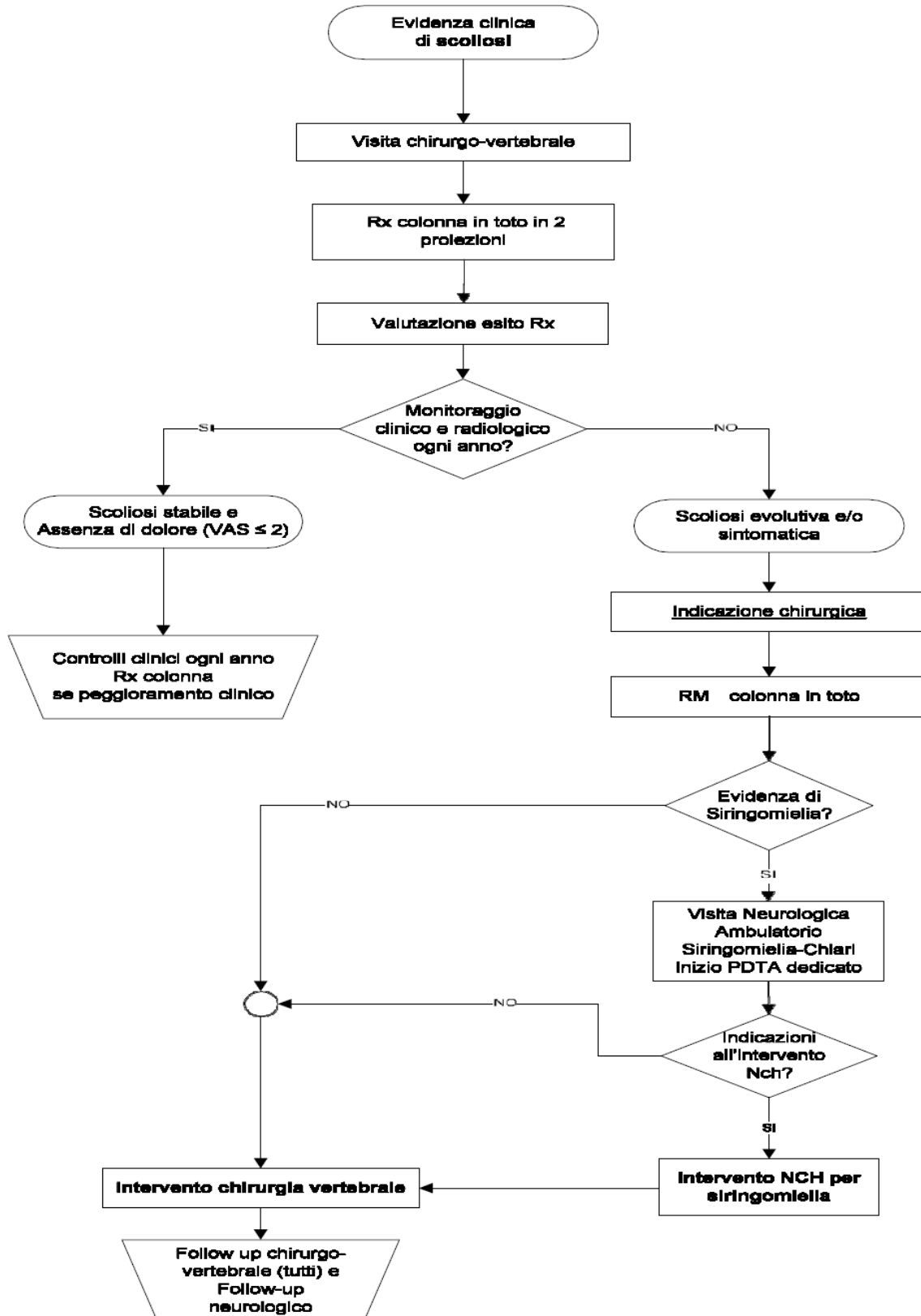
Protocollo chirurgico-vertebrale nei pazienti con Scoliosi ed evidenza successiva di Siringomielia


Età evolutiva



Protocollo chirurgico-vertebrale nei pazienti con Scoliosi ed evidenza successiva di Siringomielia

Età adulta



	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 21 di 55

3.3.9 Valutazione psicologica-neuropsicologica

Il paziente con diagnosi o sospetta Siringomielia – Sindrome di Chiari e il suo nucleo familiare, ad alta complessità di cura e ad elevato carico emozionale, accedono all'Ambulatorio della SSCVD Psicologia nell'ambito della collaborazione con il Gruppo Interdisciplinare Aziendale "Siringomielia – Sindrome di Chiari".

L'accesso all'Ambulatorio di Psicologia può avvenire sia successivamente alla prima visita neurologica che al controllo neurologico del paziente in carico presso il CRESSC con richiesta del Neurologo del CRESSC (Dema interna aziendale).

L'attività psicologica Ambulatoriale prevede:

§ **Valutazione psico-diagnostica:**

- colloquio psicologico clinico (con Dema interna aziendale).

Gli appuntamenti successivi saranno dati direttamente dallo psicologo per:

- psicodiagnosi: assessment psicologico con eventuale somministrazione di test ansia, depressione, di personalità;
- valutazione neuropsicologica con somministrazione test delle funzioni cognitive;
- consulto rivolto al nucleo familiare;
- refertazione e restituzione diagnostica al paziente;
- presa in carico dall'Ambulatorio di Psicologia per Trattamento (Il Livello) oppure invio eventuale allo Psicologo del Servizio di zona di competenza (modalità continuità diagnostico/terapeutica Ospedale-Territorio).

§ **Trattamento psicologico:**

- colloquio psicologico clinico (con Dema interna aziendale);
- psicoterapia breve, con utilizzo di mirate tecniche quali: training di rilassamento, di gestione dei sintomi, e/o psicoterapiche specifiche;
- counseling e/o psicoterapia breve rivolto ai familiari.

3.3.10 Valutazione foniatica

Nel complesso di manifestazioni patologiche comprendenti la Malformazione di Chiari 1 e la Siringomielia la prevalenza della disfagia risulta assai varia: dal 4 al 47% (Almontari FS e coll, 2018): manca infatti una letteratura sistematica ed i dati provengono prevalentemente da case report.

I disturbi della deglutizione possono rappresentare i sintomi di insorgenza della MC1, sia nella popolazione adulta che pediatrica, oppure associarsi ad emicrania, parestesie, atassia, atrofia muscolare e sindrome piramidale ma vi è una grande variabilità sia nelle caratteristiche cliniche che nei tempi di manifestazione della disfagia.


Il danno ai nervi cranici posteriori, così come la localizzazione bulbare o cervicale della siringa, sembrano correlare maggiormente con la disfagia. In letteratura è stato descritto un caso di estensione della siringobulbia al ponte comportante difficoltà nei movimenti mandibolari, migliorati dopo intervento chirurgico (Mitani K et coll., 2002).

I disturbi della deglutizione possono riguardare alterazioni della peristalsi faringea ed esofagea, disfunzioni di rilasciamento dello sfintere esofageo superiore e perdita del riflesso deglutitorio laringeo.

§ **Prime visite:**

L'accesso alla valutazione foniatica avviene tramite richiesta dell'Ambulatorio Neurologico "Siringomielia - Sindrome di Chiari" in presenza di una delle seguenti condizioni:

- A. disfagia nota;
- B. sospetta disfagia (segnalazione del paziente o dei care-givers), in presenza di alcuni "campanelli di allarme", quali: fastidio o dolore associato alla deglutizione, allungamento del tempo dedicato al pasto, tosse costante durante i pasti, senso di corpo estraneo in gola, alterazione della voce durante e/o dopo la deglutizione.

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 22 di 55

Si potrà sospettare la presenza di disturbi deglutitori, obiettivando alcuni dei seguenti segni e dati anamnestici: linguaggio mal articolato, gestione difficoltosa delle secrezioni orali e/o scialorrea, qualsiasi segno indicatore di ridotta funzione laringea (riduzione della voce o/e della tosse volontaria), dispnea (f.r.>30 atti/minuto, desaturazione), presenza di complicanze della disfagia (non ancora nota), malnutrizione per cause non altrimenti identificabili; disidratazione per cause non altrimenti identificabili; polmonite da aspirazione o inalazione.

In caso di positività ad uno o più di questi sintomi/segni è indicata l'esecuzione del test di screening (Test del bolo d'acqua, allegato 13, Linee guida SIGN, 2010) che consente di individuare i soggetti a rischio di disfagia e di indirizzarli alla visita specialistica foniatrica.

La valutazione clinica comprende, innanzitutto, una valutazione di massima del livello di vigilanza e delle capacità comunicative del paziente seguita dalla valutazione anatomica e funzionale del distretto bucco-linguo-facciale. Possono essere effettuate prove di deglutizione indirette con cibi di diversa consistenza. Durante la visita viene effettuato lo studio fibroendoscopico della deglutizione (FEES) direttamente dal foniatra con fibroendoscopia di faringe e laringe contemporaneamente alla somministrazione di cibi di diversa consistenza. Su sua indicazione può essere richiesta la VFG o Rx all' esofago a doppio contrasto.

L'inquadramento della deglutizione deve condurre alla determinazione della presenza o meno di disfagia, della sede o delle sedi anatomiche compromesse, dei meccanismi funzionali generanti la disfagia, della sua presumibile gravità in base alla "Scala della severità e dell'outcome della disfagia – DOSS" proposta da O' Neil K.O. e coll. e tradotta ed adattata all'italiano da Schindler A. (allegato 14) e dei rischi connessi all'alimentazione per os, determinando la possibilità di alimentazione, le consistenze e le modalità opportune da utilizzarsi, l'indicazione ad ulteriori approfondimenti diagnostici ed alla riabilitazione logopedica.

In presenza di una qualsiasi forma di disfagia, l'obiettivo riabilitativo primario è il recupero di una deglutizione normale o quanto più possibile vicino a quella fisiologica. Se ciò non è possibile, la rieducazione si pone l'obiettivo di ottenere una deglutizione funzionale che ceda ad alcuni compromessi quali una maggior durata dell'atto deglutitorio, limitazioni dietetiche, esclusione di particolari consistenze, adozione di posture facilitanti. Il fallimento più o meno completo di tali obiettivi spingerà verso la necessità di vie di alimentazione alternative, in particolare verso la gastrostomia percutanea, relegando eventualmente l'alimentazione per os ad episodi senza finalità nutritive, ma solo edonistiche.

§ Visite di controllo (Follow up):

Le successive visite di follow up verranno programmati in funzione dell'esito della prima visita (T0):

- T1: controllo dopo 6 mesi in caso di Livello 2 a 4 alla prima visita
- T2: controllo dopo 1 anno in caso di Livello 5 e 6 alla prima visita


(Livello 1-7 classificato con scala O'Neil).

Tuttavia, sarà possibile anticipare la visita rispetto al timing previsto dal protocollo su giudizio dello specialista, in situazioni cliniche particolari (es. peggioramento recente della sintomatologia, comparsa di nuovi disturbi) o su giudizio del neurologo curante in caso di Test del bolo d'acqua positivo durante una delle visite di controllo.

3.3.11 Valutazione genetica

La consulenza genetica è un processo informativo attraverso il quale i pazienti o i loro familiari affetti da Malformazione di Chiari e/o Siringomielia ricevono informazioni relative alle caratteristiche della malattia stessa, alle modalità di trasmissione, al rischio di ricorrenza e alle possibili terapie, incluse le opzioni riproduttive.

La diagnosi precisa della malformazione costituisce premessa fondamentale e necessaria per poter effettuare la consulenza genetica. Può essere esclusivamente *clinica*, ovvero basata sulla valutazione del medico specialista e su dati derivati da indagini strumentali. Nel caso della Malformazione di Chiari e della Siringomielia non esiste al momento un test genetico in ambito sanitario con valore diagnostico; nonostante ciò anche un eventuale prelievo a scopo di ricerca

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 23 di 55

deve essere sempre accompagnato da tutte le informazioni importanti al riguardo e dall'offerta di una consulenza genetica individuale e/o familiare.

La consulenza genetica per la Malformazione di Chiari e/o Siringomielia si articola in 4 fasi:

1. *Raccolta delle informazioni*: viene effettuata tramite l'anamnesi personale e familiare del probando. Vengono annotate informazioni precise sui diversi componenti familiari, inclusi quelli deceduti, che si ritiene abbiano avuto la stessa malattia.
2. *Ricostruzione dell'albero genealogico (pedigree)*: è una ricostruzione grafica che consente di raccogliere le informazioni di carattere genetico della famiglia in esame. Deve essere estesa ad almeno tre generazioni: probando, genitori e nonni.
3. *Calcolo del rischio genetico*: è la possibilità che una condizione patologica a base genetica presente nel probando si verifichi nuovamente in altri membri appartenenti alla stessa famiglia. Il calcolo del rischio si basa sull'accertamento della modalità di trasmissione della malattia, sui dati strumentali e di laboratorio disponibili e sulla posizione del probando all'interno della famiglia. Il rischio genetico può essere fornito *in termini probabilistici* o con *un valore percentuale*.
4. *Comunicazione*: è il momento in cui lo specialista in genetica medica comunica al probando o ai suoi familiari le informazioni ottenute e le possibili conseguenze. La consulenza non deve essere mai direttiva e quindi non deve influenzare le possibili decisioni del probando o della famiglia.

Eventuali prelievi di sangue per l'esecuzione di esami genetici a scopo di ricerca possono comprendere l'analisi del DNA. In particolare, l'esecuzione dei test genetici richiede che chi vi si sottopone prenda visione e approvi un consenso informato che spieghi i rischi, i limiti e le conseguenze di tali esami.

3.3.12 Valutazione pneumologica

Nella Sindrome di Chiari con o senza Siringomielia risulta molto frequente la presenza di Disturbi Correlati al Sonno -DRS (le statistiche variano dal 24 al 75%) comprendenti la Sindrome delle Apnee Ostruttive nel Sonno (OSAS), la Sindrome delle Apnee Centrali, forme miste e periodismo respiratorio. I DRS risultano aumentare i rischi di andare incontro a insufficienza respiratoria nei pazienti candidati alla terapia chirurgica decompressiva. Pertanto, risulta necessaria una sistematica ricerca dei DRS. Dalla letteratura (presenza solo di case report) si evidenzia che solo raramente i pazienti affetti da S. di Chiari evolvano verso l'insufficienza respiratoria tipo II per deficit di pompa. Tale patologia nelle forme più comuni (non chirurgiche) non sembra compromettere in modo progressivo la Capacità Vitale (CV) e la forza dei muscoli respiratori, diversamente dalle forme severe di S. di Chiari, di Siringomielia cervicale e, in generale, da tutte le Siringobulbie che sono considerate patologie neuromuscolari progressive, come la Sclerosi Laterale Amiotrofica, la Distrofia di Duchenne, la SMA 1 e 2. L'accesso c/o l'Ambulatorio di Pneumologia dedicato alla Ventilazione domiciliare ed ai disturbi Respiratori correlati al sonno (Presidio Molinette) sarà riservato ai pazienti che presentano le seguenti caratteristiche:


A. esame annuale spirometrico ed emogasanalitico (EGA) arterioso (da eseguirsi in qualsiasi centro di Fisiopatologia Respiratoria e da valutare c/o il centro neurologico CRESSC del Presidio CTO, che evidenzia uno o più dei seguenti parametri:

- CV o FVC < 60% del predetto
- PaO₂ < 65 mmHg
- PaCO₂ > 45 mmHg
- HCO₃ > 27.5 mmol/L

In tal caso si programma la **visita pneumologica**. La saturimetria notturna o il monitoraggio cardiorespiratorio notturno e la cadenza dei successivi controlli funzionali sarà deciso e prenotato direttamente e autonomamente. I pazienti con i requisiti suddetti saranno presi in carico dall'Ambulatorio dedicato alla ventilazione domiciliare e sarà così organizzato il follow-up e/o adattamento alla Ventilazione Meccanica Non- Invasiva-NIMV (e/o FKT respiratoria specifica).

B. In caso di **eventi respiratori acuti** o in caso di ingombro secretivo sarà garantita una visita nell'arco di 7-10 giorni.

C. I pazienti trattati per DRS c/o Centro del Sonno, che presenteranno al controllo annuale

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 24 di 55

- D. spirometrico ed emogasanalitico i sopracitati valori di CV o FVC, PaO₂, PaCO₂ e HCO₃ saranno comunque anch'essi da prendere in carico.
- E. Pazienti **inviati direttamente dal Centro del Sonno** per l'alta complessità dei disturbi notturni (mancato adattamento a CPAP o necessità di supplementazione di O₂).

3.3.13 Studio apnee notturne (polisonnografia)

In caso di sospette o accertate apnee notturne il paziente verrà inviato c/o Centro del Sonno, Dipartimento Neuroscienze, via Cherasco 15, piano terra (tel. 011/6335038, fax 011/6334193), per eseguire assessment diagnostico.

§ Fase di assessment diagnostico (valutazione pre-chirurgica):

- consulenza presso Centro Sonno (soprattutto in caso di sospette OSAS) e somministrazione di Questionari per lo screening di insonnia e RLS-Restless Leg Syndrome (Epworth Sleepiness Scale, criteri insonnia, criteri RLS, ASA STOP, STOP-BANG).
- **I livello:** monitoraggio cardiorespiratorio completo (flusso aereo, pletismografia toracica ed addominale, pulsossimetria, posizione corporea, tono muscolare tibiali anteriori), polisonnografia ambulatoriale o stanziale (EEG, EOG, EMG mieloideo, flusso aereo, pletismografia toracica ed addominale, pulsossimetria, posizione corporea, tono muscolare tibiali anteriori)
- **Il livello:** in caso di positività del monitoraggio per DRS, o di diagnosi nota di apnee notturne, indicata esecuzione annuale di prove di funzionalità respiratoria (spirometria, EGA arterioso) e visita pneumologica (se parametri respiratori alterati); in caso di positività per disturbi motori nel sonno (RLS/mioclono notturno) utile completamento con ematochimici (emocromo con formula, creatinina, Fe, ferritina, acido folico, B12, funzione tiroidea)
- **Fase preoperatoria:** eventuale titolazione e ventiloterapia pre-operatoria, come da procedure aziendali concordate con gli anestesisti (paragrafo 3.3.19)

§ Fase postchirurgica o di follow up clinico


- controllo presso Centro del Sonno e somministrazione di Questionari per lo screening di insonnia e RLS-Restless Leg Syndrome.
- Eventuali esami di I e II livello
- Titolazione almeno annuale della CPAP, se in ventiloterapia.

In assenza di dati certi in letteratura, può essere indicata l'esecuzione di una valutazione clinica presso il Centro del Sonno a 6 mesi dall'intervento con somministrazione dei questionari e di una polisonnografia di controllo. E' prevista l'applicazione dei questionari di pre-screening, STOP-BANG ed ESS (Epworth Sleepiness Scale), eseguibili in fase di valutazione clinica del paziente per la **definizione di basso, medio, alto rischio** di apnee; esecuzione di polisonnografia completa ("stanziale") solo in caso di studio pre e post-chirurgico (da programmare prima e 6 mesi dopo l'intervento, secondo lo stesso timing della RM).

3.3.14 Percorso ostetrico ed anestesilogico in gravidanza

La paziente viene presa in carico su invio, da parte del CRESSC, presso l'ambulatorio di Patologia della gravidanza S.C.D.U. Ostetricia e Ginecologia 2U, al riscontro di test di gravidanza positivo; durante la prima visita ostetrica viene effettuato un counselling relativo alla diagnosi prenatale, al percorso ostetrico ed alle possibili modalità del parto. Sono previste, salvo diversa indicazione clinica, visite mensili c/o l'ambulatorio di Patologia della gravidanza con prescrizione degli esami ematochimici da effettuare e la prenotazione delle ecografie ostetriche. In caso di regolare decorso della gravidanza ed in caso non sia presente sintomatologia neurologica, il percorso ostetrico non prevede grosse variazioni rispetto a quello effettuato in caso di gravidanza fisiologica, se si escludono l'esecuzione di ecografia di II livello a 20-21 settimane di età gestazionale e di consulenza anestesilogica (Unità Anestesia e Rianimazione 4) entro le 20 settimane, ripetuta poi in occasione dei controlli ostetrici programmati.

Per quanto riguarda la diagnosi prenatale, non è possibile diagnosticare in utero la malformazione di Chiari tipo I, ma solo la malformazione di Chiari tipo II (associata a spina bifida/idrocefalia), tipo III e tipo IV.

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 25 di 55

Le pazienti del CRESSC inviate alla visita ostetrica nel primo trimestre, se lo desiderano, possono proseguire il regolare follow up della gravidanza presso il ginecologo curante o Consultorio Familiare di zona o ambulatorio ostetrico di riferimento ed effettuare successivamente una ulteriore visita presso l'ambulatorio di Patologia della gravidanza nel terzo trimestre in previsione del parto.

Le pazienti inviate nel terzo trimestre di gravidanza da altri ambulatori ostetrici al CRESSC, effettuano visita neurologica e vengono contestualmente prenotate in ambulatorio ostetrico per counselling in merito alle modalità e timing del parto e visita anestesiologicala, se il parto è previsto presso il nostro ospedale.

Le pazienti in gravidanza con diagnosi nota di MC1 e/o siringomielia seguite presso il Presidio S. Anna possono essere inviate al CRESSC per valutazione neurologica ed eventuali approfondimenti diagnostici. Qualora clinicamente necessario, la RM di encefalo e midollo viene eseguita dopo la 25° settimana per evidenziare eventuali variazioni del quadro imaging, secondo il protocollo neuroradiologico concordato (vd. par. 3.3.4). I singoli casi, a partire dall'inizio del terzo trimestre, vengono discussi in una riunione multidisciplinare (neurologo, neurochirurgo, neuroradiologo, anestesista e medico ostetrico) per la valutazione delle modalità del parto. Ad essa segue counselling ostetrico con la paziente.

Durante il counselling vengono discusse le modalità del parto (parto vaginale o taglio cesareo), l'eventuale anticipazione della data del parto (mediante induzione del travaglio o taglio cesareo elettivo) e i rischi materni connessi alla malformazione di Chiari e alla siringomielia. Al termine del counselling la paziente viene inviata in visita anestesiologicala presso l'ambulatorio di anestesia, dove viene compilata la cartella di anestesia, discussi i vantaggi e gli svantaggi dei diversi tipi di anestesia/analgesia, il tipo di anestesia (loco-regionale o generale), le complicanze e l'eventuale necessità di osservazione in terapia intensiva.

Le indicazioni ostetriche e anestesiologicalhe sono condizionate dal tipo e dalla gravità dell'alterazione anatomica, dalla presenza di patologie associate e dalla presenza o comparsa di sintomi durante la gravidanza.

Dall'analisi della letteratura (Chantigian, 2002; Mueller, 2005) emerge che la paziente con Sindrome di Chiari può essere avviata al travaglio e al parto spontaneo senza peggiorare la patologia di base; non c'è quindi indicazione specifica al taglio cesareo.

Da un punto di vista anestesiologicalo, due recenti studi retrospettivi (Garvey, 2017; Gruffi, 2019) non evidenziano complicanze a lungo termine o peggioramento clinico e/o neuroradiologico nelle pazienti sottoposte ad anestesia generale, locoregionale o ad analgesia locoregionale. La presenza di malformazione di Chiari e/o di siringomielia non esclude a priori l'esecuzione di analgesia/anestesia locoregionale (epidurale o spinale). Rimane tuttavia controversa la scelta anestesiologicala/analgesica più sicura per la paziente a causa dell'esiguità delle casistiche disponibili in letteratura.


Dai dati attualmente disponibili si evince che la principale discriminante relativamente alla modalità del parto e al tipo di anestesia è la presenza/assenza di ipertensione endocranica o di segni neurologici. Da qui l'importanza del Counselling multidisciplinare individualizzato.

In presenza di ipertensione endocranica o sintomi neurologici non vi sono controindicazioni assolute al parto per via vaginale; eventualmente può essere indicata l'accelerazione del periodo espulsivo mediante parto operativo con applicazione di ventosa ostetrica. Il tipo di analgesia andrà attentamente valutato in sede collegiale. Anche in caso di espletamento del parto mediante taglio cesareo il tipo di anestesia andrà valutato in modo collegiale.

Gli esiti delle 35 donne con diagnosi di MC1 con o senza siringomielia che hanno partorito presso il Presidio S. Anna confermano i dati evidenziati nelle casistiche presenti finora in letteratura: in nessun caso, infatti, si è assistito ad un peggioramento clinico o neuro-radiologico a seguito della gravidanza o del parto, indipendentemente dalla modalità dello stesso (parto vaginale o taglio cesareo) e dal tipo di analgesia/anestesia scelte (epidurale, spinale, narcosi).

3.3.15 Valutazione reumatologica

I dati di Letteratura non evidenziano dati certi di rapporti tra la Siringomielia o la S. di Arnold-Chiari e patologie reumatologiche infiammatorie (reumatismi infiammatori cronici, connettiviti o vasculiti sistemiche). Sono segnalati casi di S. di Arnold-Chiari concomitanti con la lussazione atlo-epistrofea, complicanza tardiva dell'artrite reumatoide, oggi assai meno frequente del passato

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 26 di 55

essendo nettamente ridotte le manifestazioni di danno erosivo articolare a seguito della diffusione di terapie efficaci sull'evoluzione della malattia e della azioni finalizzate alla diagnosi precoce. L'associazione tra una patologia reumatica infiammatoria può comunque casualmente presentarsi e quindi la condizione reumatologica può rappresentare una comorbidità, con particolare riferimento all'utilizzo di corticosteroidi o di farmaci immunomodulanti o immunosoppressori.

In caso di sospetta o accertata patologia reumatica in pazienti afferenti all'Ambulatorio CRESSC, è possibile programmare una visita reumatologica nell'ambito del percorso interdisciplinare aziendale per completamento diagnostico e per migliore definizione del fenotipo clinico.

3.3.16 Valutazione collegiale multidisciplinare

La Valutazione Collegiale Multidisciplinare (VCM) viene eseguita per tutti i pazienti con Malformazione di Chiari sintomatica e per i pazienti con siringomielia (forme primarie e secondarie) con segni e sintomi spinali e/o bulbari.

Obiettivo della valutazione è di stabilire se i dati clinici e strumentali del paziente, emersi dalle consulenze, siano compatibili con una diagnosi di Sindrome di Chiari o di siringomielia-siringobulbia.

Se in base a tale valutazione la diagnosi di Siringomielia o Sindrome di Chiari è confermata, può essere posta indicazione all'intervento chirurgico (vedi par. 3.3.20).

La diagnosi ha anche la finalità di permettere l'erogazione della richiesta di Certificato di esenzione definitiva specifica per patologia rara (siringomielia-siringobulbia, RF0410; sindrome di Chiari, RN0010); questa fase è gestita dall'Ambulatorio neurologico dedicato, previo inserimento dei dati anagrafici - clinici nell'Osservatorio Regionale Malattie Rare e nel Registro Nazionale Malattie Rare, come previsto dalla Normativa vigente. Nel caso, invece, in cui dalla valutazione collegiale multidisciplinare non venga confermato il sospetto di malattia rara, l'esenzione temporanea precedentemente erogata decade automaticamente alla scadenza.

3.3.17 Valutazione neurochirurgica

In caso di indicazione al trattamento chirurgico, posta dal neurochirurgo durante la VCM alla luce della gravità del quadro clinico, degli esami eseguiti e delle valutazioni multispecialistiche, il neurochirurgo esegue una ulteriore valutazione clinica del paziente con revisione della diagnosi e delle indicazioni chirurgiche. Durante la visita il paziente viene informato sul trattamento chirurgico più indicato al suo caso, sui rischi e benefici della chirurgia e sui possibili esiti attesi; in mancanza di una stretta indicazione chirurgica, o in assenza di consenso del paziente alla procedura chirurgica, il paziente viene informato sulle opzioni alternative ("wait and see") ovvero presa in carico in Ambulatorio neurologico dedicato per trattamento conservativo, con osservazione clinica periodica ed eventuali terapie farmacologiche e/o riabilitative. In caso di consenso all'intervento il paziente viene inviato al Day-Hospital di Neurochirurgia per gli ulteriori esami pre-operatori di routine, compresa la valutazione anestesologica (par. 3.3.19) e gli esami radiologici preoperatori di II livello (come la TC della giunzione cranio-occipitale e l'Angio-TC cerebrale).

Età evolutiva: i pazienti in età evolutiva (età 0-17 anni) possono far riferimento all'Ambulatorio dedicato della SC Neurochirurgia Pediatrica dell'OIRM (vd. par. 3.3.18).


Percorso di transizione: per i pazienti tra i 16 e 18 anni già seguiti presso la SC Neurochirurgia Pediatrica è previsto un "accompagnamento" verso l'età adulta (*Percorso di transizione, par.3.3.18*), che comprende 1-2 visite collegiali multidisciplinari (con specialisti dell'età evolutiva e dell'adulto) per la condivisione della documentazione clinica pregressa, la valutazione di casi complessi e successivo invio all'Ambulatorio neurologico dell'adulto (CRESSC).

3.3.18 Percorso in Età evolutiva e di Transizione

Età evolutiva

Presso il Presidio Ospedale Infantile Regina Margherita vengono presi in carico i pazienti affetti da Sindrome di Chiari I e siringomielia da 0 sino ai 17 anni.


Questi pazienti possono far riferimento ad un Ambulatorio dedicato organizzato dalla SC Neurochirurgia

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 27 di 55

Pediatria dell' OIRM, AOU Città della Salute e della Scienza di Torino (per prenotazioni/informazioni Segreteria: lun-merc-ven, ore 10-14.00, tel.011-3135612, mail: bparlani@cittadellasalute.to.it).

Per il paziente con Sindrome di Chiari e/o siringomielia è previsto un percorso che viene coordinato dal neurochirurgo pediatrico e che – a seconda delle necessità clinico-diagnostico-terapeutiche – richiede le seguenti valutazioni/consulenze e conseguenti prese in carico multispecialistiche e multiprofessionali:

- **Neuroradiologia:** inquadramento diagnostico mediante RMN di encefalo e midollo con studio della dinamica liquorale in fossa posteriore che segue il protocollo del paziente adulto (vd. Par. 3.3.4). È prevista la sedazione per i pazienti più piccoli.
- **Neuropsichiatria Infantile-NPI:** valutazione NPI ad indirizzo neurologico dei pazienti sintomatici e/o con sospetti quadri sindromici e/o con comorbidità neurologiche, valutazione NPI ad indirizzo psichiatrico dei pazienti con comorbidità psichiatriche/psicorelazionali, esecuzione e refertazione di BAEPs e SEPs arti superiori e inferiori (Servizio di Neurofisiologia, afferente alla Neuropsichiatria Infantile), valutazione logopedica della deglutizione (Servizio di Riabilitazione Neuropsichiatrica, afferente alla Neuropsichiatria Infantile), psicodiagnosi e psicoterapia (Servizio di Psicologia, afferente alla Neuropsichiatria Infantile)
- **Pediatria:** valutazione presso il Centro Cefalee dei pazienti con cefalea non tipica del Chiari. Presso l'Ambulatorio dedicato alla cefalea in età evolutiva, afferente alla SC Pediatria d'Urgenza OIRM, vengono valutati tutti i pazienti da 0 a 17 anni che presentano il sintomo cefalea, (informazioni disponibili sul web centrocefalee@cittadellasalute.to.it; tel. 0113131735). Solitamente si tratta di pazienti con forme primarie, in cui il sintomo non è secondario ad una causa organica. Talora anche pazienti con Malformazione di Chiari possono presentare forme di cefalee atipiche e pertanto necessitano di presa in carico specialistica per la definizione diagnostica, (classificazione del tipo di cefalea, secondo i criteri dell'International Classification of Headache, ICHD 3), per la gestione del dolore, (terapia analgesica dell'attacco acuto e profilassi) e per la valutazione dell'andamento nel tempo, attraverso la compilazione di un diario nel quale vengono riportate le caratteristiche degli attacchi, come la durata, l'intensità, la frequenza, la risposta alla terapia e i possibili fattori scatenanti.
- **Genetica:** pur essendo sporadica, è possibile in alcuni casi un'origine genetica ed è ben nota in letteratura la possibile presenza di anomalia di Chiari in quadri malformativi più complessi (ad es. disturbi del tessuto connettivo, acondroplasia, S. di Williams, S. di Noonan, anomalie cromosomiche). E' pertanto raccomandabile eseguire una valutazione genetica nei pazienti con malformazione di Chiari associata ad altre malformazioni congenite e/o ritardo psicomotorio/disabilità intellettiva e/o dismorfismi e nei pazienti con familiarità per malformazione di Chiari, per valutare l'utilità di eseguire approfondimenti genetici mirati (array-CGH e/o analisi molecolare di specifici geni) ed eventuali analisi di ricerca (esoma clinico).
- **Pneumologia:** valutazione e refertazione del Monitoraggio cardio-respiratorio completo, eseguito come esame di screening e come controllo post-operatorio. Nella S. di Chiari gli individui hanno mostrato una risposta ventilatoria ridotta, ipercapnia e ipossiemia, che suggeriscono anomalie dei chemiorecettori centrali. Tale esame, utile quindi nella diagnostica dei disturbi del sonno, è prenotabile presso la Segreteria della Pneumologia e viene eseguito mediante posizionamento dei sensori da parte delle infermiere presso il reparto di degenza pneumologica nelle ore serali; la registrazione avviene dunque a domicilio e il giorno successivo lo strumento viene riconsegnato presso la Segreteria della pneumologia.
- **Centro per la medicina del sonno pediatrica e per la SIDS:** valutazione e refertazione polisonnografie presso il laboratorio del sonno per pazienti di età inferiore a 2 anni e per pazienti con comorbidità neurologiche.
- **Urologia:** visita urologica e neurourologica, valutazioni di diagnostica per immagini (ecografia) e valutazioni funzionali non invasive (diario minzionale, uroflussometria con EMG) per screening di pazienti a rischio di disfunzione vescicale (Disrafismo Spinale Occulto, siringomielia).
Valutazioni di diagnostica per immagini invasiva (cistografia, scintigrafia, uro-RM) e valutazioni funzionali invasive (videourodinamica) sono possibili per i pazienti sintomatici, quelli con screening positivo e con disfunzione vescicale certa (es. mielomeningoceli). E' prevista la presa in carico dei pazienti con problematiche neuro-urologiche affetti da siringomielia e/o disrafismo spinale.
- **Chirurgia vertebrale:** in caso di scoliosi se l'angolo è inferiore ai 20°, sono indicati controlli

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 28 di 55

- clinici ogni 6 mesi. Se l'angolo è compreso tra 20° e 45°, il trattamento indicato è di tipo conservativo con un corsetto ortopedico e controlli clinici ogni 3 mesi e radiografici ogni anno della colonna. Se l'angolo è maggiore di 45°, vi è l'indicazione al trattamento chirurgico della scoliosi, che viene eseguito successivamente all'eventuale intervento neurochirurgico per la siringomielia (vd. Par. 3.3.8 e flow chart "Protocollo chirurgico-vertebrale in età evolutiva").
- **Neurochirurgia:** per la valutazione neurochirurgica sono previsti controlli ambulatoriali annuali per i pazienti asintomatici, anticipati in caso di variazioni cliniche.
 - Per i pazienti sintomatici l'indicazione all'intervento chirurgico viene posta dopo un confronto collegiale.

In assenza di sintomatologia non viene posta indicazione all'intervento e si monitorizza il paziente sia clinicamente sia mediante controlli periodici RMN di encefalo e midollo.

In caso di sintomi da Chiari o in presenza di cavità siringomielica viene posta indicazione chirurgica.

Indicazioni all'intervento neurochirurgico:

In assenza di sintomatologia non viene posta indicazione all'intervento e si monitorizza il paziente sia clinicamente sia mediante controlli periodici RMN di encefalo e midollo. In caso di sintomi da Chiari o in presenza di cavità siringomielica viene posta indicazione chirurgica.

Nel paziente di età pediatrica l'intervento può essere limitato anche alla sola decompressione ossea (PFD), ovvero decompressione con slaminamento del legamento atlo-occipitale, soprattutto nel caso di sintomi lievi, in assenza di siringomielia o in caso di siringomielia asintomatica. Metanalisi che comparino PFD e PFDD (decompressione e plastica durale) hanno riscontrato risultati simili riguardo al miglioramento clinico post-operatorio e alla riduzione delle siringhe associate. La duraplastica è associata ad un minor rischio di re-intervento, ma ad un maggior rischio di fistola liquorale post-operatoria. Inoltre, nei casi di ectopia tonsillare severa è indicata la coagulazione delle tonsille per ristabilire il corretto flusso del liquor.

In caso di Siringomielia associata a Chiari I l'indicazione chirurgica può essere posta anche in assenza di deficit neurologici indicativi di mielopatia, In età pediatrica l'intervento precoce è importante ai fini prognostici per la scomparsa-riduzione della siringa.

Nella Siringomielia idiopatica (non associata a MC1) e asintomatica non vi sono attuali chiare indicazioni chirurgiche sia in età pediatrica sia adulta.

Nella Siringomielia idiopatica sintomatica non c'è consenso sull'indicazione chirurgica.

Nell'Idrocefalo associato a MC1 la strategia chirurgica di prima linea si basa sul trattamento dell'idrocefalo mediante terzoventricolocisternostomia per via endoscopica; il trattamento di seconda linea prevede l'intervento di decompressione occipito-cervicale.


Reintervento: l'eventuale reintervento viene proposto in caso di evoluzione clinico-radiologica (aumento di estensione della siringomielia, ricomparsa o peggioramento dei sintomi in siringomielia o S. Chiari) dopo il trattamento di prima linea, soprattutto in caso di sola decompressione ossea.

Transizione

Il percorso standard prevede un passaggio dall'Ambulatorio pediatrico al corrispettivo Centro dell'età adulta, con raccordo diretto tra gli specialisti coinvolti e attraverso visite collegiali. Nel percorso di transizione risulta necessario il passaggio di informazioni cliniche e socio-assistenziali tra il team di cura pediatrico e quello dell'età adulta. Tale comunicazione avviene principalmente attraverso la redazione da parte del team pediatrico di una dettagliata relazione di transizione (medica, infermieristica, sociale, psicologica).

Nel caso dei pazienti affetti da M. di Chiari e/o Siringomielia da anni è attivo un percorso di transizione con modalità organizzative interaziendali che coinvolgono il centro di Neurochirurgia Pediatrica dell'OIRM, e il centro corrispettivo dell'età adulta, ovvero il CRESSC presso il CTO (già descritte nel documento aziendale "PDTA del paziente con Siringomielia-Chiari", prima edizione del 15/09/2015). In particolare è prevista per i pazienti affetti da Malformazione di Chiari e/o Siringomielia in transizione già in carico c/o la U.O. NCH pediatrica del Presidio OIRM la possibilità di segnalare e inviare i nominativi dei pazienti da "transitare" alla Segreteria del CRESSC (tel. 011/6933432; email: rtrapani@cittadellasalute.to.it), che avrà il compito di contattare il paziente per concordare il primo incontro collegiale multidisciplinare (con gli specialisti dell'età evolutiva e dell'adulto).

Per i pazienti con associata Spina Bifida in cura presso il Centro Spina Bifida (USU) sul sito Internet dell'Azienda è disponibile specifico documento denominato "Pianificazione della transizione: spina bifida e patologie assimilabili" redatto il 14/6/2019.

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 29 di 55

3.3.19 Valutazione anestesiológica

Per la valutazione anestesiológica si rinvia al protocollo clinico PRCA. psc 0001.02: “Valutazione anestesiológica per procedure diagnostico-terapeutiche in elezione” e PRCA. psc 002.00: “Gestione anestesiológica-rianimatoria del paziente con la sindrome delle apnee ostruttive notturne –OSAS” .

In caso di disfunzione bulbare sospetta o accertata (forme severe di S. di Chiari, di Siringomielia cervicale e, in generale, tutte le Siringobulbie) e in presenza di apnee centrali si fa riferimento alle Raccomandazioni anestesiológicas e perioperatorie dei pazienti con disfunzioni neuromuscolari (Racca F. et al. 2013).

3.3.20 Trattamento chirurgico

Le seguenti indicazioni chirurgiche sono tratte dalle Raccomandazioni Diagnostico-Terapeutiche del Consorzio Interregionale “Chiari-Siringomielia” Piemonte e Valle D’Aosta (Circolare Assessorile Regione Piemonte, Rete Interregionale Malattie Rare Regione Piemonte e Valle d’Aosta http://www.malattierarepiemonte.it/attivita_consortili.pdf; Ciaramitaro P. et al,-2020; Ciaramitaro P. et al, 2011) e dalle recenti revisioni sistematiche/metanalisi (Langbridge B. et al, 2017; Hao X. et al., 2017; Siasios J., 2012).

Nell’adulto l’intervento di **prima linea** nella **Sindrome di Chiari (MC1 sintomatica)** e nella **Siringomielia sintomatica con MC1** è la decompressione in fossa posteriore con plastica durale (PFDD), sebbene la decisione chirurgica sia da valutare oltre che in rapporto alla gravità e ingravescenza dei sintomi/segni clinici anche all’impatto sulla qualità della vita e alle possibili complicanze chirurgiche.

Nel paziente di età pediatrica l’intervento può essere limitato alla sola decompressione ossea (PFD), ovvero decompressione con slaminamento del legamento atlo-occipitale, soprattutto nel caso di sintomi lievi o in assenza di siringomielia.

Metanalisi che comparino PFD e PFDD hanno riscontrato risultati simili riguardo al miglioramento clinico post-operatorio e alla riduzione delle siringhe associate. La duraplastica è associata ad un minor rischio di re-intervento, ma ad un maggior rischio di fistola liquorale post-operatoria. Inoltre, nei casi di ectopia tonsillare severa è indicata la coagulazione delle tonsille per ristabilire il corretto flusso del liquor: bisogna prestare particolare attenzione alle adiacenti arterie cerebellari postero-inferiori e ricordare che l’incidenza di nausea e vomito è maggiore in fase post-operatoria.

Nella **Siringomielia associata a MC1** l’indicazione chirurgica può essere posta anche in assenza di deficit neurologici indicativi di mielopatia, in particolare nei bambini (importanza di intervento precoce ai fini prognostici, ovvero sulla scomparsa-riduzione della siringa) e in presenza di almeno uno dei seguenti criteri:

- siringomielia olocorde;
- siringa con tendenza “evolutiva”;
- siringa centrale con Vaquero Index > 0.5 o siringa eccentrica.

Nella **Siringomielia idiopatica** (non associata a MC1) e **asintomatica** non vi sono attuali chiare indicazioni chirurgiche sia in età pediatrica che adulta.


Nella **Siringomielia idiopatica sintomatica** non c’è consenso sull’indicazione chirurgica.

Nella **MC1 isolata** (non associata a siringomielia) e **asintomatica** non vi sono attuali chiare indicazioni chirurgiche sia in età pediatrica che adulta.

Nell’**Idrocefalo associato a MC1** la strategia chirurgica di **prima linea** si basa sul trattamento dell’idrocefalo mediante terzoventricolocisternostomia per via endoscopica; il trattamento di **seconda linea** prevede l’intervento di decompressione occipito-cervicale.

La resezione del Filum terminale non è un intervento indicato nel trattamento della Sindrome di Chiari o nella MC1 o nella Siringomielia.

Nei pazienti con **Siringomielia post-traumatica** sono emerse le seguenti raccomandazioni (Bonfield CM et al., Spine 2010):

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 30 di 55

- nessuna indicazione a decompressione diretta al momento del trauma allo scopo specifico di limitare il futuro rischio di siringomielia (bassa incidenza di siringomieliie sintomatiche riportate)
- forti raccomandazioni all'intervento chirurgico di decompressione nelle siringomieliie post-traumatiche in presenza di deterioramento neurologico motorio
- debole raccomandazione all'intervento chirurgico in presenza di deterioramento neurologico sensitivo o comparsa di dolore
- debole raccomandazione all'intervento chirurgico in presenza di siringomielia post-traumatica evolutiva asintomatica
-

§ Reintervento

L'eventuale reintervento viene proposto in caso di evoluzione clinico-radiologica (aumento di estensione della siringomielia, ricomparsa o peggioramento dei sintomi in siringomielia o S. Chiari) dopo il trattamento di prima linea. Nei pazienti in cui la seconda decompressione dovesse fallire e la siringa restasse voluminosa o crescesse di dimensioni nonostante un'adeguata decompressione in fossa posteriore, si può proporre uno shunt siringo-pleurico o siringo-peritoneale.

3.3.21 Continuità assistenziale: dimissioni al domicilio


Per garantire la continuità della presa in carico globale del paziente al momento delle dimissioni, ove prevista, il coordinatore del reparto di Neurochirurgia deve attivare il Servizio NOCC (Nucleo Ospedaliero Continuità Cure) e seguire le indicazioni contenute nella procedura generale PGRE A909.0006 del 25/9/2017: "La gestione della continuità assistenziale".

3.4 Responsabilità

Matrice delle responsabilità

Attività / Attori	Neurologia	NCH	Chirurgo vertebrale	Foniatría	Neuro Radiologo	Radiologo	Infermiere	Neuro Urologo	Psicologo	Fisiatra	Anestesista
Visita neurologica e studio neurofisiologico 1ª visita	R	C	C	C	C	C	C	C	C	C	
Visita neurologica e studio neurofisiologico controlli	R	C	C	C	C	C	C	C	C	C	
RM encefalo e colonna					R						
Rx colonna e torace						R					
Visita neurourologica	C						C	R		C	
Visita fisiatrica	C						C	C		R	
Visita chirurgo vertebrale	C	C	R		C	C				C	
Visita foniatrica	C	C		R							
Valutazione psicologica	C								R		
Valutazione neurochirurgica-Intervento		R									C
Valutazione anestesiologicala		C									R
Fase pre e post-chirurgica	R	R	C	C	C	C	C	C	C	C	C
Coordinamento follow-up USU							C	R	C	C	

R = Responsabile C = Collabora

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 31 di 55

3.5 Bibliografia, Fonti e Riferimenti

Per la stesura del presente Protocollo è stata effettuata la ricerca bibliografica interrogando i seguenti database:

- ✓ Medline attraverso l'interfaccia PubMed (www.pubmed.gov)
- ✓ Cochrane Library (attraverso la Biblioteca per la salute del Piemonte www.bvspiemonte.it)
- ✓ database di linee guida National Guidelines Clearinghouse: www.guideline.gov

Per la ricerca bibliografica è stata utilizzata come chiave combinata:

- ✓ Medical Subject Headings [MeSH]: “Arnold-Chiari Malformation” or “Syringomyelia” or “Arnold-Chiari Malformation” AND “Syringomyelia”.
- ✓ Publication Type[PT]: “Systematic Reviews”, “Practice Guideline”, “MetaAnalysis”, “Randomized Controlled Trial”, “Clinical Trial”

Le ricerche sono state eseguite sia utilizzando il Thesaurò, dove disponibile, sia la “ricerca libera”.


I risultati ottenuti dalle stringhe di ricerca elaborate sono stati poi filtrati attraverso i limiti al tipo di pubblicazione secondo la piramide degli studi clinici evidence based, selezionati e valutati criticamente.

I risultati dalla ricerca con un basso livello di evidenza sono stati limitati per data (ultimi 10 anni), e lingua (inglese, francese, tedesco, spagnolo, italiano) selezionati e valutati criticamente.


Dalla ricerca è emerso che sono state pubblicate su riviste scientifiche una Linea Guida, 14 revisioni sistematiche (RS), 2 metanalisi e tre Trial clinici controllati randomizzati (RCT) sulla Siringomielia; 15 RS, 2 metanalisi e un RCT sulla Malformazione di Chiari; 7 RS, 3 metanalisi e un RCT su Siringomielia e Malformazione di Chiari combinate. La ricerca ha permesso di escludere la presenza di altre linee guida specifiche sull'argomento.

Livello di Evidenza	Definizione
Livello I	Evidenza supportata da più studi clinici controllati randomizzati e/o da revisioni sistematiche di studi randomizzati
Livello II	Evidenza supportata da uno o più studi clinici di coorte non randomizzati con controlli concorrenti o storici o loro metanalisi


1. Aghakhani N, Parker F, David P, Morar S, Lacroix C, Benoudiba F, Tadie M.: Long-term follow-up of Chiari-related syringomyelia in adults: analysis of 157 surgically treated cases. *Neurosurgery* 2009;64: 308-315 **Livello II**
2. Almotairi FS, Andersson M, Andersson O, Skoglund T, Tisell M. Swallowing Dysfunction in Adult Patients with Chiari I Malformation. *J NeuroSurg B Skull Base*. 2018;79:606-613
3. Arnautovic A, Splavski B, Boop F A, Arnautovic K I. Pediatric and adult Chiari Malformation Type I surgical series 1965-2013 a review of demographics, operative treatment, and outcomes. *J Neurosurg Pediatr* 2015;15(2):161-177 **Livello I**
4. Bleck TP, Shannon KM. Disordered swallowing due to a syrinx: correction by shunting. *Neurology*. 1984;34(11):1497-1498 **Livello II**
5. Blegvad C, Grotenhuis J A, Juhler M. Syringomyelia: a practical, clinical concept for classification. *Acta Neurochir* 2014;156(11):2127-2138 **Livello I**
6. Bonfield CM, Levi AD, Arnold PM and Okonkwo DO: Surgical Management of Post-Traumatic Syringomyelia. *Spine* 2010;35 (21 Suppl): S245-58 **Livello I**
7. Botelho RV, Bittencourt LR, Rotta JM, Tufik S. Adult Chiari malformation and sleep apnoea. *Neurosurg Rev*. 2005;28(3):169-76. Epub 2005 May 21. Review **Livello I**
8. Bradley LJ, Ratahi ED, Crawford HA, Barnes MJ. The outcomes of scoliosis surgery in patients with syringomyelia. *Spine* 2007;21:2327-33 **Livello I**
9. Cacciola F, Capozza M, Perrini P, Benedetto N, Di Lorenzo N. Syringopleural shunt as a rescue procedure in patients with syringomyelia refractory to restoration of cerebrospinal fluid flow. *Neurosurgery* 2009;65(3): 471-6 **Livello II**
10. 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 **Livello II**
11. Castori M et Al. Connective tissue, Ehlers-Danlos syndrome (s), and head and cervical pain. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2015;169C(1):84-96
12. Cesmebasi A, Loukas M, Hogan E, Kralovic S, Tubbs R S, Cohen-Gadol A. The Chiari Malformations: A Review With Emphasis on Anatomical Traits. *Clin Anat* 2015;28(2):184-194 **Livello I**

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 32 di 55

13. Chantigian RC et al. Chiari I malformation in parturients. J Clin Anesth. 2002;14(3):201-5 **Livello II**
14. Chotai S, Kshetr VR, Lamki T, Ammirati M. Surgical outcomes using wide suboccipital decompression for adult Chiari I malformation with and without syringomyelia. Clinical Neurology and Neurosurgery 2014;120:129–135 **Livello II**
15. Ciaramitaro P, Baldovino S, Roccatello D, et al. Chiari and Syringomyelia Consortium: a model of multidisciplinary and sharing path for Rare Diseases. Neurol Sci 2011; 32 (Suppl 3):S271–S272
16. Ciaramitaro P., Ferraris M., Massaro F, Garbossa D. Clinical diagnosis-part I: what is really caused by Chiari I. Childs Nervous System 2019;35:1673-1679. DOI 10.1007/s00381-019-04206-z
17. Ciaramitaro P, Garbossa D, Peretta P, Piatelli G, Massimi L, Valentini L, Migliaretti G, Baldovino S, Roccatello D, Kodra Y, Taruscio D, on behalf of the Interregional Chiari and Syringomyelia Consortium. Syringomyelia and Chiari Sindrome Registry; advances in epidemiology, clinical phenotypes and natural history based on a North Western Italy cohort. Ann Ist Super Sanità 2020;56(1):48-58
18. Colak A, Boran BO, Kutlay M, Demircan N: A modified technique for syringo-subarachnoid shunt for treatment of syringomyelia. J Clin Neurosci. 2005;12(6):677-9 **Livello II**
19. Cortés-Medina JC, Cárdenas-Lara A, Guerrero-Rascón CA, Rodríguez-Bautista H. Oropharyngeal dysphagia associated with Chiari I malformation and syringomyelia Cir Cir 2014;82(3):309-315 **Livello II**
20. Decreto Ministeriale 18 maggio 2001, n. 279 Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie ai sensi dell'articolo 5, comma 1, lettera b) del D.lgs. 29 aprile 1998, n.124. *Gazzetta Ufficiale della Repubblica Italiana n. 160 del 12 luglio 2001, S.O. n.180/L*
21. Deng X, Wang K, Wu L, Yang, Yang T, Zhao L. Asymmetry of tonsillar ectopia, syringomyelia and clinical manifestations in adult Chiari I malformation. Acta Neurochir 2014;156:715–722 **Livello II**
22. Depreitere B, Van Calenbergh F, Van Loon J, et al: Posterior fossa decompression in syringomyelia associated with a Chiari malformation: a retrospective analysis of 22 patients. Clin Neurol Neurosurg 2000;102:91–96 **Livello II**
23. Fernández A, Guerriero A I et al. Malformations of the craniocervical junction (Chiari type I and syringomyelia: classification, diagnosis and treatment). BMC Musculoskelet Disord 2009;10(S1):S1 **Livello II**
24. Förander P, Sjävik K, Solheim O, Riphagen I, Gulati S, Salvesen Ø, Jakolac A S. The case for duraplasty in adults undergoing posterior fossa decompression for Chiari I malformation: A systematic review and meta-analysis of observational studies. Clinical Neurology and Neurosurgery 2014;125:58–64 **Livello I**
25. Garvey GP, Wasade VS, Murphy KE, Balki M. Anesthetic and Obstetric Management of Syringomyelia During Labor and Delivery: A Case Series and Systematic Review. Anesth Analg. 2017;125(3):913-924 **Livello I**
26. Gruffi TR, Peralta FM, Thakkar MS, Arif A, Anderson RF, Orlando B, Coffman JC, Nathan N, McCarthy RJ, Toledo P, Habib AS. Anesthetic management of parturients with Arnold Chiari Malformation-I: a multicenter retrospective study. Int J Obstet Anesth. 2019; 37:52-56 **Livello II**
27. Hammond CAS, Goldstein LB Cough and aspiration of food and liquids due to oral-pharyngeal dysphagia: ACCP evidence-based clinical practice guidelines. Chest. 2006;129(S1):154S-168S. DOI: 0.1378/chest.129.1_suppl.154S
28. Hao X, LinYang C, Rui H, Chang G, Ting L. Posterior fossa decompression with and without duraplasty for the treatment of Chiari malformation type I: a systematic review and meta-analysis. Neurosurgical Review. 2017; 40:213–221 **Livello I**
29. Hershberger ML, Chidekel A. Arnold-Chiari malformation type I and sleep-disordered breathing: an uncommon manifestation of an important pediatric problem. J Pediatr Health Care. 2003;17(4):190-7 **Livello II**
30. Italia. Decreto del Presidente del Consiglio dei Ministri 12 gennaio 2017. Definizione e aggiornamento dei livelli essenziali di assistenza, di cui all'articolo 1, comma 7, del decreto legislativo 30 dicembre 1992, n. 502. (17A02015). *Gazzetta Ufficiale- Serie Generale, n. 65, 18 marzo 2017*
31. Kimura Y et Al. Acquired Chiari malformation secondary to atlantoaxial vertical subluxation in a patient with rheumatoid arthritis combined with atlanto-occipital assimilation. Neurol Med Chir 2012;52(9):683-686
32. Langbridge B, Phillips E, Choi D. Chiari Malformation Type 1: A Systematic Review of Natural History and Conservative Management. World Neurosurgery. 2017;104:213-219 **Livello I**
33. Levine DN: The pathogenesis of syringomyelia associated with lesions at the foramen magnum: a critical review of existing theories and proposal of a new hypothesis. J Neurol Sci 2004;15; 220(1-2): 3-21 **Livello I**
34. Liu C, Ulalp SO. Type I Chiari malformation presenting with laryngomalacia and dysphagia. Pediatr Int. 2015;57(4):795-7
35. Malik MI, Schwarz KB, Kotagal S. Syringomyelia presenting as cricopharyngeal pseudostricture. Pediatr Gastroenterol Nutr. 1990;11(1):115-117
36. Massimi L, Della Pepa G M, Caldarelli M, Di Rocco C. Abrupt clinical onset of Chiari type I/syringomyelia complex: clinical and physiopathological implications. Neurosurg Rev. 2012;35:321–329 **Livello I**
37. Masson C, Colombani JM. [Chiari type 1 malformation and magnetic resonance imaging]. Presse Med. 2005;34(21):1662-7 **Livello II**
38. Mueller DM, Oro J. Chiari I malformation with or without syringomyelia and pregnancy: case studies and review of the literature. Am J Perinatol. 2005;22(2):67-70 **Livello II**

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 33 di 55

39. Mitani K, Toyooka K, Kaido M, Yuasa R, Hamada S, Tachimura T. Disturbance of jaw-opening due to extension of syringobulbia to the pons--a case report. *Rinsho Shinkeigaku*. 2002;42(6):540-543
40. Murayama K et al. Cesarean section in a patient with syringomyelia. *Can J Anaesth*. 2001;48(5):474-7
Livello II
41. Nota protocollare 33363/DB2005 del 17/11/2010, Regione Piemonte. Esenzione ticket per pazienti affetti da malattie rare - Ulteriori indicazioni al fine del rilascio dell'attestato di esenzione
42. Oishi M, Hayashi Y, Kita D, Fukui I, Shinohara M, Heiss J D, Hamada J. Rapidly progressing monoparesis caused by Chiari malformation type I without syringomyelia. *Surg Neurol Int* 2013;4:79 **Livello II**
43. Parfitt SE, Roth CK. Chiari malformation in pregnancy. *Nurs Womens Health*. 2015;19(2):177-81 **Livello I**
44. Parker JD et al. Maternal Arnold-Chiari type I malformation and syringomyelia: a labor management dilemma. *Am J Perinatol*. 2002;19(8):445-50 **Livello I**
45. Prat R and Galeano I: Pain improvement in patients with syringomyelia and Chiari I malformation treated with suboccipital decompression and tonsillar coagulation. *J Clin Neurosci* 2009;6 (4): 531-4 **Livello II**
46. Racca F, Mongini T, Wofler A, Vianello A. et al Recommendations for anesthesia and perioperative management of patients with neuromuscular disorders. *Minerva medica* 2013;79:4, 419-433
47. Regione Piemonte Deliberazione della Giunta Regionale 29 marzo 2010 n. 95-13748. Percorso di continuita' assistenziale dei soggetti affetti da Siringomielia-Siringobulbia e da Sindrome di Chiari Allegato A, definizione della rete regionale, ruolo e caratteristiche del centro esperto per i pazienti con siringomielia-siringobulbia e sindrome di Chiari. *Bollettino Ufficiale Regione Piemonte n.17 del 29 aprile 2010* Disponibile all'indirizzo: <http://www.regione.piemonte.it/governo/bollettino/abbonati/2010/17/siste/00000259.htm>
48. Regione Piemonte-Agenzia Regionale per i Servizi Sanitari (2013). Percorso Diagnostico Terapeutico Assistenziale della Disfagia. <http://www.regione.piemonte.it/sanita>
49. Rete regionale Malattie Rare Regione Lombardia: Percorso Diagnostico, Terapeutico e Assistenziale (PDTA) relativo a: Malformazione di Chiari. Disponibile all'indirizzo: http://malattierare.marionegri.it/images/downloads/PDPTA/PDPTA_schede/chiari_malformazione_di.pdf
50. Regione Piemonte Deliberazione della Giunta Regionale 12 aprile 2005 n. 38-15326. Decreto 18 maggio 2001 n. 279 "Regolamento di istituzione della rete nazionale delle malattie rare e di esenzione dalla partecipazione al costo delle relative prestazioni sanitarie, ai sensi dell'art. 5, comma 1, lettera b), del decreto legislativo 29 aprile 1998, n. 124". Integrazione disposizioni. *Bollettino Ufficiale Regione Piemonte n. 20 del 19 maggio 2005* Disponibile all'indirizzo: <http://www.regione.piemonte.it/governo/bollettino/abbonati/2005/20/siste/00000144.htm>
51. Rete Interregionale Malattie Rare Regione Piemonte e Valle d'Aosta: disponibile all'indirizzo http://www.malattierarepiemonte.it/attivita_consorzi.pdf Raccomandazioni Diagnostico-Terapeutiche a Cura del Consorzio Interregionale "Chiari-Siringomielia" Piemonte e Valle D'Aosta
52. Roser F, Ebner FH, Sixt C, Mueller v. Hagen J, Tatagiba MS: Defining the line between hydromyelia and syringomyelia. A differentiation is possible based on electrophysiological and magnetic resonance imaging studies. *Acta neurochir* 2010;152: 213- 219 **Livello II**
53. Schindler O., Ruoppolo G., Schindler A., Deglutologia, Omega Ed., Torino, 2011
54. Siasios J, Kapsalaki E, Fountas K. Surgical management of patients with Chiari I Malformation. *Int J Pediatr* 2012;2012:640127 **Livello I**
55. SIGN (Scottish Intercollegiate Guidelines Network), Management of patients with stroke: identification and management of dysphagia, 2010
56. SPREAD (Stroke Prevention and Educational Awareness Diffusion). Ictus cerebrale: Linee guida italiane di prevenzione e trattamento. VII Edizione 2012:62
57. Tubbs RS, Iskandar BJ, Bartolucci AA, Oakes WJ: A critical analysis of the Chiari 1.5 malformation. *J Neurosurg (Pediatrics 2)* 2004;101: 179-183 **Livello II**
58. Vaquero J, Martinez R, Arias A. Syringomyelia-Chiari complex: magnetic resonance imaging and clinical evaluation of surgical treatment. *J Neurosurg*. 1990;73(1):64-8 **Livello II**
59. Vignatelli L, Plazzi G, Barbato A, Ferini-Strambi L, Manni R, Pompei F, D'Alessandro R; GINSEN (Gruppo Italiano Narcolessia Studio Epidemiologico Nazionale. Italian version of the Epworth sleepiness scale: external validity. *Neurol Sci*. 2003;23(6):295-300 **Livello II**
60. Zamel K, Galloway G, Kosnik E J, Raslan M, Adeli A. Intraoperative Neurophysiologic Monitoring in 80 Patients with Chiari I Malformation: Role of Duraplasty. *J Clin Neurophysiol* 2009;26(2):70-75 **Livello II**
61. Yu T, Li J, Wang K, Ge Y, Jiang AC, Duan LP, Wang ZY. Clinical characteristics of neurogenic dysphagia in adult patients with Chiari malformation type I. *Beijing Da Xue Xue Bao Yi Xue Ban* 2017;49(2):315-321
62. [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=IT&data_id=3712&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=siringomielia&Disease_Search_diseaseType=Pat&Malattia\(e\)/%20gruppo%20di%20malattie=Siringomielia&title=Siringomielia&search=Disease_Search_Simple](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=IT&data_id=3712&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=siringomielia&Disease_Search_diseaseType=Pat&Malattia(e)/%20gruppo%20di%20malattie=Siringomielia&title=Siringomielia&search=Disease_Search_Simple)

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 34 di 55

3.6 Aspetti etici

Il percorso previsto dal presente documento prevede l'accesso del paziente portatore di malattia rara attraverso la prima visita Neurologica presso l'Ambulatorio dedicato "Siringomielia-Sindrome di Chiari" (CRESSC) con conseguenti ulteriori valutazioni specialistiche e/o esami strumentali, ove indicati, in unica giornata. Tale modalità organizzativa permette l'acquisizione, in tempi contenuti, dei dati clinico - strumentali necessari alla valutazione collegiale multidisciplinare e consente di ridurre al minimo il numero di accessi sia nella fase diagnostica sia in quella di follow up annuale, risultando gradita ai pazienti, molti dei quali residenti al di fuori della Regione Piemonte e spesso portatori di disabilità severe che limitano la deambulazione autonoma.

4. STRUMENTI DI GESTIONE DEL DOCUMENTO

4.1 Documenti correlati

- Procedura - Preparazione dei pazienti per l'intervento chirurgico
- Procedura - La gestione della continuità socio – sanitaria
- Procedura - Informazione al Paziente e Consenso Informato
- Procedura - Prevenzione degli errori anestesiológicos in pazienti sottoposti ad interventi invasivi o diagnostici/terapeutici
- Protocollo - Gestione acuta del Mieloleso
- Protocollo - Valutazione anestesiológica per procedure diagnostico terapeutiche in elezione
- Protocollo - Gestione anestesiológico-rianimatoria del paziente con la sindrome delle apnee ostruttive notturne (OSAS)
- Istruzione - Gestione della continuità socio – sanitaria CTO
- Modulo - Fax per segnalazione dimissione ospedaliera in continuità assistenziale (allegato 2)
- Modulo - MODU.psc.001.00 Questionario Stop-Bang

4.2 Monitoraggio

4.2.1 Attività di controllo

Presentazione: il PDTA sarà presentato in modo interattivo (con sessioni didattiche e di presentazione di casi clinici in "working groups") ai Referenti per le Malattie Rare di ciascuna S.C. nell'ambito degli Incontri Periodici Formativi organizzati dal Gruppo Locale Aziendale Malattie Rare, in collaborazione con il Centro di Coordinamento Interregionale Malattie Rare e l'Assessorato alla Sanità, Regione Piemonte.

Audit: Verranno organizzati audit clinici rivolti ai membri del "Gruppo di Lavoro Interdisciplinare Aziendale per la Gestione Integrata dei pazienti afferenti al CRESSC", finalizzati al miglioramento dell'applicazione nella pratica clinica delle attività contenute nel protocollo, mediante adozione o cambiamento di strategie di intervento appropriate.

Diffusione: la revisione del documento sarà presentata e condivisa nell'ambito dei Corsi Nazionali di Aggiornamento Teorico-Pratico organizzati a frequenza bi-annuale dal CRESSC in collaborazione con il Consorzio Interregionale Chiari-Siringomielia e destinati agli Specialisti coinvolti nella diagnosi e cura dei pazienti affetti da Siringomielia e Sindrome di Chiari; nell'ambito dei Corsi per Medici di Medicina Generale e Pediatri di libera scelta organizzati dalla Commissione Ordinistica Malattie Rare dell'Ordine dei Medici di Torino; nell'ambito dei Convegni Internazionali organizzati nell'ambito del Network Europeo "Syrenet"; e in occasione degli eventi di sensibilizzazione nella Giornata Mondiale delle Malattie Rare.

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 35 di 55

4.2.2 Indicatori

<i>indicatore</i>		<i>N/D</i>	<i>fonte dati</i>	<i>responsabile</i>	<i>standard</i>
Prime Visite neurologiche (CRESSC)	<i>N</i>	n° Prime Visite*	Direzione Sanitaria	Coordinatore CRESSC	25%
	<i>D</i>	Totale Visite*			
Pazienti in carico (CRESSC)	<i>N</i>	n° Visite di Controllo*	Direzione Sanitaria	Coordinatore CRESSC	65%
	<i>D</i>	Totale Visite*			
Appropriatezza	<i>N</i>	n° Pazienti con appropriatezza invio	Documentazione clinica	Coordinatore CRESSC	90%
	<i>D</i>	Prime Visite*			
Mobilità Attiva	<i>N</i>	Prime Visite extra-Regione*	Documentazione clinica	Coordinatore CRESSC	10%
	<i>D</i>	Totale Prime Visite*			
Interventi neurochirurgici (CRESSC)	<i>N</i>	n° re-interventi NCH	Direzione Sanitaria	Neurochirurgo	10%
	<i>D</i>	n° interventi NCH			

* il numero delle Visite è riferito all'anno di riferimento

4.3 Modalità di implementazione

La distribuzione del documento viene garantita attraverso un sistema di trasmissione controllato di copia elettronica alle strutture interessate

Il documento viene reso disponibile sull'Intranet Aziendale e su Internet (www.CRESSC.org), dove potrà essere consultato e stampato.

5. ALLEGATI


5.1 Moduli

Scale cliniche, disabilità, dolore, qualità della vita e del sonno:

- Barthel Index;
- Beighton Score; Rankin;
- BDI-The Beck Depression Inventory;
- TCSST: Tethered Cord Syndrome Screening Tool;
- VAS; DN4;
- EuroQuol – 5 D;
- FIM: Functional Independence Measure;
- SCIM: Spinal Cord Independence Measure;
- Likert sonno;
- PGIC- Patient's Global Impression Of Change;
- SF-36
- Scale Disfagia

5.2 Schede

- Questionario di gradimento;
- Calendario appuntamenti.


	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 36 di 55

Allegato 1

BARTHEL INDEX: VALUTAZIONE DELLA DISABILITA'

Paziente: _____ Et : _____ Data T₀ ____ / ____ / ____

ATTIVITA'	T ₀	T ₁	T ₂	T ₃	T ₄
Alimentazione 0 = incapace 5 = necessita di assistenza, ad es. per tagliare il cibo 10 = indipendente					
Fare il bagno 0 = dipendente 5 = indipendente					
Igiene personale 0 = necessita di aiuto 5 = si lava la faccia, si pettina, si lava i denti, si rade (inserisce la spina se usa il rasoio)					
Vestirsi 0 = dipendente 5 = necessita di aiuto ma compie almeno met� del compito in tempo ragionevole 10 = indipendente, si lega le scarpe, usa le cerniere lampo, bottoni					
Controllo del retto 0 = incontinente 5 = occasionali incidenti o necessita di aiuto 10 = continente					
Controllo della vescica 0 = incontinente 5 = occasionali incidenti o necessita di aiuto 10 = continente					
Trasferimenti nel bagno 0 = dipendente 5 = necessita di qualche aiuto per l'equilibrio, vestirsi/svestirsi o usare carta igienica 10 = indipendente con l'uso del bagno o della padella					
Trasferimenti sedia/letto 0 = incapace, no equilibrio da seduto 5 = in grado di sedersi, ma necessita della max assistenza per trasferirsi 10 = minima assistenza e supervisione 15 = indipendente					
Deambulazione 0 = immobile 5 = indipendente con la carrozzina per > 45 m 10 = necessita di aiuto di una persona per > 45 m 15 = indipendente per pi� di 45 m, pu� usare ausili (es. bastone) ad eccezione del girello					
Salire le scale 0 = incapace 5 = necessita di aiuto o supervisione 10 = indipendente, pu� usare ausili					
TOTALE (0-100)					

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 35 di 55

Allegato 2

Beighton score: valutazione della lassità legamentosa

Paziente: _____ Età: _____ Data: ___/___/_____


Eccessiva versione del pollice verso l'avambraccio (1 punto per ciascun pollice, max 2 punti)	SX	DX
Piegamento delle dita all'indietro maggiore o uguale a 90° (1 punto per ciascuna mano, max 2 punti)	SX	DX
Iperestensione del gomito maggiore o uguale a 10° (iperestensione nella direzione opposta a quella fisiologica) (1 punto per ciascun braccio, max 2 punti)	SX	DX
Iperestensione del ginocchio (iperestensione nella direzione opposta a quella fisiologica) (1 punto per ciascun ginocchio, max 2 punti)	SX	DX
Gambe tese e palmi delle mani ben aderenti al pavimento	capace	in passato
TOTALE		

Per un massimo di 9 punti, un punteggio uguale o superiore a 4 è indicativo di una lassità legamentosa (iper mobilità articolare)

Problemi/difficoltà nella guarigione/cicatizzazione di ferite e/o piaghe	
Distorsioni o lussazioni spontanee di articolazioni	
Lussazione congenita dell'anca	
Caratteristiche di tipo vascolare (pelle tralucente; fragilità o rottura di vasi arteriosi, utero o intestino; rottura di muscoli o tendini; piede varo equino -frequentemente riscontrabile alla nascita; invecchiamento precoce della pelle di mani e piedi; precocità nella comparsa di varici venose; fistole arterovenose; fistole carotido-cavernose; pneumotorace e pneumoemotorace; riassorbimento gengivale; complicanze peri e post-chirurgiche quali per es. deiscenza della ferita)	
Prolasso della valvola mitralica (confermato all'ecocardiogramma)	
Storia familiare positiva per doppia lussazione/disarticolazione	

Scala di Rankin – Valutazione della disabilità

- 0 Nessun sintomo
- 1 Nessuna disabilità significativa malgrado i sintomi: è in grado di svolgere tutte le attività e i compiti abituali
- 2 Disabilità lieve: non riesce più a svolgere tutte le attività precedenti, ma è autonomo/a nel camminare e nelle attività della vita quotidiana
- 3 Disabilità moderata: richiede qualche aiuto nelle attività della vita quotidiana, ma cammina senza assistenza
- 4 Disabilità moderatamente grave: non è più in grado di camminare senza aiuto né di badare ai propri bisogni corporali
- 5 Disabilità grave: costretto/a a letto, incontinente e bisognoso di assistenza infermieristica e di attenzione costante

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 36 di 55

Allegato 3

THE BECK DEPRESSION INVENTORY – BDI


Beck AT, Ward CH, Mendelson M et al: An inventory for measuring depression. Arch Gen Psychiatry 1961; 4: 561-571

ISTRUZIONI

In questo questionario ci sono dei gruppi di affermazioni. Leggi attentamente ogni affermazione. Quindi segna l'affermazione che meglio descrive il modo in cui sei stato nell'ultima settimana, compresa la giornata di oggi. Fai attenzione a leggere tutte le affermazioni prima di fare una scelta.

		punteggio	
1.	a Non mi sento triste	0	<input type="checkbox"/>
	b Mi sento triste	1	<input type="checkbox"/>
	c Sono triste sempre e non ci posso fare niente	2	<input type="checkbox"/>
	d Sono triste e infelice in modo insopportabile	3	<input type="checkbox"/>
2.	a Non sono particolarmente scoraggiato circa il futuro	0	<input type="checkbox"/>
	b Mi sento scoraggiato per il futuro	1	<input type="checkbox"/>
	c Sento di non avere niente da aspettarmi dal futuro	2	<input type="checkbox"/>
	d Sento che il futuro è senza speranza, e che le cose non possono migliorare	3	<input type="checkbox"/>
3.	a Non mi sento fallito	0	<input type="checkbox"/>
	b Sento di aver fallito più degli altri	1	<input type="checkbox"/>
	c Se mi guardo indietro nella vita, vedo molti fallimenti	2	<input type="checkbox"/>
	d Sento di essere un fallimento completo come persona	3	<input type="checkbox"/>
4.	a Traggio soddisfazione dalle mie attività come sempre	0	<input type="checkbox"/>
	b Non mi godò le cose come una volta	1	<input type="checkbox"/>
	c Non provo reale soddisfazione da nessuna cosa	2	<input type="checkbox"/>
	d Sono insoddisfatto o annoiato con qualsiasi cosa	3	<input type="checkbox"/>
5.	a Non mi sento particolarmente in colpa	0	<input type="checkbox"/>
	b Mi sento in colpa per buona parte del tempo	1	<input type="checkbox"/>
	c Mi sento in colpa per la maggior parte del tempo	2	<input type="checkbox"/>
	d Mi sento sempre in colpa	3	<input type="checkbox"/>
6.	a Non sento che dovrei essere punito	0	<input type="checkbox"/>
	b Sento che potrei essere punito	1	<input type="checkbox"/>
	c Mi aspetto di essere punito	2	<input type="checkbox"/>
	d Sento di essere punito	3	<input type="checkbox"/>
7.	a Non mi sento deluso di me stesso	0	<input type="checkbox"/>
	b Sono deluso di me stesso	1	<input type="checkbox"/>
	c Sono disgustato di me stesso	2	<input type="checkbox"/>
	d Odio me stesso	3	<input type="checkbox"/>
8.	a Non mi sento peggiore di chiunque altro	0	<input type="checkbox"/>
	b Critico me stesso per la mia debolezza e i miei errori	1	<input type="checkbox"/>
	c Mi accuso sempre per i miei difetti	2	<input type="checkbox"/>
	d Mi accuso per ogni cosa cattiva che accade	3	<input type="checkbox"/>
9.	a Non ho pensieri suicidi	0	<input type="checkbox"/>
	b Ho pensieri suicidi, ma non li voglio mettere in pratica	1	<input type="checkbox"/>
	c Mi vorrei uccidere	2	<input type="checkbox"/>
	d Mi ucciderei se ne avessi la possibilità	3	<input type="checkbox"/>
10.	a Non piango più del solito	0	<input type="checkbox"/>
	b Piango più di una volta	1	<input type="checkbox"/>
	c Ora piango sempre	2	<input type="checkbox"/>
	d Una volta ero capace di piangere, ma ora non ci riesco anche se vorrei farlo	3	<input type="checkbox"/>

- | | | | | |
|-----|---|--|---|--------------------------|
| 11. | a | Non sono più irritato di una volta | 0 | <input type="checkbox"/> |
| | b | Mi irrita e mi infastidisce più facilmente di una volta | 1 | <input type="checkbox"/> |
| | c | Ora, mi sento sempre irritato | 2 | <input type="checkbox"/> |
| | d | Non mi irrita più per le cose che una volta mi irritavano | 3 | <input type="checkbox"/> |
| 12. | a | Non ho perso interesse per gli altri | 0 | <input type="checkbox"/> |
| | b | Ho meno interesse per gli altri di quanto non lo avessi una volta | 1 | <input type="checkbox"/> |
| | c | Ho perso la gran parte di interesse per gli altri | 2 | <input type="checkbox"/> |
| | d | Ho perso ogni interesse per gli altri | 3 | <input type="checkbox"/> |
| 13. | a | Prendo decisioni come una volta | 0 | <input type="checkbox"/> |
| | b | Rimando le decisioni più di una volta | 1 | <input type="checkbox"/> |
| | c | Ho più difficoltà a prendere decisioni di una volta | 2 | <input type="checkbox"/> |
| | d | Non riesco più a prendere decisioni | 3 | <input type="checkbox"/> |
| 14. | a | Non sento di avere un aspetto peggiore del mio solito | 0 | <input type="checkbox"/> |
| | b | Sono preoccupato di sembrare vecchio o non attraente | 1 | <input type="checkbox"/> |
| | c | Sento di avere cambiamenti permanenti nel mio aspetto che mi rendono non attraente | 2 | <input type="checkbox"/> |
| | d | Credo di sembrare brutto | 3 | <input type="checkbox"/> |
| 15. | a | Posso lavorare bene come prima | 0 | <input type="checkbox"/> |
| | b | Devo fare uno sforzo per iniziare a fare qualcosa | 1 | <input type="checkbox"/> |
| | c | Devo sforzarmi tanto per fare qualcosa | 2 | <input type="checkbox"/> |
| | d | Non riesco a fare niente del tutto | 3 | <input type="checkbox"/> |
| 16. | a | Posso dormire bene come al solito | 0 | <input type="checkbox"/> |
| | b | Non dormo bene come prima | 1 | <input type="checkbox"/> |
| | c | Mi sveglio 1-2 ore prima del solito ed è difficile riprendere il sonno | 2 | <input type="checkbox"/> |
| | d | Mi sveglio diverse ore prima del solito e non riesco a riprendere il sonno | 3 | <input type="checkbox"/> |
| 17. | a | Non sono più stanco del solito | 0 | <input type="checkbox"/> |
| | b | Mi stanco più facilmente del solito | 1 | <input type="checkbox"/> |
| | c | Mi stanco facendo pressoché qualsiasi cosa | 2 | <input type="checkbox"/> |
| | d | Sono troppo stanco per fare qualsiasi cosa | 3 | <input type="checkbox"/> |
| 18. | a | Il mio appetito non è peggiorato rispetto al solito | 0 | <input type="checkbox"/> |
| | b | L'appetito non è buono come una volta | 1 | <input type="checkbox"/> |
| | c | Il mio appetito ora è molto peggiorato | 2 | <input type="checkbox"/> |
| | d | Non ho appetito per niente, ora | 3 | <input type="checkbox"/> |
| 19. | a | Non ho perso molto peso e, se qualcosa, solo recentemente | 0 | <input type="checkbox"/> |
| | b | Ho perso più di 2 kg | 1 | <input type="checkbox"/> |
| | c | Ho perso più di 5 kg | 2 | <input type="checkbox"/> |
| | d | Ho perso più di 7 kg (sto cercando di perdere peso mangiando meno) | 3 | <input type="checkbox"/> |
| 20. | a | Non sono più preoccupato del solito per la mia salute | 0 | <input type="checkbox"/> |
| | b | Sono preoccupato per problemi fisici come il dolore e la sofferenza, i crampi allo stomaco, la stitichezza | 1 | <input type="checkbox"/> |
| | c | Sono veramente preoccupato per i miei problemi fisici ed è difficile pensare ad altro | 2 | <input type="checkbox"/> |
| | d | Sono così preoccupato per i miei problemi fisici che non riesco a pensare ad altro | 3 | <input type="checkbox"/> |
| 21. | a | Non mi sembra di avere cambiamenti nell'attività sessuale | 0 | <input type="checkbox"/> |
| | b | Sono meno interessato al sesso di una volta | 1 | <input type="checkbox"/> |
| | c | Ho molto meno interesse per il sesso ora | 2 | <input type="checkbox"/> |
| | d | Ho completamente perso interesse per il sesso | 3 | <input type="checkbox"/> |

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 38 di 55

Allegato 4

**Tethered Cord Syndrome Screening Tool:
valutazione nella syndrome del midollo ancorato***


Paziente: _____ Età: _____ Data T₀ ___/___/___

Domande	SI	NO
Ha urgenza minzionale?		
Urina spesso durante la giornata? Quante volte?		
Ha incontinenza urinaria? Di lieve entità (poche gocce) _____ Di entità moderata/grave _____		
Ha difficoltà nello svuotare completamente la vescica?		
Si risveglia nel sonno per necessità di urinare 2 o più volte a notte? Quante volte?		
Ha dei problemi nell'iniziare l'atto urinario?		
Ha sofferto di ripetute infezioni del tratto urinario?		
Ha subito interventi di chirurgia urologica? Se sì, quando? _____		
Ha eseguito dei test urodinamici? Se sì, quando? _____		
Ha talvolta incontinenza per le feci?		
Ha difficoltà nel raggiungere l'orgasmo?		
Ha una riduzione della sensibilità in zona pelvica/inguinale?		
Ha dolore alla schiena in particolare in zona lombo-sacrale?		
Ha dolore alle gambe?		
Soffre della sindrome delle gambe senza riposo?		
Soffre di intorpidimento/parestesie alle piante dei piedi?		
Deve mantenere le gambe piegate durante la notte per avere sollievo dal dolore alle gambe?		
Ha mal di schiena, o male alle gambe, o sintomi urinari mentre sale le scale?		
Ha sofferto durante l'infanzia e l'adolescenza di dolori importanti ed ingravescenti?		

Test per la sindrome del midollo ancorato	Positivo	Commento
Camminata sui talloni		
Camminata sulle punte		
Flessione del tronco		

	SI	NO
E' stata identificata una siringomielia terminale?		
E' stata identificata una scoliosi?		

* North Shore LIJ – The Chiari Institute

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 39 di 55

Allegato 5

Quantificare il dolore nelle ultime 24 ore barrando con un tratto verticale la scala sottostante

VAS



QUESTIONARIO DN 4

Compilare il questionario scegliendo una risposta per ciascuno dei punti proposti nelle domande riportate sotto:

INTERVISTA AL PAZIENTE

Domanda 1: il dolore ha una o più delle seguenti caratteristiche ?

- | | | |
|---------------------------------|----|----|
| • BRUCIANTE/URENTE | SI | NO |
| • SENSAZIONE DI FREDDO DOLOROSO | SI | NO |
| • SCOSSE ELETTRICHE | SI | NO |

Domanda 2: il dolore è associato ad uno o più dei seguenti sintomi nell'area del dolore stesso ?

- | | | |
|-------------------------|----|----|
| • FORMICOLIO | SI | NO |
| • PUNTURE DI SPILLO | SI | NO |
| • INTORPIDIMENTO | SI | NO |
| • SENSAZIONE DI PRURITO | SI | NO |

ESAME DEL PAZIENTE

Domanda 3: il dolore è localizzato nella stessa area dove l'esame fisico può rilevare una o più delle seguenti caratteristiche ?


- | | | |
|---------------------------|----|----|
| • IPOESTESIA AL TATTO | SI | NO |
| • IPOESTESIA ALLA PUNTURA | SI | NO |

Domanda 4: nell'area dolente il dolore può essere causato o peggiorato dallo

- | | | |
|---------------------------|----|----|
| • SFIORAMENTO DELLA PELLE | SI | NO |
|---------------------------|----|----|

PUNTEGGIO DEL PAZIENTE ____/10

Il punteggio si calcola attribuendo un punto ad ogni risposta positiva.

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 40 di 55

Allegato 6

EuroQol – 5D

1. Mobilità

- 1) Non ho problemi a camminare
- 2) Ho qualche problema a camminare
- 3) Sono confinato a letto

2. Cura di sé

- 1) Non ho problemi ad accudire a me stesso
- 2) Ho qualche problema a vestirmi e lavarmi
- 3) Sono incapace a vestirmi e lavarmi da solo

3. Attività usuali

- 1) Non ho problemi a compiere le mie abituali attività
- 2) Ho qualche problema a compiere le mie abituali attività
- 3) Non sono in grado di compiere le mie abituali attività

4. Dolore/disagio

- 1) Non ho dolore o disagio
- 2) Sento un modesto dolore o disagio
- 3) Ho un estremo dolore o disagio


5. Ansia/depressione

- 1) Non sono ansioso o depresso
- 2) Sono moderatamente ansioso o depresso
- 3) Sono altamente ansioso o depresso.

Allegato 7

Functional independence measure (FIM)

Livelli	7. autosufficienza completa 6. autosufficienza	SENZA ASSISTENZA	
	NON AUTOSUFFICIENZA PARZIALE 5. Supervisione/predisposizione /adattamenti 4. Assistenza minima ($\geq 75\%$) 3. Assistenza moderata ($\geq 50\%$)	CON ASSISTENZA	
	NON AUTOSUFFICIENZA TOTALE 2. Assistenza intensa ($\geq 25\%$) 1. Assistenza totale ($\geq 0\%$)	Applicare etichetta accettazione	
		INGRESSO	USCITA
	CURA DELLA PERSONA		
	A. Nutrirsi	□	□
	B. Rassettersi	□	□
	C. Lavarsi	□	□
	D. Vestirsi dalla vita in su	□	□
	E. Vestirsi dalla vita in giù	□	□
	F. Igiene perineale	□	□
	CONTROLLO SFINTERICO		
	G. Vescica	□	□
	H. Alvo	□	□
	MOBILITÀ		
	Trasferimenti	□	□
	I. Letto-sedia-carrozzina	□	□
	J. W.C.	□	□
	K. Vasca o doccia	□	□
	LOCOMOZIONE	cm cr □ □	cm cr □ □
	L. Cammino	□	□
	M. Scale	□	□
	COMUNICAZIONE		
	N. Comprensione	□	□
	O. Espressione	□	□
		u v v nv □ □	u v v nv □ □
	CAPACITÀ RELAZIONALI/COGNITIVE		
	P. Rapporto con gli altri	□	□
	Q. Soluzione di problemi	□	□
	R. Memoria	□	□
	PUNTEGGIO TOTALE FIM	□	□
	Attenzione: non lasciare caselle bianche. Assegnare un punteggio 1 alle attività non valutabili per motivi di sicurezza del paziente		

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	<i>04/11/2020</i>	Pagina 42 di 55

Allegato 8

0-10 NUMERICAL RATING SCALE (11-Point Likert Scale)


Selezionare il numero che descrive meglio la qualità del suo sonno durante le ultime 24 ore (segnare solo un numero)

Data:

0 1 2 3 4 5 6 7 8 9 10

Il migliore sonno

il peggior sonno

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	<i>04/11/2020</i>	Pagina 43 di 55

Allegato 9

PATIENT'S GLOBAL IMPRESSION OF CHANGE (PGIC)

Rispetto all'inizio della terapia il mio stato globale è

- 1 migliorato moltissimo
- 2 migliorato molto
- 3 migliorato pochissimo
- 4 nessun cambiamento
- 5 peggiorato pochissimo
- 6 peggiorato molto
- 7 peggiorato moltissimo

Spostamenti (stanza e bagno)	Trasferimenti (interni ed esterni su superfici regolari)																																				
<p>9. Spostamenti nel letto e azioni nel prevenire piaghe da decubito</p> <table border="1" data-bbox="319 436 574 548"> <tr><td>1</td><td>2</td><td>3</td><td>4</td><td>5</td><td>6</td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> </table> <p>0. richiede assistenza in tutte le attività: rotazione parte superiore del corpo, rotazione parte inferiore del corpo, assumere la posizione seduta nel letto, fare sollevamenti in carrozzina, con o senza ausili perché elettrici</p> <p>2. compie una delle attività senza assistenza</p> <p>4. compie due o tre delle attività senza assistenza</p> <p>6. compie autonomamente gli spostamenti nel letto e le azioni per la prevenzione delle piaghe antidecubito;</p>	1	2	3	4	5	6													<p>10. Spostamenti interni</p> <table border="1" data-bbox="861 403 1117 515"> <tr><td>1</td><td>2</td><td>3</td><td>4</td><td>5</td><td>6</td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> </table> <p>0. richiede assistenza completa</p> <p>1. necessita della carrozzina elettronica o assistenza parziale per utilizzare carrozzina manuale</p> <p>2. si sposta in modo indipendente con la carrozzina manuale</p> <p>3. necessita di supervisione durante il cammino (con o senza ausili)</p> <p>4. cammina con il deambulatore o con bastoni canadesi (pendolo sagittale)</p> <p>5. cammina con bastoni canadesi o con due bastoni (passo alternato)</p> <p>6. cammina con un bastone</p> <p>7. necessita solo di ortesi per le gambe</p> <p>8. cammina senza ausili</p>	1	2	3	4	5	6												
1	2	3	4	5	6																																
1	2	3	4	5	6																																
<p>11. Trasferimenti letto-carrozzina</p> <table border="1" data-bbox="279 840 534 952"> <tr><td>1</td><td>2</td><td>3</td><td>4</td><td>5</td><td>6</td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> </table> <p>(bloccare carrozzina, sollevare il poggia-piedi, rimuovere e sistemare i braccioli, trasferirsi, sollevare i piedi)</p> <p>0. necessita di assistenza completa</p> <p>1. ha bisogno di assistenza parziale e/o supervisione e/o ausili (es.: tavoletta di trasferimento)</p> <p>2. indipendente (o non necessita di carrozzina)</p>	1	2	3	4	5	6													<p>12. Spostamenti per distanze modeste (10-100 mt)</p> <table border="1" data-bbox="853 840 1109 952"> <tr><td>1</td><td>2</td><td>3</td><td>4</td><td>5</td><td>6</td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> </table> <p>0. richiede assistenza completa</p> <p>1. necessita della carrozzina elettronica o assistenza parziale per utilizzare carrozzina manuale</p> <p>2. si sposta in modo indipendente con la carrozzina manuale</p> <p>3. necessita di supervisione durante il cammino (con o senza ausili)</p> <p>4. cammina con il deambulatore o con bastoni canadesi (pendolo sagittale)</p> <p>5. cammina con bastoni canadesi o con due bastoni (passo alternato)</p> <p>6. cammina con un bastone</p> <p>7. necessita solo di ortesi per le gambe</p> <p>8. cammina senza ausili</p>	1	2	3	4	5	6												
1	2	3	4	5	6																																
1	2	3	4	5	6																																
<p>13. Trasferimenti carrozzina-bagno-vasca da bagno</p> <table border="1" data-bbox="255 1254 510 1366"> <tr><td>1</td><td>2</td><td>3</td><td>4</td><td>5</td><td>6</td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> </table> <p>(se utilizza carrozzina da bagno: trasferimento da-a; se usa una carrozzina normale: frenare la carrozzina, sollevare i poggia-piedi, rimuovere e sistemare braccioli, trasferirsi, sollevar i piedi)</p> <p>0. richiede assistenza totale</p> <p>1. ha bisogno di assistenza parziale e/o supervisione e/o ausili (es.: barre di sostegno)</p> <p>2. indipendente (o non necessita di carrozzina)</p>	1	2	3	4	5	6													<p>14. Spostamenti all'esterno (più di 100 mt)</p> <table border="1" data-bbox="877 1254 1133 1366"> <tr><td>1</td><td>2</td><td>3</td><td>4</td><td>5</td><td>6</td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> </table> <p>0. richiede assistenza completa</p> <p>1. necessita della carrozzina elettronica o assistenza parziale per utilizzare carrozzina manuale</p> <p>2. si sposta in modo indipendente con la carrozzina manuale</p> <p>3. necessita di supervisione durante il cammino (con o senza ausili)</p> <p>4. cammina con il deambulatore o con bastoni canadesi (pendolo sagittale)</p> <p>5. cammina con bastoni canadesi o con due bastoni (passo alternato)</p> <p>6. cammina con un bastone</p> <p>7. necessita solo di ortesi per le gambe</p> <p>8. cammina senza ausili</p>	1	2	3	4	5	6												
1	2	3	4	5	6																																
1	2	3	4	5	6																																
	<p>15. Scale</p> <table border="1" data-bbox="853 1702 1109 1814"> <tr><td>1</td><td>2</td><td>3</td><td>4</td><td>5</td><td>6</td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td><td></td></tr> </table> <p>0. Incapace di salire o scendere le scale</p> <p>1. sale e scende almeno 3 scalini con assistenza o supervisione di un'altra persona</p> <p>2. sale e scende almeno 3 scalini con l'aiuto di corrimano e/o bastoni canadesi e/o bastone</p> <p>3. sale e scende almeno 3 scalini senza alcun supporto e supervisione</p>	1	2	3	4	5	6																														
1	2	3	4	5	6																																

16. Trasferimenti carrozzina – automobile

1	2	3	4	5	6

(avvicinarsi all'automobile, frenare/bloccare la carrozzina, rimuovere braccioli, trasferirsi nella e dall'automobile, portare la carrozzina dentro e fuori dall'automobile)

- 0. necessita di assistenza completa
- 1. necessita di assistenza parziale e/o supervisione e/o di ausili funzionali
- 2. indipendente nei trasferimenti, non necessita ausili (o non necessita carrozzina)

17. Trasferimenti terra-carrozzina

1	2	3	4	5	6


- 0. necessita di assistenza
- 1. trasferimento autonomo con o senza ausili (o non necessita carrozzina)

Subtotale (0-40)

1	2	3	4	5	6

PUNTEGGIO TOTALE i-SCIM3 (0-100)

1	2	3	4	5	6

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev.0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 48 di 55

Allegato 11

QUESTIONARIO SULLO STATO DI SALUTE SF-36

Cognome _____ Nome _____ Data _____

ISTRUZIONI: Questo questionario intende valutare cosa Lei pensa della Sua salute. Le informazioni raccolte permetteranno di essere sempre aggiornati su come si sente e su come riesce a svolgere le Sue attività consuete. Risponda a ogni domanda del questionario indicando la Sua risposta come mostrato di volta in volta. Se non si sente certo della risposta, effettui la scelta che Le sembra migliore

1. In generale, direbbe che la Sua salute è:

(barrare una casella)

Eccellente Molto buona Buona Passabile Scadente

2. Rispetto ad un anno fa, come giudicherebbe, ora, la sua salute in generale?

(barrare una casella)

Decisamente migliore adesso rispetto ad un anno fa
 Un po' migliore adesso rispetto ad un anno fa
 Più o meno uguale adesso rispetto ad un anno fa
 Un po' peggiore adesso rispetto ad un anno fa
 Decisamente peggiore adesso rispetto ad un anno fa

3. Le seguenti domande riguardano alcune attività che potrebbe svolgere nel corso di una qualsiasi giornata. La Sua salute La limita attualmente nello svolgimento di queste attività?

(indicare per ogni domanda il num. 1, 2 o 3)

	Sì, mi limita parecchio	Sì, mi limita parzialmente	No, non mi limita per nulla
Attività fisicamente impegnative, come correre, sollevare oggetti pesanti, praticare sport faticosi	1	2	3
Attività di moderato impegno fisico, come spostare un tavolo, usare l'aspirapolvere, giocare a bocce o fare un giro in bicicletta	1	2	3
Sollevare o portare le borse della spesa	1	2	3
Salire qualche piano di scale	1	2	3
Salire un piano di scale	1	2	3
Piegarsi, inginocchiarsi o chinarsi	1	2	3
Camminare per un chilometro	1	2	3
Camminare per qualche centinaio di metri	1	2	3
Camminare per circa cento metri	1	2	3
Fare il bagno o vestirsi da soli	1	2	3

4. Nelle ultime 4 settimane, ha riscontrato i seguenti problemi sul lavoro o nelle altre attività quotidiane, a causa della Sua salute fisica?

(indicare per ogni domanda il num. 1 o 2)

	SI	NO
Ha ridotto il tempo dedicato al lavoro o ad altre attività	1	2
Ha reso meno di quanto avrebbe voluto	1	2
Ha dovuto limitare alcuni tipi di lavoro o di altre attività	1	2
Ha avuto difficoltà nell'eseguire il lavoro o altre attività (ad esempio, ha fatto più fatica)	1	2

5. Nelle ultime 4 settimane, ha riscontrato i seguenti problemi sul lavoro o nelle altre attività, a causa del Suo stato emotivo (quale il sentirsi depresso o ansioso)?

(indicare per ogni domanda il num. 1 o 2)

	SI	NO
a. Ha ridotto il tempo dedicato al lavoro o ad altre attività	1	2
b. Ha reso meno di quanto avrebbe voluto	1	2
c. Ha avuto un calo di concentrazione sul lavoro o in altre attività	1	2

6. Nelle ultime 4 settimane, in che misura la Sua salute fisica o il Suo stato emotivo hanno interferito con le normali attività sociali con la famiglia, gli amici, i vicini di casa, i gruppi di cui fa parte?

Per nulla Leggermente Un po' Molto Moltissimo (barrare una casella)

7. Quanto dolore fisico ha provato nelle ultime 4 settimane?

Per nulla Molto lieve Lieve Moderato Forte Molto forte (barrare una casella)

8. Nelle ultime 4 settimane, in che misura il dolore L'ha ostacolata nel lavoro che svolge abitualmente (sia in casa sia fuori casa)?

Per nulla Molto poco Un po' Molto Moltissimo (barrare una casella)

9. Le seguenti domande si riferiscono a come si è sentito nelle ultime 4 settimane. Risponda a ciascuna domanda scegliendo la risposta che più si avvicina al Suo caso.
Per quanto tempo nelle ultime 4 settimane si è sentito...

(indicare un numero per ogni domanda)


	Sempre	Quasi sempre	Molto tempo	Una parte del tempo	Quasi mai	Mai
Vivace brillante?	1	2	3	4	5	6
Molto agitato?	1	2	3	4	5	6
Così giù di morale che niente avrebbe potuto tirarla su?	1	2	3	4	5	6
Calmo e sereno?	1	2	3	4	5	6
Pieno di energie?	1	2	3	4	5	6
Scoraggiato e triste?	1	2	3	4	5	6
Sfinito?	1	2	3	4	5	6
Felice?	1	2	3	4	5	6
Stanco?	1	2	3	4	5	6

10. Nelle ultime 4 settimane, per quanto tempo la Sua salute fisica o il Suo stato emotivo hanno interferito nelle Sue attività sociali, in famiglia, con gli amici?

Sempre Quasi sempre Una parte del tempo Quasi mai Mai (barrare una casella)

11. Scelga la risposta che meglio descrive quanto siano VERE o FALSE le seguenti affermazioni.

	Certamente vero	In gran parte vero	Non so	In gran parte falso	Certamente falso
Mi pare di ammalarmi un po' più facilmente degli altri	1	2	3	4	5
La mia salute è come quella degli altri	1	2	3	4	5
Mi aspetto che la mia salute andrà peggiorando	1	2	3	4	5
Godo di ottima salute	1	2	3	4	5

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 50 di 55

Allegato 13

Screening della disfagia.

Nei casi di sospetta disfagia si consiglia di effettuare lo screening delle capacità deglutitorie con la seguente modalità:

STEP I

Valutare se il paziente è sveglio, vigile, capace di controllare la saliva e riesce a collaborare per almeno 15 minuti. Il test è alterato se il paziente non è in grado di soddisfare le condizioni sopra descritte; in questo caso, il paziente andrà rivalutato dopo 24 ore.

STEP II

Valutare se il paziente:

- presenta una tosse volontaria o riflessa efficace;
- è in grado di leccarsi le labbra;
- è in grado di respirare senza difficoltà;
- ha una voce normale (non umida, non gorgogliante, non rauca).

Il test è alterato se anche uno solo dei punti non è soddisfatto.

STEP III

Valutazione dell'igiene orale: si osserva il cavo orale e, se non è deterso, si procede all'igiene orale prima di effettuare i successivi step.


STEP IV - TEST DEL BOLO D'ACQUA

Il test del bolo d'acqua viene proposto dalle linee guida SIGN, sebbene la validazione sia stata fatta per i pazienti con ictus, è attuabile anche in ambulatorio o al domicilio del paziente ed ha una sensibilità maggiore del 70% ed una specificità del 22-66% riguardo la capacità di individuare soggetti a rischio di inalazione il che lo rende utilizzabile nella valutazione delle disfagie su base neurologica in senso lato. Consiste nella somministrazione di un piccolo volume d'acqua e nell'osservazione dell'inizio della deglutizione e della eventuale comparsa di tosse o alterazione della qualità della voce.

- Il paziente deve essere in posizione seduta o, se allettato, con il busto elevato ad almeno 80°.
- Si somministra un cucchiaino d'acqua naturale a temperatura ambiente per tre volte, posizionando delicatamente un dito a livello della laringe per avvertirne il sollevamento durante l'atto deglutitorio.
- Si osserva se:
 - ✓ tiene troppo l'acqua in bocca prima di deglutire
 - ✓ tossisce prima, durante o dopo la deglutizione
 - ✓ la voce è cambiata dopo la deglutizione
- Se il test è normale si prosegue osservando il paziente mentre beve senza interruzione un bicchiere d'acqua un sorso alla volta e, successivamente, alcuni sorsi di seguito.

Se in una qualsiasi fase del test vi è assenza della deglutizione e/o comparsa di tosse e/o tosse ritardata e/o alterazione della qualità della voce invitando il paziente a fare un vocalizzo con "A" prolungata, il test è considerato alterato e richiede l'attuazione di provvedimenti cautelari e l'avvio del paziente a consulenza specialistica foniATRica e di nutrizione clinica.

Lo screening della disfagia può essere effettuato dal medico Curante o da personale infermieristico debitamente formato.

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.A909.E048	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 50 di 55

Allegato 14


Scala della Severità e dell'outcome della disfagia (DOSS)

Scala della severità e dell'outcome della disfagia (DOSS)
(K.H. O'Neil, M. Purdy, J. Falk, I. Gallo) traduzione e adattamento italiano a cura di A. Schindler.
Revisione 2012 a cura della S.C. ORL U., Ambulatorio di Foniatria, A.O.U. Città della salute e della scienza di Torino

COGNOME E NOME _____ Data _____ Rep. _____ L. _____

S	1	Non sono necessari strategie o allungamento dei tempi del pasto <input type="checkbox"/>	Può essere richiesto un allungamento dei tempi dedicati al pasto <input type="checkbox"/>					Incapace di deglutire <input type="checkbox"/>
	2		Lieve allungamento della fase orale o lieve ritardo di innesco del riflesso di deglutizione <input type="checkbox"/>	Lieve disfagia orale con masticazione ridotta e/o ristagni orali con pulizia completa spontanea <input type="checkbox"/>	Ristagno nel cavo orale che è deterso in seguito a strategie <input type="checkbox"/>	Moderato ristagno nel cavo orale che è deterso in seguito a strategie <input type="checkbox"/>	Grave ristagno o perdita orale del bolo, incapace di detergere o necessita di multiple strategie <input type="checkbox"/>	Grave perdita orale del bolo. Grave ristagno orale, incapace di detergere <input type="checkbox"/>
	3		Tendenza alla penetrazione con compensi indipendenti e spontanei <input type="checkbox"/>	Ristagno in faringe deterso spontaneamente <input type="checkbox"/>	Ristagno in faringe con detersione in seguito a strategie <input type="checkbox"/>	Moderato ristagno in faringe con detersione in seguito a strategie <input type="checkbox"/>	Grave ristagno faringeo, incapace di detergere o necessita di multiple strategie <input type="checkbox"/>	Grave ristagno faringeo, incapace di detergere <input type="checkbox"/>
	4		Assenza di penetrazione o aspirazione nelle varie consistenze <input type="checkbox"/>	Aspirazione solo per i liquidi con forte tosse riflessa e pulizia completa delle vie aeree <input type="checkbox"/>	Aspirazione con 1 consistenza con tosse volontaria debole o tosse riflessa assente <input type="checkbox"/>	Penetrazione a livello delle corde vocali senza tosse con 2 o più consistenze <input type="checkbox"/>	Aspirazione con 2 o più consistenze, assenza di tosse riflessa, tosse volontaria debole <input type="checkbox"/>	Aspirazione silente con 1 o più consistenze, tosse volontaria non valida <input type="checkbox"/>
	5			Penetrazione nel vestibolo laringeo con 1 o + consistenze con detersione spontanea completa <input type="checkbox"/>	Penetrazione fino al livello delle corde vocali con 2 consistenze con tosse <input type="checkbox"/>	Aspirazione con 2 consistenze con tosse debole o assenza di tosse riflessa <input type="checkbox"/>	Aspirazione con 1 o più consistenze senza tosse e penetrazione nelle vie aeree con 1 o più consistenze senza tosse <input type="checkbox"/>	
	6			Penetrazione fino a livello glottico con 1 consistenza, ma pulizia completa <input type="checkbox"/>	Penetrazione fino al livello delle corde vocali senza tosse con 1 consistenza <input type="checkbox"/>	Aspirazione con 1 consistenza e penetrazione a livello delle corde vocali con 1 consistenza senza tosse (volontaria o riflessa) <input type="checkbox"/>		
L	Nutrizione per os: dieta normale		Nutrizione per os: modificazione di dieta e/o indipendenza			Necessità di nutrizione non per os		
	Livello 7 NORMALE IN TUTTE LE SITUAZIONI	Livello 6 ENTRO I LIMITI DELLA FUNZIONALITÀ	Livello 5 DISFAGIA LIEVE	Livello 4 DISFAGIA LIEVE-MODERATA	Livello 3 DISFAGIA MODERATA	Livello 2 DISFAGIA MODERATAMENTE SEVERA	Livello 1 DISFAGIA SEVERA	
I	1. Dieta normale	1. Dieta normale 2. Deglutizione funzionale	1. Supervisione al pasto 2. Eventuale esclusione dalla dieta di 1 consistenza	1. Supervisione / assistenza nell'applicazione di strategie di compenso 2. Esclusione di 1 o 2 consistenze	1. Assistenza totale 2. Applicazione di strategie o supervisione 3. Esclusione di 2 o + consistenze	1. Assistenza massima o 2. Uso di strategie con alimentazione per os solo parziale Tollerare almeno 1 consistenza in sicurezza con uso totale di strategie	1. Nulla per os Incapace di tollerare qualsiasi alimento per os con sicurezza	

S = SINTOMI L = LIVELLI I = INTERVENTI

	GESTIONE INTEGRATA AZIENDALE DEL PAZIENTE CON SIRINGOMIELIA E SINDROME DI CHIARI	PDTA.909.0008	Rev. 0
	Percorsi Diagnostico Terapeutici Assistenziali	04/11/2020	Pagina 55 di 55

Allegato 15

Presidio C.T.O (via Zuretti n. 29, Torino)	
Amb. CRESSC p. terra, ingr. C Prenotazioni visite di controllo presso Segreteria CRESSC p.terra a destra, area Sala Stampa	tel. 011/6933883 tel. 011/6933432 fax 3312 email: segreteria.cressc@gmail.com
Amb. Neurochirurgia p. terra, ingr. A Neuroradiologia sottopiano, ingr. B Radiologia p. terra, ingr. F Chirurgia Vertebrale p. 6°, ingr. F Consulenze in sede (presso Ambulatorio CRESSC): Foniatra	tel. 011/6933135 fax 3730 tel. 011/6933649 tel. 011/6933369 tel. 011/6933290 tel. 011/6334604

Unità Spinale Unipolare-USU (via Zuretti n. 26, Torino)	
Amb. Neuro-Urologia, DH (p. 4°)	tel. 011/6937859-7856 (Urodin.)
Amb. Fisiatria (p. 3°)	tel. 011/6937823-7826
Amb. Psicologia (p.terra)	tel. 011/6933126 CUP; 011/6937840
Servizio Sociale (p.terra)	tel. 011/6937818-12

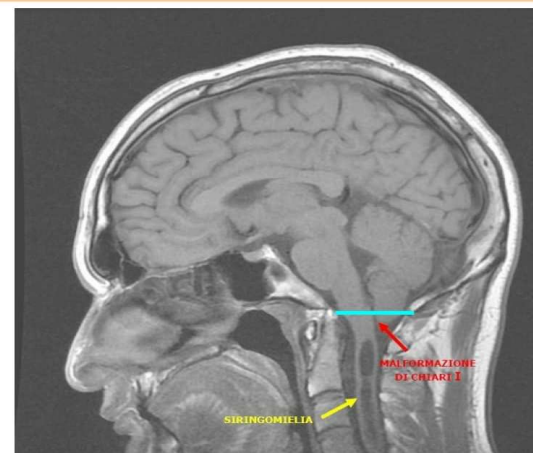
Presidio Molinette	
Dip. di Neuroscienze, Via Cherasco n. 15, Torino:	
- Neurogenetica (p. terra)	tel. 011/6336845, fx 011/6334743
- Centro del Sonno (pad. marrone, p. terra)	tel. 011/6335038 (h 9.30-12.30) fx 011/6334193
Div. Pneumologia, Via Genova 3, Torino:	
- Amb. Pneumologia (p.terra)	tel. 011/6336631, fx 011/6336474 (Sig.ra Anna; h 11-13; h 14.30-15.30)
Div. Reumatologia, C.so Bramante n. 88/90, Torino:	
- Amb. Reumatologia (pad. beige, p. 1°)	tel. 011/6335318 fax 5308

Presidio OIRM/S. Anna	
S. Anna, Via Ventimiglia n. 3, Torino:	
- Servizio Diagnostica Prenatale, S. Anna (p. 4°)	tel. 011/3135683-971
OIRM, P.zza Polonia n. 94/Via Ventimiglia n. 1, Torino:	
- Amb. Chirurgia Vertebrale (p.terra)	tel. 011/6640510 CUP; 011/3135466 Amb.
- Amb. Neurochirurgia, OIRM (p. terra), tel. 011/3135612	prenotazioni/informazioni Signora Barbara: Lun-Mer-Ven , h.9.30-14.00



A. O. U. Città della Salute e della Scienza di Torino
Centro Regionale Esperto Siringomielia & S. Chiari - CRESSC
www.cressc.org

Gruppo Multidisciplinare Aziendale
Siringomielia & Sindrome di Chiari - Presidio CTO



La Malformazione di Chiari

*comprende un gruppo eterogeneo di anomalie del cervelletto caratterizzate dall'ernia della parte caudale attraverso il forame magno; se alla malformazione si associano sintomi e segni neurologici di sofferenza delle strutture coinvolte la diagnosi è di **Sindrome di Chiari (RN0010 cod.es.)***

La Siringomielia

*è una malattia caratterizzata da una raccolta anormale di liquido cerebro-spinale in una o più cavità (siringa) all'interno del midollo spinale o nel bulbo **Siringomielia-siringobulbia (RF0410 cod.es.)***

