

PRESENTAZIONE DOTT. CROCÈ FRANCESCO

Un saluto affettuoso a tutti i presenti, un grazie al prof. Royo e a tutta la sua equipe.

Per chi non mi conosce, mi presento. Sono il dott. Francesco Crocè medico di medicina generale specialista in malattie dell'apparato respiratorio.

Sono qui per raccontarvi la mia esperienza di medico- paziente, prima e dopo l'intervento di resezione del filum terminale.

Prima di iniziare vorrei fare una premessa importante, la mia non sarà una relazione medica, ovviamente, la parte medico-scientifica spetterà al prof Royo, ma semplicemente il racconto della mia storia clinica e personale.

Intanto comincio col darvi la definizione comprensibile di sindrome o malformazione di Arnold Chiari 1, che è una affezione neurologica nella quale una parte del cervelletto (le tonsille cerebellari) scendono al di sotto della base cranica(sotto i 5 mm) entrando nel canale spinale. Questo porta ad una compressione del cervelletto e del midollo spinale, impedisce il normale flusso del fluido cerebro spinale, un liquido limpido che scorre intorno al cervello ed al midollo.

L'altra definizione meno comprensibile e' che si tratta di una patologia del mesoderma parassiale causata dall'iposviluppo della fossa cranica posteriore (ma sappiamo che non sempre e' così) che crea affollamento nella zona del romboencefalo normalmente sviluppato e dislocazione in basso delle tonsille cerebellari.

L'eziologia è sconosciuta.

La prevalenza di CM1 è stimata in un range di uno su 1000 fino a uno su 5000 abitanti. La trasmissione familiare può intervenire attraverso fattori ereditari autosomici recessivi o fattori ereditari autosomici dominanti con penetrazione incompleta ma per la maggioranza dei casi si verifica sporadicamente.

Il filum terminale deriva dall'unione delle membrane che coprono il midollo spinale attaccate al fondo del canale vertebrale. A partire dalla quinta settimana di vita dell'embrione, queste membrane si uniscono tra loro insieme alla parte finale del midollo spinale atrofizzato che corrisponderebbe alla nostra coda primitiva.

Nell'adulto il filum terminale non ha nessuna funzione.

La siringomielia è un'affezione neurologica nella quale una cavità piena di liquido "siringa, a forma di flauto" si sviluppa all'interno del midollo spinale.

Questa cavità può aumentare nel tempo, facendo allargare il midollo e stirare i tessuti nervosi, fino a causare danni permanenti ai nervi ed anche paralisi.

Si ritiene che la SM non sia una malattia di per sé, ma che sia la conseguenza di altro.

La causa più comune è senza dubbio la AC1. Si è rilevato che il 30-50 per cento dei pazienti, anche di più direi, con AC1 è affetto anche da SM, e nei casi in cui non si rileva un AC1 classica si è visto che vi è una compressione a livello cranio cervicale.

Tuttavia può anche formarsi a seguito di un trauma del midollo spinale sia per incidente stradale che per una caduta (post-traumatica) evidenziandosi anche a distanza di mesi o addirittura di anni.

La SM può essere la conseguenza di un tumore o di un restringimento del canale spinale dovuto a cause diverse.

La scoliosi è una deformità che colpisce la colonna vertebrale fino ad incurvarla lateralmente in modo permanente e fisso, creando alterazioni anatomiche non modificabili volontariamente.

Tale deviazione è accompagnata anche da una torsione della colonna su se stessa che coinvolge, oltre alla spina dorsale, le articolazioni, i legamenti, la muscolatura paravertebrale e, nei casi più gravi, gli organi interni, ad esempio quelli cardio-respiratori, e le viscere, causando, quindi, problemi funzionali, oltre che estetici.

Bisogna subito sgombrare il campo da equivoci che potrebbero rivelarsi pericolosi. Un conto è la scoliosi intesa come dismorfismo o deformazione strutturale permanente della colonna vertebrale, che si evidenzia in modo chiaro attraverso l'esame radiografico. Un altro è la scoliosi posturale, detta anche paramorfismo, che si riferisce semplicemente a un atteggiamento viziato che, pur determinando una deviazione laterale della colonna, non comporta alcuna deformazione permanente e può essere corretta attraverso interventi volontari.

La scoliosi più diffusa è quella primaria o idiopatica: ne sarebbero affette tra le 2-4 persone ogni 1000. Si tratta di una malattia ad evoluzione molto rapida che si sviluppa nel corso della pubertà fino alla maturità ossea, quando gli adolescenti stanno attraversando il periodo di maggiore crescita della statura:

- dagli 11 ai 15 anni nelle ragazze
- dai 13 ai 17 nei ragazzi

e si arresta quando l'attività delle cartilagini di accrescimento dei corpi vertebrali cessa, diventando fissa una volta raggiunta l'età adulta. Colpisce in particolare i soggetti longilinei e astenici e le ragazze che, infatti, a dieci anni di età sono 10 volte più a rischio ai coetanei maschi.

Secondo recenti studi, sembra appurato che l'origine della scoliosi abbia una base genetica ereditaria e che alle sue cause, che restano peraltro ignote, possono contribuire

una serie di fattori concomitanti, di tipo ormonale, biochimico, biomeccanico, neuromuscolare.

Quel che è certo è che la possibilità per un figlio di madre scoliotica di sviluppare la malattia è fino a 10 volte più elevata rispetto a un individuo, figlio di madre normale.

La nostra capacità di comprendere le malattie e di influire sui risultati è sempre limitata, nonostante tutte le conoscenze in ambito medico.

La mia storia inizia il 20/05/2007 quando alla fine di una partita di calcio avverto un dolore alla spalla sinistra per la precisione tra la scapola e la colonna vertebrale .

Credo che questo sia stato l'inizio dei sintomi della malattia che probabilmente si è slentizzata in seguito ad una caduta , che mi ha provocato un trauma cranio vertebrale avvenuto sei mesi prima dell'inizio dei sintomi, cosa che è comune a tanti altri malati di A C 1.

Pensando fosse un dolore di tipo muscolare ho effettuato terapia con fans e cortisone senza ottenere risultati, anzi il dolore diventava sempre più forte e direi quasi invalidante, però, fortunatamente, aveva una caratteristica, scompariva quando assumevo una posizione supina.

Decido quindi di sottopormi ad una risonanza magnetica cervicale (pensando ad un'ernia cervicale) .

La diagnosi è invece diversa, la risonanza evidenzia una discesa delle tonsille cerebellari di 5-6 mm., una piccola cavità siringomielia C5 C6 ed un'ernia cervicale C5 C6 destra

Sottolineo destra perché questo è stato motivo di confusione diagnostica, in quanto io avvertivo il dolore alla parte sinistra.

E' cominciata così dopo la diagnosi di A C 1 e siringomielia ciò che è sicuramente comune a molti malati, la ricerca di una soluzione medica, e quindi inizio a consultare vari colleghi neurologi, ortopedici, neurochirurghi.

Quello che mi veniva proposto (non da tutti) era l'intervento di decompressione.

Negli ultimi trent'anni abbiamo imparato a partecipare attivamente alla nostra salute ed al nostro benessere, ad apprezzarli, ad un livello impensabile per le generazioni precedenti che si limitavano ad accettare quello che diceva il dottore senza mai metterne in discussione il giudizio.

Oggi contrariamente, Internet ci permette di mettere in discussione anche cose universalmente accettate.

Dopo mesi di sofferenza fisica e psichica scopro, appunto, tramite internet che presso l' Istituto Neurologico di Barcellona viene eseguito dal Prof. Royo un intervento micro invasivo (resezione del filum terminale) per A C 1 e siringomielia.

La spiegazione che il prof.. Royo dava , circa la causa delle patologie A C 1, siringomielia e scoliosi è stata per me convincente.

Grazie sempre ad internet conosco fortunatamente la signora Rita Presbulgo che un anno prima era stata operata dal prof, Royo. Rita, che è una persona straordinaria, ha voluto testimoniare l'esito dell'intervento, e i benefici che da questo ha ricevuto e quindi io mi convinco ulteriormente grazie al suo aiuto di andare a Barcellona.

Al momento della visita presentavo un quadro clinico di dolore scapolare che si irradiava all'arto superiore sinistro, dolore e torpore agli arti inferiori, occasionalmente fascicolazioni al muscolo pettorale, acufeni, diminuzione della forza arto superiore destro, nistagmo, confusione mentale, apnea notturna.

Naturalmente questo è il mio caso personale e questi sintomi non sono presenti in tutti i malati, la maggior parte di voi sa che purtroppo, spesso in queste patologie sono stati rilevati più di 50 sintomi, ovviamente non si conosce il motivo per cui con la stessa situazione R M N ci siano sintomi assolutamente differenti.

Ci sono sicuramente dei sintomi più comuni rispetto ad altri ma questo non ci permette di fare diagnosi; oltretutto a confondere ancora di più le idee ci sta il fatto che parlando di sintomi è importante tenere a mente che quando un paziente ha la salute compromessa, ad esempio la Chiari, è facile che sviluppi problemi secondari, specialmente se soffre di dolori cronici.

La ricerca ha dimostrato che le persone che soffrono di dolori cronici sono facilitate a sviluppare altri dolori cronici, così che non tutti i sintomi possono derivare direttamente dalla malformazione di Arnold Chiari 1.

La cosa che non si è riusciti a comprendere sempre a proposito di sintomi è che non esiste correlazione fra quanto sono discese le tonsille e i sintomi clinici.

Ci sono persone con discesa ed erniazione delle tonsille di meno di 3 mm che presentano un gran numero e gravità di sintomi e altre con una discesa molto maggiore che sono addirittura asintomatiche. Probabilmente è più importante il fatto che le tonsille blocchino o riducono il flusso del liquido cerebrospinale oppure no o il grado e il tempo in cui la trazione midollare abbia determinato un ischemia centro midollare.

Scientificamente non esiste un esame obiettivo che possa far risalire i problemi di un malato alla A C 1.

Comunque dopo aver discusso con il Prof. Royo e convincendomi che la sintomatologia potrebbe essere riferita ad una sindrome da trazione midollare, decido di sottopormi all'intervento.

C'è una cosa più di tutte che mi ha fatto prendere questa decisione ed è il fatto che questo tipo di intervento è assolutamente scevro da pericoli 23/10/2007.

Nell'immediato post operatorio ricordo che la cosa che più ha colpito chi mi accompagnava (mia moglie e il mio carissimo amico fraterno dott. Polimeni Francesco),

era l'aspetto del mio viso o la cara come dice il prof. Royo, ero come mi veniva riferito decisamente più disteso con un colorito decisamente differente rispetto al giorno prima.

Un'altra cosa importante era il recupero incredibile della forza all'arto superiore destro così come la cervicobrachialgia sinistra si attenuava notevolmente.

Sinceramente stentavo a credere che nell'immediato avessi potuto avere un recupero così rapido della forza all'arto superiore destro, ma così era.

Al controllo clinico dopo un mese avevo recuperato quasi completamente la forza, il dolore si era ulteriormente attenuato (è poi scomparso a distanza di 5-6 mesi dall'intervento), avverto a momenti tutt'ora ancora acufeni anche se di intensità minore, torpore agli arti inferiori soprattutto ai polpacci. Altro sintomo importante che è scomparso sono le apnee notturne e contemporaneamente non ho più avuto episodi di aritmia cardiaca, episodio che si era verificato addirittura qualche mese prima della scoperta della malattia e alla quale non ero riuscito a dare una spiegazione scientifica. Ora lo so, erano le apnee notturne a provocarmi le extrasistoli.

A proposito di extrasistoli vorrei ricordare che ci sono dei red flags symptoms o sintomi con bandiera rossa che non ci permettono di procrastinare l'intervento chirurgico e che sono appunto :

- le serie aritmie cardiache
- la difficoltà nel deglutire specialmente ingerendo liquidi
- nausea intrattabile
- cadute per cedimenti improvvisi delle gambe drop attacks

A distanza ormai di quattro anni dall'intervento posso al momento affermare con certezza clinica e radiologica che l'intervento di resezione del filum terminale ha indubbiamente bloccato l'evoluzione della malattia.

Sono scomparsi sintomi quali il dolore trafittivo alla spalla sinistra, le apnee notturne, sono diminuiti d'intensità gli acufeni, è diminuito quasi scomparso il nistagmo. Persiste, purtroppo il torpore agli arti inferiori; è un dolore ai polpacci peraltro sporadico che comunque non m'impedisce di andare in palestra o addirittura di giocare a calcio, anzi, stranamente, dopo l'attività fisica, questo tipo di fastidio scompare.

Posso affermare che l'intervento ha bloccato l'evoluzione della malattia poiché le risonanze magnetiche fatte annualmente hanno evidenziato una possibile risalita delle tonsille, una risalita del cono midollare che adesso si trova tra L1 e L2 mentre nel 2007 era nel terzo superiore di L2. Scompare la discopatia D7 D8 e D8 D9. Persiste la discopatia C6 C7 e D9 D10.

Ma al di là di tutto sicuramente non vi è stato peggioramento della situazione radiologica, e questo, sarebbe già un risultato eccellente.

Nonostante però l'evidenza clinica e radiologica continuo a trovarmi di fronte neurochirurghi che sono scettici, tranne fortunatamente qualcuno. Ovviamente mi riferisco

alla mia esperienza, e questo spiega le difficoltà che hanno i pazienti che sento telefonicamente per chiedermi chiarimenti su questa patologia.

Io mi immedesimo nella situazione degli altri malati, perché comprendo le loro difficoltà sia economiche che personali, e purtroppo sono in molti quelli che non riescono a superarli, e devono rinunciare così all'intervento, riducendo la propria qualità di vita.

Sicuramente io sono stato fortunato perché non ho trovato nessun ostacolo per affrontare l'intervento, grazie a Dio, con il mio lavoro di medico e con l'aiuto della mia famiglia ho potuto superare i dubbi e le incertezze.

Ecco perché, dopo quattro anni dall'intervento mi ripropongo sempre nella mia professione tutto quello che di buono ho ricevuto e imparato dal Prof. Royo, informando appunto con la mia esperienza personale di malato tutti quelli che si rivolgono a me aiutandoli come posso per non confonderli nelle loro decisioni .

Ed è una grande gioia, apprendere che, le persone che prima dell'intervento soffrivano di tanti problemi legati alla malattia dell' Arnold Chiari, contattandomi disperati e confusi, ora godono di uno stato di salute fisico e psichico ottimo, e sono pronti a combattere per conquistare i diritti sacrosanti che ogni malato deve usufruire.

Ci tengo a dire che io e gli altri affetti da questa patologia siamo diventati compagni d'avventura, e questo crea tra noi una grande solidarietà.

Ecco un aspetto meraviglioso, incredibile del " mondo dei malati", un lato che s'impara a conoscere solo quando si diventa uno di loro.

Tramite questa esperienza ho scoperto paradossalmente la vita vera, una realtà dove emergono i sentimenti più autentici; non si può mentire né a se stessi né agli altri, ci misuriamo con i nostri limiti e la nostra forza interiore e ci sosteniamo a vicenda nella cosa che ci accomuna cioè la consapevolezza della malattia, che ci cambia per sempre avendo un'altra dimensione della vita. In un certo senso si rinasce e ci si sente quasi superiori rispetto alle persone sane.

Ho conosciuto nel mio cammino di malato persone meravigliose, che danno vita ad iniziative ed associazioni, oltre al contributo personale, e, che attraverso la sofferenza hanno trovato la chiave per comprendere se stessi e gli altri.

Consentitemi di esprimere anche i sentimenti di stima ed affetto che nutro per il Prof. Royo e tutta la sua equipe, per la possibilità che mi hanno dato di scegliere, e di avere un'altra chance, che mi ha permesso di uscire dal tunnel buio ritrovando la luce e la gioia di vivere.

Ringrazio ancora il Prof. Royo e la sua equipe per l'assistenza e la tempestività con cui sono stato curato.

Infine, c'è ancora una domanda a cui non riesco a dare una risposta definitiva ed è questa. Come è possibile avere dubbi tra farsi aprire il cranio con i rischi connessi (morte, paralisi) e fare un banale taglio a livello coccigeo.

La spiegazione probabilmente sta nel fatto che i miei colleghi continuano ad essere scettici anche di fronte all'evidenza clinica e radiologica, e questo purtroppo viene trasmesso ai pazienti.

Vi e' certamente la difficolta' nella diagnosi poiché l'anomalia del filum terminale teso non e' sempre visibile dalla RMN, tranne rari casi nei quali il segnale del grasso ci permette di evidenziarlo, per cui la diagnosi sono fatte basandosi sulla sintomatologia e sulle prove uro dinamiche convenzionali.

Probabilmente quando disporremo di apparecchiature di RM piu' sofisticate per riuscire a distinguere anche le più piccole anomalie del filum, per esempio riuscendo a identificare un filum con diametro trasversale inferiore al mm cioè di un range inferiore ad una attuale risoluzione di immagine della RM, o addirittura a misurare il suo livello di trazione, la diagnosi sarà certa.

La parte economica è sicuramente uno degli ostacoli più ostici. Per questo mi auguro che la nostra associazione AISACSISCO riesca a raccogliere sufficienti fondi per aiutare le persone in difficoltà.

SPERO DI ESSERE STATO CHIARO

RINGRAZIO TUTTI PER LA CORTESE ATTENZIONE