

Chiarirelaterade symtom

Margareta Dahl

Bakgrund

Chiari och medarbetare beskrev i slutet av 1800-talet att hjärnstams- och lillhjärnsmissbildningar var vanligt förekommande hos barn med MMC. Chiari delade dem i fyra typer. Denna gruppering används fortfarande. Chiari II missbildningen, som också kallas för Arnold Chiaris missbildning, är nästan alltid associerad till MMC. Övriga Chiari-typer förekommer oftast inte vid MMC (Hadley 2002).

<i>Chiaris indelning av missbildningar i lillhjärna och hjärnstam</i>	
Typ I	Lillhjärnstonsillerna hernierar > 5 mm nedom foramen magnum Hjärnstammen vanligen inte neddragen och inga förändringar i storhjärnan Låg frekvens hydrocefalus
Typ II	Vermis, hjärnstam och fjärde ventrikeln hernierar ned i cervikalkanalen Smal utdragen 4:e ventrikel Associerad med MMC och anomalier i storhjärnan Hög frekvens hydrocefalus och syringomyeli
Typ III	Högt cervikalt eller occipitocervikalt encefalocoele innehållande dysmorf vävnad från lillhjärna och hjärnstam I övrigt intrakraniella anomalier som vid typ II
Typ IV	Lillhjärnshypoplasi eller –aplasi med aplasi av tentorium cerebelli

Chiari typ II förekommer hos 90-95 % av barnen med MMC, men bara 20-30 % av dessa utvecklar symtom, som kan relateras till chiarimissbildningen. En tredjedel får symtom, som kan betecknas som svåra och till och med livshotande. Merparten av chiarirelaterade symtom debuterar under barnets tre första levnadsmånader och finns ofta redan vid födelsen. Som regel är symtomen allvarligare ju tidigare de debuterar. Äldre barn kan också utveckla symtom eller tecken på störd hjärnstamsfunktion, men då som regel till följd av shunt-dysfunktion (Dahl et al 1995, Stevenson 2004, McLone & Dias 2003)

Klinisk bild

Den kliniska bilden omfattar ett eller flera symtom/tecken på störd nervfunktion från flera av nervsystemets nivåer: kranialnerver, fyrhögsplatta, hjärnstam, lillhjärna samt halsryggmärg (Dahl et al 1995):

- *Andningsstörning* är alltid ett allvarligt symtom. De olika typerna av andningsstörning utlöses från olika nivåer i nervsystemet (Hays et al 1989). Inspiratorisk stridor uppstår till följd av en- eller dubbelsidig pares av stämbanden. Symtomet, som kan utlösas av en intrakraniell tryckstegring kan försvinna efter att tryckstegringen åtgärdats.
- *Apné* kan ha olika patogener: Störning av den medullära andningskontrollen leder till apnéer och cyanosattacker ("centrala apnéer"). Störning av svalgets motorik kan leda till obstruktiv hypoventilation under sömn och på så sätt ge sömnapné. Dessa barn kan också sekundärt till hypoventilationen utveckla hjärtsvikt (cor pulmonale) (Cochrane et al 1990).
- *Hosta och cyanosattacker* i samband med matning uppstår till följd av aspiration, som i sin tur kan bero på spasm av cricopharyngoides-muskeln. Recidiverade aspirationstillbud leder till att barnet får återkommande lunginflammationer.
- *Uppfödningproblem* är ett vanligt förekommande symtom. Störning av motoriken i svalget och matstrupen leder till problem med sväljning och kräkningar. Barnet har ofta svårt att svälja annat än finfördelad mat.
- *Nedsatt kraft i armar och händer* är vanligt förekommande och kan ibland leda till uttalad funktionsnedsättning. Samtidig förekomst av spasticitet, stegrade armreflexer och svårigheter att supinera/pronera armarna talar för en störning i halsryggmärgen. Hypotonus i armar och nacke samt känslighet för höga ljud och lägesförändringar ses vid påverkan av lillhjärnan.
- *Ögonmotorikstörningar* (skelning, blickpareser och nystagmus) ses ofta som isolerade symtom och kan uppstå till följd av påverkan på pons, kranialnerver och fyrhögsplatta.

Patogenes

Patogenesen är mångfacetterad. Många symtom beror på att det är trångt i den kraniocervikala övergången med åtföljande tryck på hjärnstammen. Många andra svåra symtom/tecken kan härledas till missbildade kranialnervskärnor eller andra strukturer, vilket kan förklara att en del symtom är terapieresistenta (Stevenson 2004).

Prognos

Det finns inget säkert samband mellan utseendet av Chiarimissbildningen på MRT och uppkomst av hjärnstamssymtom (Wolpert et al 1988). Svåra symtom med tidig debut har sämst prognos både vad gäller överlevnad och bestående skador. Tidiga andnings- och uppfödningssproblem progredierar ofta och är mycket svårbehandlade. Dock tycks stridor som enda symtom ha en relativt god prognos och är ofta av övergående natur. Armsvaghet kan vara av relativt lindrig natur och kan förbättras med barnets tilltagande ålder. Övriga symtom som svettningar, olika ögonmotorikrubbningar och taktil försvarsbenägenhet är oftast stationära och verkar inte öka risken för att allvarligare symtom senare ska utvecklas.

Barn med tidigt debuterande chiarisyntom tycks på lång sikt ha ökad risk för neurokirurgiska komplikationer såsom shunt-dysfunktion, fjättrad märgsyndromet samt cystbildningar i hjärnstam resp. ryggmärg (Dahl & Ahlsten 2003).

Behandling

Utöver åtgärd mot intrakraniell tryckökning finns hitintills inga evidensbaserade riktlinjer för behandling av chiarirelaterade symtom (Tubbs & Oakes 2004). Val av neurokirurgisk åtgärd beror på kliniska symtom och morfologi. De åtgärder, som kan bli aktuella är antingen dekompressionsoperation i bakre skullgropen eller lösning av fixerad ryggmärg i bråckområdet (Dahl et al 1995, Pollack et al 1996).

Rekommendationer

- *Hög misstänksamhet! Snabb handläggning!*
Säkra fria luftvägar.
Behandla intrakraniell tryckstegring
- Utred alltid i samråd med regionalt MMC-team inklusive neurokirurg och vid behov öronläkare.
- Vid progredierande, men ej svåra symtom: MRT hjärna och ryggmärg (om inte gjort nyligen). I övrigt individuellt anpassad utredning, exempelvis funktionsbedömning av sjukgymnast, arbetsterapeut och uroterapeut/cystometri, neurooftalmologiskt status, öronläkare för svalg-/larynxstatus, nattlig andningsregistrering

**Skicka gärna synpunkter och förbättringsförslag till redaktörerna/
ingrid.b.olsson@vgregion.se inför kommande revideringar**

Referenser

Cochrane DD, Adderley CP, White CP, Norman M, Steinbok P. Apnea in patients with myelomeningocele. *Pediatric neurosurgery* 1990;16:232-9.

Dahl M, Ahlsten G, Carlson H, Ronne-Engström E, Lagerkvist B, Magnusson G, Norrlin S, Olsen L, Strömberg B, Thuomas KA. Neurological dysfunction above cele level in children with spina bifida cystica: a prospective study to three years. *Dev Med Child Neurol.* 1995; 37:30-40.

Dahl M, Ahlsten G. Early neurological dysfunction above cele level in children with spina bifida cystica. *Eur J Pediatr Surg* 2003;13:547. (föredrag vid årsmöte SRHSB I Baltimore, 2003).

Hadley D. The chiari malformations. *J Neurol Neurosurg Psychiatry* 2002; 72 (suppl II): ii38 – ii40.

Hays RM, Jordan RA, McLaughlin JF, Nickel RE, Fischer LD. Central ventialtory dysfunction in myelodysplasia: an independent determinant of survival. *Dev Med Child Neurol.* 1989; 31:366-70.

McLone DG, Dias MS. The Chiari II malformation: cause and impact. *Childs nerv syst,* 2003;19:540-50.

Pollack IF, Kinnunen D, Albright AL. The effect of early craniocervical decompression on functional outcome in neonates and young infants with myelodysplasia and symptomatic Chiari II malformations: results from prospective series. *Neurosurgery,* 1996; 4:703-10.

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

Tubbs RS, Oakes J. Treatment and management of the Chiari II malformation: an evidence-based review of the literature. *Child´s Nerv Syst* 2004;20: 375-81.

Wolpert SM, Scott RM, Platenberg C, Runge VM. The clinical significance of hindbrain herniation and deformity as shown on MR images of patients with Chiari II malformation. *Am J Neuroradiology.* 1988; 9:1075-8.