II Congresso Brasileiro Multidisciplinar em Urgência e Emergência On-line

PERFIL EPIDEMIOLÓGICO E AS DIFICULDADES DE DIAGNÓSTICO DA DOENÇA DE CHIARI TIPO I

ANA CLAUDIA NEVES CAVALCANTE

RESUMO

Introdução: A síndrome de Arnold-Chiari descrita por Julius Arnold e por Hans Chiari há pouco mais de 100 anos, é uma doença rara que representam anomalias na base do cérebro que envolvem estruturas como cerebelo, do tronco encefálico e a junção crânio cervical, causando aumento do diâmetro do Forame Magno e adensamento da fossa posterior do crânio.**Objetivo:** Analisar o perfil epidemilógico dos pacientes e prevalência de casos de doença de Chiari Tipo I, destacando o quadro sintomatológico, e a dificuldade de se ter um diagnóstico precoce. **Metodologia:** Trata-se de uma revisão da literatura, elaborada por meio de fontes indexadas como ScieLo, PubMed, BVS. Sendo utilizado os descritores:"Síndrome de Chiari", "Herniação cervical", "Doenças raras", "Epidemiologia", "Prevalência", extraído dos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS). **Resultados e Discussão**: Por se tratar de uma doença rara os sinais e sintomas são sempre confundidos com outras doeças, causando um diagnóstico tardio. Diagnosticada, quase sempre, na vida adulta, quase sempre acompanhada de hidrocefalia. A real prevalência da malformação de Chiari tipo 1 é desconhecida, porém estudos estimam que a malformação de Chari tipo I é de 1 paciente para cada 1.000 a 5.000 indivíduos. Os sintomas são consequências da compressão de nervos cranianos, cerebelo, tronco cerebral e medula espinhal. Porém, os pacientes podem ser assintomáticos, ter sintomas inespecíficos ou ter déficits neurológicos progressivos e graves. **Conclusão:** A síndrome de Arnold Chiari, possui uma apresentação clínica diversa, fato este que torna essa doença rara e de difícil diagnóstico que afeta de forma negativa a qualidade de vida do paciente e a maior probabilidade de mortalidade. Sendo assim, o diagnóstico precoce é essencial para maior probabilidade de vida desses pacientes.

Palavras-chave: Síndrome de Chiari; Herniação cervical; Doenças raras; Epidemiologia.

1 INTRODUÇÃO

A síndrome de Arnold-Chiari descrita por Julius Arnold e por Hans Chiari há pouco mais de 100 anos, representam anomalias na base do cérebro que envolvem estruturas como cerebelo, o tronco encefálico e a junção crânio cervical, causando aumento do diâmetro do Forame Magno e adensamento da fossa posterior do crânio. (Hoederath et al., 2014; Oliveira et al., 2011; Mascarenhas et al., 2018).

É uma doença rara e sua prevalência dos casos de Síndrome de Arnold-Chiari tipo I é superior entre os adultos, com predominância de 92% dos casos, tendo em vista que os sintomas, na maioria das vezes, iniciam a manifestação entre os 30 e 40 anos de idade (Abilel et al.,2013).

As malformações de Chiari podem ser classificadas em quatro tipos, conforme sua morfologia e gravidade dos defeitos anatômicos, diferenciadas por meio de exames de imagens

DOI: 10.51161/urgencicon2023/21264

ou autópsia (Hidalgo et al., 2020).

O tipo I é o mais comum e é caracterizado pelo deslocamento caudal das tonsilas cerebelares e da parte medial e inferior do lobo posterior do cerebelo pelo canal vertebral, acima de 3 a 5mm a partir do forame magno. Raramente é visto abaixo de C2 e geralmente é diagnosticada na vida adulta. A mielomeningocele é ausente e a fossa posterior possuidimensões reduzidas (Oliveira et al., 2011; Vale et al., 2014; Brito et al., 2019; Magalhães et al., 2019).

No tipo I, os sintomas aparecem entre 30 e 50 anos de idade, mais frequente em mulheres, acompanhadas de manifestações motoras, sensoriais e autonômicas como cefaléia occipital, atrofia muscular e parestesia das extremidades superiores, com incoordenação motora e desequilíbrio (Hidalgo et al., 2020).

Considerando ser uma doença rara e que muitas vezes diagnosticada tardiamente por conta de seus sintomas serem confundidos com outras doenças, o diagnóstico precoce impacta positivamente em maior sobrevida do paciente.

2 MATERIAIS E MÉTODOS

Trata-se de uma revisão da literatura, elaborada por meio de fontes indexadas como ScieLo, PubMed, BVS. Sendo utilizado o descritores “Síndrome de Chiari”, “Herniação cervical”, “Doenças raras”, “Epidemiologia”, “Prevalência”, extraído dos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS).

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Por se tratar de uma doença rara os sinais e sintomas são sempre confundidos com outras doeças, causando um diagnóstico tardio. Diagnosticada, quase sempre, na vida adulta, quase sempre acompanhada de hidrocefalia (Araújo et al., 2017).

A malformação de Chiari I é habitualmente assintomática na infância, porém ao longo dos anos vão surgindo disfunções progressivas. Essas se manifestam com sintomas clínicos diversos, variando conforme o local afetado (medula espinhal cervical ou compressão primária do tronco encefálico ou cerebelo). Caso comprima o cerebelo manifestam-se ataxia e nistagmo. Já quando afetado o tronco encefálico podem surgir cefaleia, cervicalgia e alterações dos nervos cranianos baixos, causando disfunção das suas respectivas atividades motoras e sensitivas. Por outro lado, quando a medula espinhal é afetada o paciente pode manifestar disestesia de tronco e extremidades, paresia de membros superiores, com hipotrofia ou atrofia de musculatura das mãos, espasticidade nos membros inferiores. Assim como perdas sensitivas dissociadas no tronco e membros superiores e até mesmo incontinência urinária (Magalhães et al., 2019; Oliveira et al., 2019; Araújo et al., 2020; Kular, et al., 2021).

Embora ainda não existam respostas totalmente conclusivas acerca das causas da síndrome de Arnold Chiari, algumas hipóteses etiológicas vêm sendo apresentadas com intuito de facilitar o entendimento dos processos patogênicos envolvidos. De acordo com McLone (ARAÚJO et al. 2017), a malformação seria ocasionada pelo desenvolvimento de uma fossa craniana posterior de pequenas dimensões, incapaz de acomodar adequadamente o seu conteúdo, resultante de um processo de neurulação defeituoso, o que além de provocar compressão e alongamento de estruturas encefálicas, consequentemente, ocasionaria um fluxo liquórico desarmonioso no interior dos ventrículos cerebrais, o que pode ser evidenciado pelos episódios de hidrocefalia característicos da patologia.

A real prevalência da malformação de Chiari tipo 1 é desconhecida, porém estudos estimam que a malformação de Chari tipo I é de 1 paciente para cada 1.000 a 5.000 indivíduos (Milhorat et al., 2007).

DOI: 10.51161/urgencicon2023/21264

Os sintomas são consequências da compressão de nervos cranianos, cerebelo, tronco cerebral e medula espinhal. Porém, os pacientes podem ser assintomáticos, ter sintomas inespecíficos ou ter déficits neurológicos progressivos e graves (Hale et al., 2016).

As sintomatologias usuais são cefaleias, dor no pescoço, déficits motores, atrofia muscular, paralisia craniana inferior, ataxia cerebelar, nistagmo, déficits sensoriais, disfagia, disfonia e comorbidades psiquiátricas, como transtornos de ansiedade e humor. Além de uma anamnese com um olhar criterioso, o uso de exames de imagens, como ressonância nuclear magnética (RNM) do encéfalo e medula cervical e tomografia computadorizada do crânio (TCC) são essenciais para o diagnóstico precoce da doença (Araújo et al., 2017).

O tratamento visa a descompressão da fossa posterior do crânio com reestabelecimento de fluxo do líquido cefalorraquidiano adequado ao nível de forame magno por derivação e/ou tratamento cirúrgico (Moro et al., 1999; Vidal et al., 2015).

4 CONCLUSÃO

A síndrome de Arnold Chiari Tipo I, possui uma apresentação clínica diversa, fato este que torna essa doença rara e de difícil diagnóstico que afeta de forma negativa a qualidade de vida do paciente e a maior probabilidade de mortalidade. Sendo assim, o diagnóstico precoce é essencial para maior probabilidade de vida desses pacientes.

REFERÊNCIAS

ABILEL, J.C.; CARDOSO, F.E.F.; UEMATSU, E.S.C.; TORQUATO, J.A. Avaliação e Treinamento Muscular Respiratório na Malformação de Arnold-Chiari Tipo I. Revista Neurociências, 2013.

ARAÚJO, I.A.; AMORIM, E.F.; SANTANA, L.M.M.; ALENCAR, E.P.; ARAUJO, M.I.A.; FERNANDES, P.E. Malformação de Arnold-Chiari: uma revisão bibliográfica, 2017.

ARAUJO, M. L.; ALVES, S.M.N; ARAUJO, N.S.S. Prevalência das malformações associadas à invaginação basilar e suas manifestações clínicas. Revista Brasileira Multidisciplinar, 2020.

BRITO, N. P., et al. (2019). Basilar invagination associated with chiari malformation type I: A literature review. Clinics, 74(653),

HALE, O.; ALPER, D.; AVILA, K.; HANDAN, S.; CANAN, Y.; CAN, P. . Prevalência de malformação de chiari tipo I na imagem por ressonância magnética cervical: Um Estudo Retrospectivo. Anatomy, 2016.

HIDALGO, J. A; TORK, C. A; VARACALLO, M. Arnold Chiari Malformation. (2020). Arnold Chiari Malformation. StatPearls. 1-18.

HOEDERATH, L.; JELLESTAD, L.;JENEWEIN, J.; BOETTGER, S. Psychotic and major neurocognitive disorder secondary to arnold-chiari type II malformation, 2014.

KULAR, S; CASCELLA, M. (2021). Chiari I Malformation. StatPearls, 1-20. Ahttps://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK554609/ MAGALHÃES, M. J. S; PIMENTA, B. P. M; GOMES, H. ; NETO, J. V. F; OLIVEIRA, R. V; NOVAIS, S. S. (2019). Alterações neuroanatômicas do encéfalo na malformação Arnold-Chiari II. Revista Eletrônica Acervo Saúde. (19):1-8.

MILHORAT, T.H.; BOLOGNESE, P.A.; NISHIKAWA, M.; MCDONNELL, N.B; FRANCOMANO, C.A. Syndrome of occipitoatlantoaxial hypermobility, cranial settling, and Chiari malformation Type I in patients with hereditary disorders of connective tissue. J Neurosurg, 2007.

MORO, E. R. P.;TEIVE, H. A. G.; SOUZA, S. M. P.; LAMBRECHT, F.; WERNECK, L. C. Malformação de Chiari Tipo I. Arq Neuropsiquiatr, 1999.

OLIVEIRA, N. F. C. D; OLIVEIRA, R. C. C. D; PAULA, J. M. (2011). Manifestações otoneurológicas tardia da malformação de Chiari I. Arq Int Otorrinolaringol.15(3)

VALE, J. M; SILVA, E; PEREIRA, I. G; MARQUES, C; SERRANO, A. S; TORRES, A. S. (2014). Malformação de Chiari e síndrome de apneia central do sono: eficácia do tratamento com servoventilação adaptativa. J Bras Pneumol. 40(5):574-578.

VIDAL, C. H. F. Tratamento cirúrgico da malformação de Chiari tipo I: o papel da abertura do forame de Magendie e manipulação das amígdalas. Arquivos de Neuro-Psiquiatria, 2015.

DOI: 10.51161/urgencicon2023/21264