



**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 epidemiológico 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 doenças, 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

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 possui dimensões 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 os 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 doenças, 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, cervicálgia 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 líquórico 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).

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/](https://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.