

## Derleme / Review

## Chiari Malformasyonlarına Giriş

## Introduction to Chiari Malformation

## ÖZ

Chiari malformasyonunu (CM) ilk kez Hans Chiari tanımlamıştır. Geleneksel olarak 4 tip CM bilinmekle birlikte, sınıflamaya tip 0 ve tip 1.5 eklenmiştir. Patogenezi hakkında kesin bir fikir birliği yoktur. Tanıda manyetik rezonans görüntüleme altın standarttır. Siringomiyelinin eşlik ettiği olgularda, motor ve duysal uyarılmış potansiyeller tedavi planlaması ve izlemde yardımcı olmaktadır.

**Anahtar Sözcükler:** Chiari malformasyonları, Epidemiyoloji, Sınıflama, Radyoloji, Elektrofizyoloji

## ABSTRACT

Chiari Malformations (CM) were firstly described by Hans Chiari. Although CM is traditionally classified to four groups, recently Type 0 and type 1.5 were added into classification. There is no a consensus about its pathogenesis at the present. Magnetic resonance imagine is the gold standard for diagnosis of CM. In case of CM associated with syringomyelia, motor and somatosensory evoked potentials were commonly used for planning of treatment and follow-up.

**Keywords:** Chiari malformation, History, Epidemiyoloji, Classification, Radiology, Electrophysiology

## TANIM

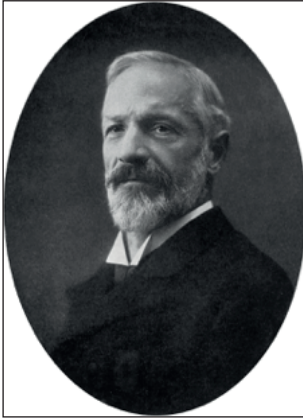
Chiari malformasyonları, serebellar tonsillerin basit herniasyonundan, serebellumun komplet agenezine kadar uzanan geniş bir arkabeyin anomalileri yelpazesidir. Chiari malformasyonu terimi tip I için kullanılırken, Arnold Chiari malformasyonu tip II için kullanılmaktadır. Manyetik rezonans görüntüleme (MRG)'nin yaygınlaşması ile daha sık görülmeye başlamışlardır. Chiari Malformasyonunun patofizyolojisi tamamen aydınlatılamamış olup muhtemeldir ki, doğumsal, gelişimsel ve edinsel birçok faktör etkindir. Dolayısıyla, klinik yakınmlar, muayene ve görüntüleme bulgularında büyük çeşitlilik vardır. Bu bağlamda, dikkatli hasta seçimi, bu popülasyon için başarılı sonuçlara ulaşabilmek için belki de en önemli noktadır (8,15).

## TARİHÇE

Dr. Hans Chiari (Prag Alman Üniversitesinde patolojik anatomi profesörü - Şekil 1), 1890'ların başlarında, otopsi numunelerinde serebellum ve arkabeyni içeren bir anomaliyi tarif etti. Hans Chiari tarif ettiği malformasyon tip I, II ve III olarak ayrılmıştır. Ancak, daha sonradan Tip II chiari malformasyonu olarak sınıflandırılan anomaliyi ilk gözlemleyen ve raporlayan Chiari değildi. Hollandalı doktor ve anatomist Nicholas Tulp (1593-1674), İskoçyalı John Cleland (1835-1925) ve Julius Arnold (1835-1915) (Şekil 2) arkabeyin herniasyonlarını raporlamıştı (7,18).

## EPİDEMİYOLOJİ

Ortalama görülme yaşı 41'dir (12-73). Hafifçe kadın dominansı vardır (F/M:1,3/1). Chiari malformasyonuna bağlı semptomların ortalama görülme süreleri 3,1 yıldır (1 ay-20 yıl) (13).



Şekil 1: Hans Chiari.



Şekil 2: Julius Arnold.

## ETİYOLOJİ

Etiyoloji şunlardan biri olabilir;

1. Küçük arka çukur
  - A. yeteri kadar gelişmemiş oksipital kemik
  - B. alçak seyreden tentoryum
  - C. kalınlaşmış veya yükselmiş oksipital kemik
2. Edinilmiş Chiari 1 malformasyonu; lumboperitoneal şantı veya multipl lomber ponksiyonu takiben (13).
3. Foramen magnum kenarındaki tonsil ya da beyinsapında araknoid ağ veya skar veya fibrozis
4. Üst servikal omurganın anomalileri
  - A. kraniovertebral bileşkenin hipermobilitesi
  - B. Klippel-Feil sendromu
  - C. atlasın oksipitalizasyonu
  - D. foramen magnumda anterior indentasyon: baziller invajinasyon ya da odontoid prosesin retroversiyonu gibi...
5. Ehlers-Danlos sendromu
6. Kraniosinozlar: özellikle tüm sütürleri içerenler (1, 11).

## SINIFLAMA

Günümüzde tip 1 genellikle erişkin form, tip 2 ve 3 ise pediatrik formlar olarak tanımlanabilir. Bu tiplere sonradan tip 0, tip 1,5 ve tip 4 de eklenmiştir. Gelişimsel açıdan, Chiari tip I mesodermal kökenli; tip II, III, ve IV nöral kökenli (nöroektodermal) malformasyonlardan oluşur (16).

## Tip 0

Arkabeyin sarkması olmaksızın siringomyeli görülmesi durumudur. Tonsiller herniasyon ve diğer siringomyeli MR'da ekarte edilmelidir. Semptomları posterior fossa ve foramen magnum dekompresyonu ile gerilediği için chiari malformasyonları arasında yer almıştır. Aslında, bu grubun patofizyolojisi çok iyi anlaşılmalıdır.

## TIP 1

Chiari I Malformasyonu, serebellar tonsilin üst servikal spinal kanala doğru foramen magnum yoluyla kaudal olarak 5 mm'den fazla herniye olması ile karakterizedir (5). Klasik olarak tonsillerin herniasyonu ve sivri şekil almasıyla beraber serebellumun kaudale yer değiştirmesi ile sınırlıdır. Beyin sapı ve IV. ventrikül (IV. ventrikül küçük olsa da) normal bir pozisyonda kalır. Tip II'den farklı olarak medulla kaudale yer değiştirmemiştir, beyinsapı olaya dahil olmaz, alt kranial sinirler gerilmez. Çocuklukta asemptomatik olabilir, ancak sıklıkla baş ağrısı ve serebellar semptomlarla kendini gösterir. En sık beraber görülen bulgu siringomyelidir ve %30-70 oranında görülür. Bazen de hidrosefali görülebilir (%7-9). Foramen magnum, herniye serebellar dokuya baskı yapar ve BOS akımını kısıtlamış olur.

Oksipitoatlantoaksiyel hipermobilité sendromu, kalıtsal bağ dokusu bozuklukları olan hastalarda edinilmiş Chiari I malformasyonundan bahsedilebilir (9). Özellikle Ehlers-Danlos veya Marfan sendromunun bir sonucu olarak; aşırı eklem hipermobilitesi ve bağ dokusu zayıflığı sergileyen hastalar, kranioservikal bileşkenin dengesizliklerine duyarlıdır; bu nedenle bir Chiari malformasyonu gelişme riski altındadırlar.

## Tip 1.5

Bu tipte tonsillerin herniasyonuna ek olarak beyinsapı da herniye olur. Tip I herniasyonu ameliyatı olmuş hastalar incelendiğinde %17'sinde beyinsapının da herniye olduğu görüldükten sonra bu tip sınıflamaya dahil edilmiştir (4,6,10). Kalıcı siringomyeli nedeniyle bu hastaların önemli bir kısmı ikinci bir ameliyata ihtiyaç duyar (19).

## Tip 2

Aynı zamanda "Arnold-Chiari" malformasyonu olarak da bilinen tiptir. Chiari malformasyonunun hemen hemen istisnasız spinal disrafizmin eşlik ettiği ve çocuklarda görülen formudur. Chiari tip I'de görülenin aksine, daha büyük bir serebellar vermian yer değiştirme vardır, ek olarak beyinsapı ve dördüncü ventrikül de foramen magnumdan herniye olan yapılardır. Bu nöral yapılara ek olarak koroid pleksus ve baziller arter ve posterior inferior serebellar arter de kaudale

yer değiştirebilir. Torküler herofili, tektal gagalama ve bunun sonucunda ortaya çıkan klival hipoplazisi ile hidrosefali klasik anatomik ilişkilerdir. Posterior fossa sıklıkla küçüktür ve foramen magnum genişlemiştir ve siringomyeli çoğu vakada mevcuttur. Tüm spinal disrafizmlerin %32'sinde tip 2 chiari mevcuttur (3). İlişkili nöral tüp defekti nedeniyle kolposefali görülebilir.

### Tip 3

Chiari malformasyonlarının en seyrek olanıdır, serebellum ve beyinsapının posterior ensefalosel içine herniasyonu ile olur. Ayrıca, anormal nöroektodermal dokular ve oksipital lob elemanları oksipital ensefalosel içine herniasyonu görülebilir. Siringomiyeli, gergin omurilik ve hidrosefali de görülebilir. Arkabeyin herniasyonlarının en ağır formudur ve teknik ve etik açıdan yönetimi sıklıkla problemlidir. Tip III malformasyonlu hastaların prognozu genellikle kötüdür. Ağır nörolojik, gelişimsel ve kranyal sinir defektleri ile birlikte nöbetler, solunumsal yetmezlikler de sıktır. Nadir görülür ve genellikle yaşamla bağdaşmaz (21). Cerrahi planlama, ensefalosel tedavisinin temel prensipleri ile aynıdır.

### Tip 4

Bu tartışmalı ve son derece nadirdir. Birçok yazar, birincil serebellar agenezinin özelliklerini bir Chiari tip IV malformasyonu olarak tanımlar, ancak "kaybolan" bir serebellum ile ilişkili bir Chiari II malformasyonundan ayırt edilmesi gerekir. Bu hastalarda arkaçukur rölatif olarak normal boyutta olur, ve arkabeyin herniasyonu olmaz, primer serebellar agenezide rezidüel kalıntılar vardır. Meningomiyeloselin olmayışıyla, Chiari II malformasyondan ayrılabilir (14).

## RADYOLOJİ

MRI, Chiari malformasyonunun teşhisi için kesin görüntüleme aracıdır. Serebellar tonsillerin pozisyonu, opistiyonun iç kenarından baziyona kadar foramen magnumda bir çizgi çizilerek, bu çizgiden serebellar tonsillerin en alt ucuna olan mesafe, servikal veya beyin MRI, sagittal T1 ve sagittal T2 ağırlıklı görüntülerinde ölçülür. Şüpheli klinik görünümü olan serebellar tonsiller ektopisi olan hastalarda, dinamik MRG, BOS akım MRG ek bilgiler sağlanabilir. Pozitif bulgular arasında pulsatil sistolik tonsil inişi ve foramen magnum seviyesinde BOS akışının engellenmesi yer alır (17).

CM tip 1 tanısında genel kabul 5 mm den fazla tonsil ektopisidir. Tekniğin limitasyonları tonsillerin bilateral yapılar olmasının yanında özellikle genç popülasyonda

baziyon ve opistiyonun tespitindeki problemler, postoperatif takipte opistiyonun çıkartılmış olmasının yanında başın fleksiyon ve ekstansiyonuyla sebellar tonsillerin yer değiştirebilmesi olarak sayılabilir. Koronal MRG kullanarak Tubbs ve ark. Chiari tip 1 hastalarının, sağ ve sol serebellar tonsiller arasında %96 asimetri tespit etmişlerdir. Ayrıca, asimmetrik tonsiller ektopi, midsagittal MRG'de kontralateral daha az inen tonsilin kesite girmesi durumunda yanlış tanıya yol açabilir. Ancak yapılan çalışmalar sonucu CM tip 1'e tanı koymada faydalı olan görüntülemenin midsagittal MRG olduğu bildirilmiştir (20).

## ELEKTROFİZYOLOJİ

Elektrofizyolojik çalışmalar, siringomiyelide klinik teşhisin önemli bir bileşenidir. Hastalığın seyrinde sirinkse bağlı gerginlik ile inen yollar etkilenmekte, segmental güçsüzlük, atrofi, üst motor nöron bulguları ve otonomik disfonksiyonlar görülebilir. Siringomiyeliye bağlı çeşitli elektrodiagnostik bulgular tanımlanmıştır. Motor korteksin invazif olmayan elektriksel veya manyetik stimülasyonundan sonra hem somatosensoriyel uyarılmış potansiyeller (SSEP) hem de motor uyarılmış potansiyeller (MEP), omurilik yollarının morfolojik ve fonksiyonel lezyonlarının tespiti için hassas araçlardır. Hem SSEP hem de MEP izleme, omurilik ve dorsal kolon yollarının morfolojik ve fonksiyonel lezyonlarının kantifikasyonunu ve segmental oryantasyonunu sağlar (2).

Cerrahi planlamadan önce Chiariye bağlı bir siringomyeli ile patent santral kanal (hydromiyeli) ayırımında, SSEP, MEP ve silent periodları (CSP, MNSP, CoSP) içeren kapsamlı bir elektrofizyolojik inceleme yapılmalıdır. Ancak intraoperatif monitorizasyon (IOM) kullanımı chiari malformasyonu için halen tartışmalı olmasına rağmen IOM altında suboksipital dekompresyon, Chiari I malformasyonlarını tedavi etmek için güvenli ve etkili bir yoldur (12).

## KAYNAKLAR

1. Badie B, Mendoza D, Batzdorf U: Posterior fossa volume and response to suboccipital decompression in patients with Chiari I malformation. *Neurosurgery* 37(2):214-218, 1995
2. Barker AT, Jalinous R, Freeston IL: Non-invasive magnetic stimulation of human motor cortex. *Lancet* 1(8437):1106-1107, 1985
3. Basaran R, Efendioglu M, Senol M, Ozdogan S, Isik N: Morphometric analysis of posterior fossa and craniovertebral junction in subtypes of Chiari malformation. *Clin Neurol Neurosurg* 169:1-11, 2018
4. Carmel PW: Management of the Chiari malformations in childhood. *Clin Neurosurg* 30:385-406, 1983

5. Elster AD, Chen MY: Chiari I malformations: Clinical and radiologic reappraisal. *Radiology* 183(2):347-353, 1992
6. Levy WJ, Mason L, Hahn JF: Chiari malformation presenting in adults: A surgical experience in 127 cases. *Neurosurgery* 12(4):377-390, 1983
7. Massimi L, Peppucci E, Peraio S, Di Rocco C: History of Chiari type I malformation. *Neurol Sci* 32 Suppl 3:S263-265, 2011
8. McLone DG, Knepper PA: The cause of Chiari II malformation: A unified theory. *Pediatr Neurosci* 15(1):1-12, 1989
9. Milhorat TH, Bolognese PA, Nishikawa M, McDonnell NB, Francomano CA: Syndrome of occipitoatlantoaxial hypermobility, cranial settling, and chiari malformation type I in patients with hereditary disorders of connective tissue. *J Neurosurg Spine* 7(6):601-609, 2007
10. Nohria V, Oakes WJ: Chiari I malformation: A review of 43 patients. *Pediatr Neurosurg* 16(4-5):222-227, 1990
11. Paul KS, Lye RH, Strang FA, Dutton J: Arnold-Chiari malformation. Review of 71 cases. *J Neurosurg* 58(2):183-187, 1983
12. Roser F, Ebner FH, Liebsch M, Tatagiba MS, Naros G: The role of intraoperative neuromonitoring in adults with Chiari I malformation. *Clin Neurol Neurosurg* 150:27-32, 2016
13. Sathi S, Stieg PE: "Acquired" Chiari I malformation after multiple lumbar punctures: Case report. *Neurosurgery* 32(2):306-309, 1993
14. Sener RN: Cerebellar agenesis versus vanishing cerebellum in Chiari II malformation. *Comput Med Imaging Graph* 19(6):491-494, 1995
15. Spillane JD, Pallis C, Jones AM: Developmental abnormalities in the region of the foramen magnum. *Brain* 80(1):11-48, 1957
16. Stevenson KL: Chiari Type II malformation: Past, present, and future. *Neurosurg Focus* 16(2):E5, 2004
17. Tubbs RS, Beckman J, Naftel RP, Chern JJ, Wellons JC, 3rd, Rozzelle CJ, et al: Institutional experience with 500 cases of surgically treated pediatric Chiari malformation Type I. *J Neurosurg Pediatr* 7(3):248-256, 2011
18. Tubbs RS, Cohen-Gadol AA: Hans chiari (1851-1916). *J Neurol* 257(7):1218-1220, 2010
19. Tubbs RS, Iskandar BJ, Bartolucci AA, Oakes WJ: A critical analysis of the Chiari 1.5 malformation. *J Neurosurg* 101 Suppl 2:179-183, 2004
20. Tubbs RS, Wellons JC, 3rd, Oakes WJ: Asymmetry of tonsillar ectopia in Chiari I malformation. *Pediatr Neurosurg* 37(4):199-202, 2002
21. Vannemreddy P, Nourbakhsh A, Willis B, Guthikonda B: Congenital Chiari malformations. *Neurol India* 58(1):6-14, 2010