



UNIVERSITÀ POLITECNICA DELLE MARCHE
FACOLTÀ DI MEDICINA E CHIRURGIA

Corso di Laurea in Infermieristica

**CONVIVERE CON UNA
MALFORMAZIONE RARA**
**LIVING WHIT A RARE
MALFORMATION**

Relatore:

**Dott.ssa Alfia Amalia
Lizzi**

Tesi di Laurea di:
Rosaria Amura

Correlatore:

**Dott. Giordano
Cotichelli**

INDICE

ABSTRACT

1. INTRODUZIONE	1
1.1 Incidenza delle malattie rare	2
1.2 Arnold chiari tipo I	3
1.3 Sintomi – diagnosi- trattamento	5
1.4 Qualità di vita	7
1.5 Il ruolo dell’infermiere	9
2 OBIETTIVI	12
3 MATERIALI E METODI	13
4 RISULTATI	15
5 DISCUSSIONE	19
6 CONCLUSIONE	22
7 BIBLIOGRAFIA	24
8 SITOGRAFIA	26
RINGRAZIAMENTI	27

ABSTRACT

Introduzione

La presente tesi si propone di esplorare in dettaglio la malattia rara nota come Arnold-Chiari tipo I (CMI), concentrandosi sulle caratteristiche cliniche della malattia, le sfide diagnostiche, le opzioni terapeutiche attualmente disponibili e l'assistenza infermieristica ai pazienti affetti da tale malattia e il ruolo dell'infermiere nella ricerca in ambito epidemiologico di questa categoria di malattie.

Obiettivi

L'obiettivo della seguente tesi è analizzare, attraverso la revisione della letteratura, l'assistenza infermieristica e la qualità di vita nei pazienti affetti da CMI.

Materiali e metodi

La presente tesi è stata elaborata tramite una revisione della letteratura. La ricerca bibliografica è stata effettuata consultando i database di PubMed della US National library of medicine, nel database scholar e integrando una ricerca libera su internet mediante motore di ricerca Google. Sono stati presi in considerazione revisioni sistematiche, studi osservazionali e linee guida pubblicati negli ultimi venti anni, in lingua inglese e italiana.

Risultati e conclusioni

Riconoscere le malattie rare è un'enorme sfida e la presa in carico del paziente da parte delle istituzioni è ancora molto carente.

Si ipotizza un miglioramento della figura del professionista sanitario affinché sappia riconoscere precocemente la malattia ed evitare ritardi nella diagnosi

Parole chiave

Malattie rare, sindrome di Arnold-Chiari tipo 1, genoma, assistenza al paziente affetto da malattia rara, infermiere, PDTA personalizzato.

1. INTRODUZIONE

Le **malattie rare**, note anche come **malattie orfane**, rappresentano un insieme di patologie che colpiscono un numero ristretto di persone. Secondo la definizione a livello europeo, si definisce malattia rara quando colpisce meno di una persona su 2000 (European Commission, 2009). Attualmente sono state identificate circa 6000 diverse malattie rare e si stima che circa l'80% sono di origine genetica (EURODIS 2020). Alcune condizioni si manifestano dalla nascita o dall'infanzia, mentre altre possono comparire in età più avanzata o non essere immediatamente evidenti rendendo la diagnosi tardiva e complessa (Orphanet, 2023).

Le malattie rare in genere hanno un decorso cronico e possono ridurre la qualità e l'aspettativa di vita. Oltre agli aspetti clinici, ci sono una serie di aspetti psicologici, sociali ed economici che vanno a incidere significativamente sul benessere della persona e sui suoi familiari (Taruscio et al., 2015). I pazienti affetti spesso sperimentano isolamento, discriminazione e solitudine per la scarsità di informazioni, di risorse e di professionisti con formazione adeguata.

Un elemento critico è la scarsità di conoscenze scientifiche sulla storia di queste malattie, creando così un'incertezza diagnostica e prognostica. In molti casi si hanno sintomi simili alle patologie comuni, portando ad errori o ritardi diagnostici, con la conseguenza di disagio psicologico e di inesattezze sul piano terapeutico (Nguengang Wakap et al., 2020). Per questo motivo risulta fondamentale promuovere una maggiore formazione del personale sanitario, compreso quello infermieristico, al fine di riconoscere precocemente segni e sintomi suggestivi di malattie rare (Taruscio et al., 2015)..

Sebbene la maggior parte delle malattie genetiche rientrino nella categoria delle malattie rare, non tutte sono rientrano in questa categoria: alcune possono essere causate da tumori, infezioni, malattie autoimmuni, oppure in molti casi l'eziologia resta sconosciuta, rendendo limitato lo sviluppo di terapie efficaci (EURORDIS, 2020).

In questo contesto l'infermiere riveste un ruolo fondamentale, non solo nella gestione clinica e assistenziale, ma anche nel supporto educativo e relazionale al paziente e alla famiglia, favorendo una maggiore consapevolezza e capacità di adattamento alla malattia (Taruscio et al., 2015).

Le malattie rare vengono definite "orfane" non solo per la loro bassa prevalenza, ma anche per la limitata disponibilità di studi e ricerche. Il numero ridotto di pazienti rende infatti meno conveniente l'investimento nello sviluppo di nuovi trattamenti, noti come farmaci orfani (European Commission, 2009). Negli ultimi anni si è osservata una crescente attenzione da parte della comunità scientifica e delle istituzioni sanitarie, con l'obiettivo di promuovere reti di collaborazione, registri nazionali e centri di riferimento dedicati alla diagnosi e alla cura di queste patologie (Nguengang Wakap et al., 2020).

1.1 Incidenza delle malattie rare

Le malattie rare colpiscono un numero ristretto di persone sulla popolazione; infatti, ci sono dei criteri per ogni stato per definire appunto che una malattia sia rara. Nell'Unione Europea una malattia è considerata rara quando interessa meno di una persona su 2.000 (European Commission, 2009), mentre negli Stati Uniti viene definita tale quando colpisce meno di 200.000 individui in un determinato momento (National Institutes of Health, 2022). Nonostante la loro bassa prevalenza, queste patologie rappresentano un problema significativo di salute pubblica, coinvolgendo milioni di persone nel mondo (EURORDIS, 2020; Orphanet, 2023).

Da uno studio condotto in Cina su una popolazione di 14,31 milioni di persone ha identificato 12371 casi di malattie rare con tassi di incidenza che dal 2012 al 2023 passano da 6,109 a 7,394. Le malattie neurologiche vanno a costituire il 52,12% dei casi, sono seguite poi dalle malattie sistemiche e reumatologiche che vanno a costituire circa il 16,89%. Le malattie rare più frequentemente diagnosticate includono la vasculite ANCA-associata e il melanoma maligno. Sono stati identificati come indici di

fattori il sesso e l'età. Con questo studio si vanno ad evidenziare le malattie rare presenti in Cina andando a rilevare modelli epidemiologici distinti (Li et al., 2024).

Un'ulteriore analisi dei dati del Registro delle malattie rare della Regione Veneto, riferita agli anni 2002–2012, ha registrato 19.547 pazienti, di cui il 23% pediatrici. L'incidenza stimata è di circa 3,85 casi ogni 10.000 abitanti. Questi dati confermano come le malattie rare rappresentino una rilevante problematica di salute pubblica e sottolineano l'importanza di registri regionali e nazionali per il monitoraggio epidemiologico (Shruti Marwaha et al., 2022).

Negli Stati Uniti d'America viene definita malattia rara quando colpisce meno di 200000 persone in un determinato momento. Ci sono più di 6800 malattie rare e colpiscono circa tra i 25 e i 30 milioni di americani (National Institutes of Health, 2022; EURORDIS, 2020).

1.2 Arnold chiari tipo I

Come per molte patologie, la comprensione della malformazione di Chiari si è sviluppata nel tempo, la sua fisiopatologia e il trattamento però restano argomenti ancora molto discussi.

La malformazione di Arnold-Chiari tipo I (CMI) è una patologia congenita del cervello caratterizzata dall'erniazione delle tonsille cerebellari attraverso il forame magno, con conseguente alterazione del flusso del liquido cerebrospinale e possibile compressione del midollo spinale (Milhorat et al., 1999; Bejjani, 2000). La sindrome è stata descritta più di cento anni fa, inizialmente come "ernia tonsillare cerebellare". La definizione sistematica fu fornita dal patologo austriaco Hans Chiari, che basò le sue osservazioni su studi post mortem, mentre Julius Arnold descrisse casi simili nei neonati, identificando la discesa del quarto ventricolo e del cervelletto nel forame magno senza interessamento del midollo spinale (Chiari, 1894; Arnold, 1894). Queste prime osservazioni hanno permesso di delineare un insieme di segni clinici associati a una rara malformazione della fossa cranica posteriore, normalmente occupata dal

cervelletto (Bejjani, 2000). Dal 1970 la sindrome di Arnold-Chiari viene introdotta nei libri di testo di neurologia, aggiungendo il concetto di siringomielia, definendola come una malattia degenerativa e senza un trattamento soddisfacente (Milhorat et al., 1999; Schijman, 2004). La siringomielia, frequentemente associata alla CMI, consiste nella formazione di cavità piene di liquido all'interno del midollo spinale, causando dolore, deficit sensoriali, debolezza muscolare e, nei casi più gravi, paralisi (Ertl et al., 2000).

La CMI include un gruppo eterogeneo di malformazioni congenite che possono presentare varie associazioni patologiche, come idrocefalo, disrafismi spinali, scoliosi, malformazioni della cerniera cranio-spinale e diverse sindromi genetiche (Milhorat et al., 1999; Bejjani, 2000). L'ostruzione del flusso del liquido cerebrospinale determinata dalle tonsille cerebellari erniate è il meccanismo principale responsabile della sintomatologia clinica (Zagzoog & Reddy, 2022).

Nello specifico, la siringomielia è una condizione patologica caratterizzata dalla formazione di una o più cavità, chiamate siringhe piene di liquido all'interno del midollo spinale, che va a comprimere il tessuto nervoso causando dolore, disturbi sensoriali, debolezza muscolare e paralisi.

La CMI viene classificata principalmente in base alla morfologia e alla gravità dei difetti anatomici. La **Tipo I** è la forma più comune e meno grave, spesso asintomatica, caratterizzata dalla discesa di una o entrambe le tonsille cerebellari di almeno 5 mm oltre il forame magno (Milhorat et al., 1999). La **Tipo II** coinvolge l'erniazione del tronco encefalico e del cervelletto, spesso associata a meningocele e spina bifida, e si manifesta alla nascita. La **Tipo III** comporta l'ernia del cervello posteriore in meningoencefalocele occipitale basso o cervicale alto, mentre la **Tipo IV** è caratterizzata dal mancato sviluppo delle strutture encefaliche.

Altre varianti includono il **Tipo 0**, associato a siringomielia senza erniazione; il **Tipo 1.5**, considerato una progressione del Tipo I con maggiore discesa delle tonsille e coinvolgimento del tronco encefalico; e il **Tipo V**, la forma più grave, con discesa del lobo occipitale attraverso il forame magno (Milhorat et al., 1999; Schijman, 2004).

La presentazione clinica della CMI è variabile: molti pazienti sono asintomatici, mentre altri manifestano cefalea, disturbi motori e sensitivi, vertigini e dolore cervicale.

L'interruzione del flusso del liquido cerebrospinale può portare a siringomielia, che peggiora il quadro clinico (Zagzoog & Reddy, 2022; Koller et al., 2024).

Il ruolo dell'infermiere nella gestione della CMI è fondamentale, sia per il supporto clinico e educativo del paziente e della famiglia, sia per la prevenzione e il riconoscimento precoce dei sintomi associati, migliorando la qualità di vita e la resilienza del paziente (Ganefianty et al., 2022; Pelentsov et al., 2016). La corretta comprensione della fisiopatologia e delle varianti cliniche della CMI è quindi essenziale per un'assistenza infermieristica efficace e mirata.(fig. 1)

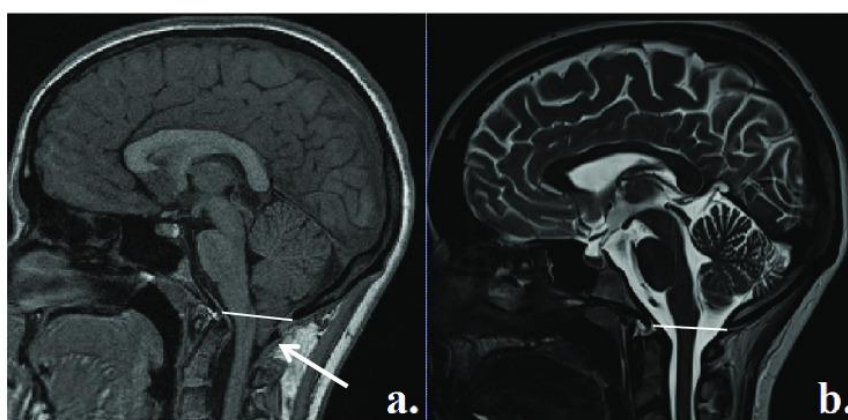


Fig. 1 confronto risonanze di pazienti con e senza CMI. (R. Santos de Oliveira, [Tratado de Clínica Cirúrgica Neurocirurgia Pediátrica – Fundamentos e Estratégias](#), 2014).

1.3 Sintomi – diagnosi- trattamento

La CMI è una patologia congenita caratterizzata dall'erniazione delle tonsille cerebellari attraverso il forame magno, con conseguente alterazione del flusso del liquido cerebrospinale (LCS) e possibile compressione del midollo spinale (Milhorat et al., 1999; Bejjani, 2000). Molti pazienti sono asintomatici, ma quelli sintomatici riportano prevalentemente cefalea o dolore occipitale e cervicale, spesso aggravato da manovre di Valsalva come tosse, starnuti o risate (Koller et al., 2024). Nei bambini, la sintomatologia può essere più sfumata e includere risvegli notturni, irritabilità, apnea centrale del sonno e difficoltà nell'alimentazione, segni di disfunzione del tronco encefalico (Ganefianty et al., 2022).

La compressione del tronco encefalico e la siringomielia (fig.2) del midollo spinale determinano una vasta gamma di sintomi, tra cui deficit sensomotori, disfunzione autonoma con episodi sincopali e bradicardia, disfunzione orofaringea, disturbi respiratori del sonno, idrocefalo secondario, scoliosi, atassia, vertigini, acufene, nistagmo e disfunzione vescicale o intestinale (Ertl et al., 2000; Milhorat et al., 1999). Nei bambini di 3–5 anni è comune la scoliosi e la compromissione dei nervi cranici inferiori. Inoltre, i pazienti possono presentare ansia o depressione, disturbi psichiatrici più frequenti rispetto alla popolazione generale (Pelentsov et al., 2016; Kuo et al., 2011). Casi clinici particolari evidenziano che sintomi respiratori acuti possono essere la prima manifestazione, come riportato da Khatib et al. (2020), in cui un paziente adulto ha manifestato insufficienza respiratoria acuta con tosse, febbre e ipossiemia, rivelando in seguito CMI con siringomielia alla risonanza magnetica.

La diagnosi di CMI richiede una combinazione di esami strumentali e valutazioni cliniche approfondite. La principale modalità diagnostica è la risonanza magnetica (RM) dell'encefalo, che permette di visualizzare la posizione delle tonsille cerebellari, la presenza di siringomielia e eventuali complicazioni secondarie (Zagzoog & Reddy, 2022). In assenza di RM, si possono utilizzare TAC, mielografia o radiografie, e in alcuni casi la risonanza cinetica per valutare il flusso liquorale in relazione al ciclo cardiaco. L'imaging deve anche escludere altre patologie come idrocefalo o masse occupanti spazio. La diagnosi completa prevede inoltre visita neurologica, test di deambulazione, equilibrio, forza e riflessi, potenziali evocati motori e somato-sensoriali, elettromiografia e altri esami funzionali come test vestibolari, polisonnografia, valutazioni della deglutizione, urodinamica e analisi endocrinologiche, al fine di escludere malformazioni associate o patologie concomitanti (Milhorat et al., 1999; Schobers et al., 2024).

La gestione terapeutica della CMI combina approcci conservativi e chirurgici. L'intervento di elezione consiste nella decompressione cranio-cervicale, che mira ad ampliare il forame magno, ripristinare il flusso di LCS, ridurre la pressione sulle strutture nervose, fermare la progressione della malattia e alleviare i sintomi (Zagzoog & Reddy, 2022). Le tecniche chirurgiche variano, con o senza apertura della dura madre, resezione o coagulazione delle tonsille, o applicazione di "pezze" per aumentare

lo spazio subaracnoideo. In caso di siringomielia, il trattamento chirurgico può determinare la riduzione della cavità o impedirne la progressione; nei casi in cui il primo intervento non sia sufficiente, può essere preso in considerazione il posizionamento di uno shunt (Zagzoog & Reddy, 2022; Milhorat et al., 1999) (Fig. 3).

La conoscenza approfondita della CMI è fondamentale, poiché la sintomatologia è variabile e può essere confusa con altre patologie, tra cui sclerosi multipla, fibromialgia o lupus. Una diagnosi tempestiva e accurata è essenziale per la scelta del trattamento più efficace e per migliorare la qualità di vita dei pazienti (Ganefianty et al., 2022; Koller et al., 2024). L'infermiere svolge un ruolo chiave nella gestione clinica, educativa e di supporto, contribuendo al monitoraggio dei sintomi e alla resilienza del paziente e della famiglia (Pelentsov et al., 2016).



Fig. 2 Risonanza che mostra CMI associata a siringomielia. (AISMAC – Associazione Italiana Sindrome di Arnold Chiari, s.d. consultato nel 2026).

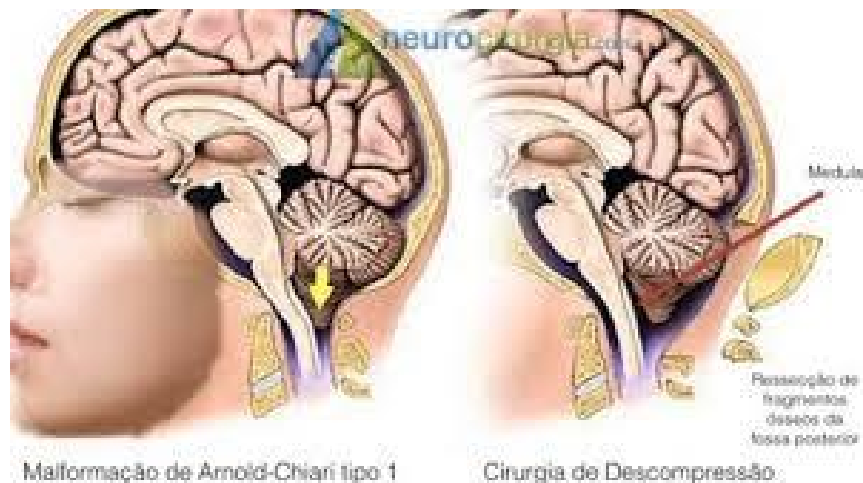


Fig.3 Ferita chirurgica. (R. Santos de Oliveira, [Tratado de Clínica Cirúrgica Neurocirurgia Pediátrica – Fundamentos e Estratégias](#), 2014).

1.4 Qualità di vita

Nonostante la bassa prevalenza, l'impatto della malattia è spesso sottovalutato, poiché molti pazienti sono asintomatici o presentano sintomi non specifici, come cefalea, dolore cervicale, vertigini o deficit sensoriali. Tuttavia, la presenza di sintomi persistenti o di siringomielia può provocare limitazioni fisiche e psicologiche significative, con ripercussioni sul lavoro, sulle attività quotidiane e sulle relazioni sociali (Koller et al., 2024; Ganefianty et al., 2022).

Studi recenti hanno evidenziato che i pazienti con CMI riportano frequentemente sintomi di ansia e depressione. La percezione della malattia e la gestione dei sintomi influenzano direttamente la qualità di vita e il benessere psicologico. In uno studio prospettico condotto su 67 pazienti con CMI, l'impatto della malattia sulla vita quotidiana è stato valutato su sei domini principali: nella maggior parte dei pazienti (36 su 67) l'impatto è stato lieve, in 17 moderato e in 8 grave; solo in 6 pazienti l'impatto era praticamente nullo (Evaluation of the quality of life of patients with a Chiari type I malformation, 2020). L'area maggiormente compromessa risultava essere il lavoro, indicando come i sintomi fisici della malattia possano interferire con le performance professionali e la routine quotidiana.

La qualità di vita dei pazienti è inoltre influenzata dalla gestione dei sintomi, dal supporto familiare e dall'accesso a cure specialistiche. L'assistenza infermieristica svolge un ruolo fondamentale nella promozione del benessere fisico ed emotivo dei pazienti, attraverso l'educazione sanitaria, il monitoraggio dei sintomi, la gestione del dolore e la prevenzione delle complicanze. L'infermiere funge da mediatore tra il paziente e il team multidisciplinare, contribuendo alla personalizzazione del percorso terapeutico e al sostegno psicologico necessario per affrontare le limitazioni imposte dalla malattia (Pelentsov et al., 2016; Kuo et al., 2011; Ganefianty et al., 2022).

Oltre agli effetti fisici, la CMI può comportare ripercussioni significative sulla sfera psicologica. Pazienti adulti riferiscono ansia legata all'incertezza della malattia, preoccupazioni per la progressione dei sintomi e timore di interventi chirurgici complessi. Nei bambini, la malattia può influenzare il rendimento scolastico, il sonno e le relazioni sociali, creando stress per le famiglie e richiedendo interventi di supporto specifici per genitori e caregiver (Pelentsov et al., 2016). Lo stress cronico, la percezione di invalidità e la presenza di sintomi persistenti possono aumentare il rischio di depressione e ridurre la motivazione a intraprendere attività fisiche o sociali, aggravando ulteriormente la disabilità percepita (Koller et al., 2024).

Studi qualitativi basati su forum e interazioni online tra pazienti hanno evidenziato che la percezione soggettiva della malattia può differire dalla valutazione clinica, sottolineando l'importanza di considerare il vissuto del paziente nella pratica assistenziale. I pazienti riportano frequentemente difficoltà nella comunicazione con i professionisti sanitari, percezione di isolamento e necessità di informazioni chiare riguardo a sintomi, trattamenti e prognosi (Koller et al., 2024). L'educazione del paziente e del caregiver, il counseling e il supporto psicologico rappresentano pertanto strumenti essenziali per ridurre l'impatto della malattia sulla vita quotidiana e migliorare l'aderenza ai protocolli terapeutici (Pelentsov et al., 2016; Ganefianty et al., 2022).

Infine, la qualità di vita dei pazienti con CMI può essere influenzata positivamente dall'intervento chirurgico quando indicato, in particolare nei casi con siringomielia o sintomi neurologici progressivi. La decompressione cranio-cervicale, combinata con un follow-up multidisciplinare, consente di alleviare i sintomi principali, migliorare la

funzionalità motoria e ridurre il dolore, contribuendo a un miglioramento globale del benessere fisico e psicologico (Zagzoog & Reddy, 2022; Milhorat et al., 1999).

In conclusione, la CMI è una malattia rara le cui manifestazioni cliniche e psicosociali possono compromettere significativamente la qualità di vita. La valutazione multidimensionale, l'approccio multidisciplinare e il ruolo attivo dell'infermiere sono essenziali per supportare i pazienti e le famiglie, ridurre l'impatto dei sintomi e promuovere il benessere fisico ed emotivo (Pelentsov et al., 2016; Koller et al., 2024; Ganefianty et al., 2022).

1.5 Il ruolo dell'infermiere

Il ruolo dell'infermiere assume un'importanza centrale all'interno del percorso assistenziale, sia nella fase diagnostica, che nella gestione a lungo termine del paziente, sottoposto o meno al trattamento chirurgico.

L'infermiere deve saper valutare i bisogni del paziente, monitorarlo e si occupa dell'educazione sanitaria e del supporto psicologico (Ganefianty et al., 2022).

La figura dell'infermiere deve raccogliere dalla valutazione un'anamnesi accurata, che si focalizza su:

- Presenza, intensità e caratteristiche della cefalea (come si presenta, in che modo migliora o peggiora)
- Presenza di sintomi neurologici come parestesie, debolezza muscolare, disturbi dell'equilibrio e della coordinazione;
- Presenza di alterazioni della deglutizione e del linguaggio;
- Disturbi respiratori soprattutto apnee nel sonno;
- Dolore cronico e la sua incidenza con le attività quotidiane.

Oltre alla valutazione fisica, l'infermiere deve prestare particolare attenzione alla sfera psicologica ed emotiva del paziente. La diagnosi di una patologia rara e cronica come la CMI può generare numerosi vissuti emotivi negativi, tra cui ansia, frustrazione, senso di incertezza, paura del futuro e percezione di inadeguatezza. Questi sentimenti

sono frequentemente riportati dai pazienti affetti da malattie rare e devono essere riconosciuti precocemente per poter offrire un adeguato supporto assistenziale (Pelentsov et al., 2016; Koller et al., 2024).

Con l'utilizzo di strumenti standardizzati, consente di documentare in modo oggettivo lo stato clinico del paziente e monitorare l'evoluzione nel tempo, favorendo la comunicazione efficace all'interno della squadra multidisciplinare (Ganefianty et al., 2022).

Nello specifico, durante la fase diagnostica l'infermiere svolge diversi compiti fondamentali. Egli supporta il paziente nella preparazione agli esami diagnostici, come la risonanza magnetica, fornendo informazioni chiare e comprensibili sull'esame e sulle sue modalità di esecuzione. Questo intervento contribuisce a ridurre l'ansia e favorisce una maggiore collaborazione del paziente durante il percorso diagnostico. Inoltre, l'infermiere rappresenta spesso un punto di riferimento costante durante tutte le fasi del percorso assistenziale, in particolare nei momenti caratterizzati da maggiore incertezza o frustrazione legati alla difficoltà diagnostica tipica delle malattie rare (Schobers et al., 2024; Marwaha et al., 2022).

Fondamentale durante questo lungo percorso, è la comunicazione chiara ed efficace che consente di instaurare un rapporto.

I metodi di trattamento di questa patologia, soprattutto nei casi in cui sono presenti sintomi severi o complicanze associate, si predilige l'intervento chirurgico, quindi, l'assistenza infermieristica, è fondamentale in tutte le fasi (Zagzoog & Reddy, 2022).

Nel periodo pre-operatorio, l'infermiere prepara il paziente sia dal punto di vista fisico che psicologico. Le competenze includono:

- Gestione dell'ansia e delle aspettative;
- Verifica della comprensione del percorso chirurgico;
- Preparazione secondo i protocolli assistenziali.

Inoltre, nel post-operatorio, assume un ruolo centrale nel monitoraggio neurologico e nella prevenzione delle complicanze, attraverso:

- Monitoraggio dei parametri vitali;
- Monitoraggio dello stato di coscienza;
- Osservazione di eventuali segni di infezione o liquorrea del sito chirurgico;
- Gestione del dolore
- Supporto alla mobilizzazione.

Risulta fondamentale anche un'attenta sorveglianza, che consente di individuare precocemente eventuali complicanze, migliorando la sicurezza del paziente e gli esiti clinici (Zagzoog & Reddy, 2022).

L'educazione terapeutica rappresenta una competenza cardine dell'assistenza infermieristica nel paziente affetto da CMI, data la cronicità della patologia. Infatti, è essenziale dare al paziente e alla famiglia i giusti strumenti per la gestione quotidiana della malattia, quindi: educa sulla gestione dei sintomi, promuove l'aderenza alle terapie, fornisce indicazioni sui comportamenti da evitare e incoraggia l'autonomia e la partecipazione attiva al processo di cura. Se ne deduce che un paziente correttamente informato è più consapevole e in grado di affrontare la malattia in modo più efficace (Pelentsov et al., 2016).

In conclusione, possiamo dire che la figura dell'infermiere fa da collegamento tra i diversi professionisti coinvolti, e tra ospedale e territorio, punta, inoltre, ad evitare la frammentazione delle cure e personalizzare il percorso in base ai bisogni del paziente (Ganefianty et al., 2022).

2 OBIETTIVI

L'obiettivo della presente tesi è analizzare, attraverso una revisione della letteratura, il ruolo dell'assistenza infermieristica e l'impatto della patologia sulla qualità di vita nei pazienti affetti da CMI. Si propone inoltre, di approfondire il percorso diagnostico e terapeutico evidenziando l'importanza del ruolo dell'infermiere nella presa in carico, nel monitoraggio e nell'educazione sanitaria.

3 MATERIALI E METODI

La presente tesi è stata sviluppata attraverso una **revisione narrativa della letteratura**, una metodologia di ricerca che consiste nella raccolta, analisi e sintesi critica degli studi già pubblicati su uno specifico argomento. Questo approccio consente di esaminare le evidenze scientifiche disponibili, confrontare i risultati delle diverse ricerche e fornire una panoramica aggiornata dello stato delle conoscenze su un determinato tema (Marwaha et al., 2022).

È importante distinguere la revisione narrativa della letteratura dalla **revisione sistematica**. Quest'ultima rappresenta una metodologia di ricerca più strutturata e rigorosa, che segue un protocollo metodologico definito e criteri molto specifici per l'identificazione, la selezione e l'analisi degli studi. La revisione sistematica ha l'obiettivo di rispondere a una domanda di ricerca molto precisa attraverso un processo trasparente e riproducibile, spesso utilizzando linee guida metodologiche standardizzate come il modello **PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses)**.

Nel contesto della presente tesi, la revisione narrativa della letteratura è stata utilizzata per analizzare il ruolo dell'assistenza infermieristica e l'impatto sulla qualità di vita nei pazienti affetti da **CMI**, con l'obiettivo di raccogliere e sintetizzare le principali evidenze scientifiche disponibili riguardanti il percorso diagnostico, terapeutico e assistenziale di questa patologia rara.

La ricerca bibliografica è stata effettuata consultando diverse **banche dati scientifiche internazionali**, tra cui **PubMed, Google Scholar e BioMed Central**, che rappresentano importanti fonti di letteratura biomedica e infermieristica. Sono stati inoltre consultati documenti e report pubblicati da organizzazioni internazionali che si occupano di malattie rare.

La **strategia di ricerca** è stata basata sull'utilizzo di parole chiave specifiche relative alla patologia e all'assistenza infermieristica. Tra i principali termini utilizzati si trovano: *Chiari malformation type I, Arnold-Chiari malformation, rare diseases, nursing care, quality of life, diagnosis e treatment*. Le parole chiave sono state utilizzate singolarmente oppure combinate tra loro attraverso l'uso degli **operatori booleani AND** e **OR**, al fine di ottenere risultati più pertinenti e mirati.

Per la selezione degli articoli è stato utilizzato come riferimento il **metodo PRISMA (Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses)**, un modello ampiamente utilizzato nelle revisioni della letteratura per garantire trasparenza e rigore metodologico nel processo di selezione degli studi. Il metodo PRISMA prevede diverse fasi, che comprendono l'identificazione degli articoli attraverso la ricerca nelle banche dati, la selezione degli studi pertinenti mediante la lettura dei titoli e degli abstract, la valutazione dell'idoneità degli articoli selezionati e, infine, l'inclusione degli studi ritenuti rilevanti per l'analisi finale.

Durante il processo di selezione sono stati applicati specifici **criteri di inclusione**, tra cui:

- articoli scientifici riguardanti la malformazione di Chiari tipo I;
- studi relativi alla qualità di vita dei pazienti affetti da CMI;
- pubblicazioni riguardanti l'assistenza infermieristica o la gestione clinica della patologia;
- articoli disponibili in banche dati scientifiche accreditate.

Sono stati invece esclusi gli articoli non pertinenti all'argomento della ricerca, quelli non disponibili in versione completa o che trattavano altre tipologie di malformazioni non direttamente correlate alla CMI.

Gli articoli selezionati sono stati successivamente analizzati e confrontati al fine di individuare le principali evidenze scientifiche relative al percorso diagnostico e terapeutico della malformazione di Chiari tipo I, al ruolo dell'infermiere nella presa in carico del paziente e all'impatto della patologia sulla qualità di vita.

4 RISULTATI

Dalla consultazione della banca dati scientifici al fine di individuare gli articoli pertinenti alla CMI. In prima fase sono stati identificati molti articoli rilevanti. Dopo aver rimosso i duplicati e fatta una prima selezione basata sul titolo e l'abstract, sono stati esclusi gli articoli non pertinenti. Successivamente è stata fatta la lettura completa degli articoli ritenuti idonei applicando i metodi di inclusione ed esclusione stabiliti nel metodo PRISMA rappresentato nella tabella 1.

La ricerca bibliografica condotta nelle principali banche dati scientifiche ha portato inizialmente all'identificazione di 80 articoli pertinenti al tema della malformazione di Arnold-Chiari tipo I (CMI), dell'assistenza infermieristica e della qualità di vita dei pazienti. Dopo la rimozione dei duplicati e la fase di screening basata sulla lettura dei titoli e degli abstract, 41 articoli sono stati esclusi perché non direttamente correlati all'argomento della ricerca. I restanti 24 studi sono stati analizzati tramite lettura completa del testo, permettendo di valutare la reale pertinenza rispetto agli obiettivi della tesi.

A seguito di questa fase di valutazione, 9 articoli sono stati inclusi nella revisione della letteratura, in quanto ritenuti maggiormente rilevanti per l'analisi del percorso diagnostico e terapeutico della CMI, dell'impatto sulla qualità di vita e del ruolo dell'assistenza infermieristica nella gestione della patologia.

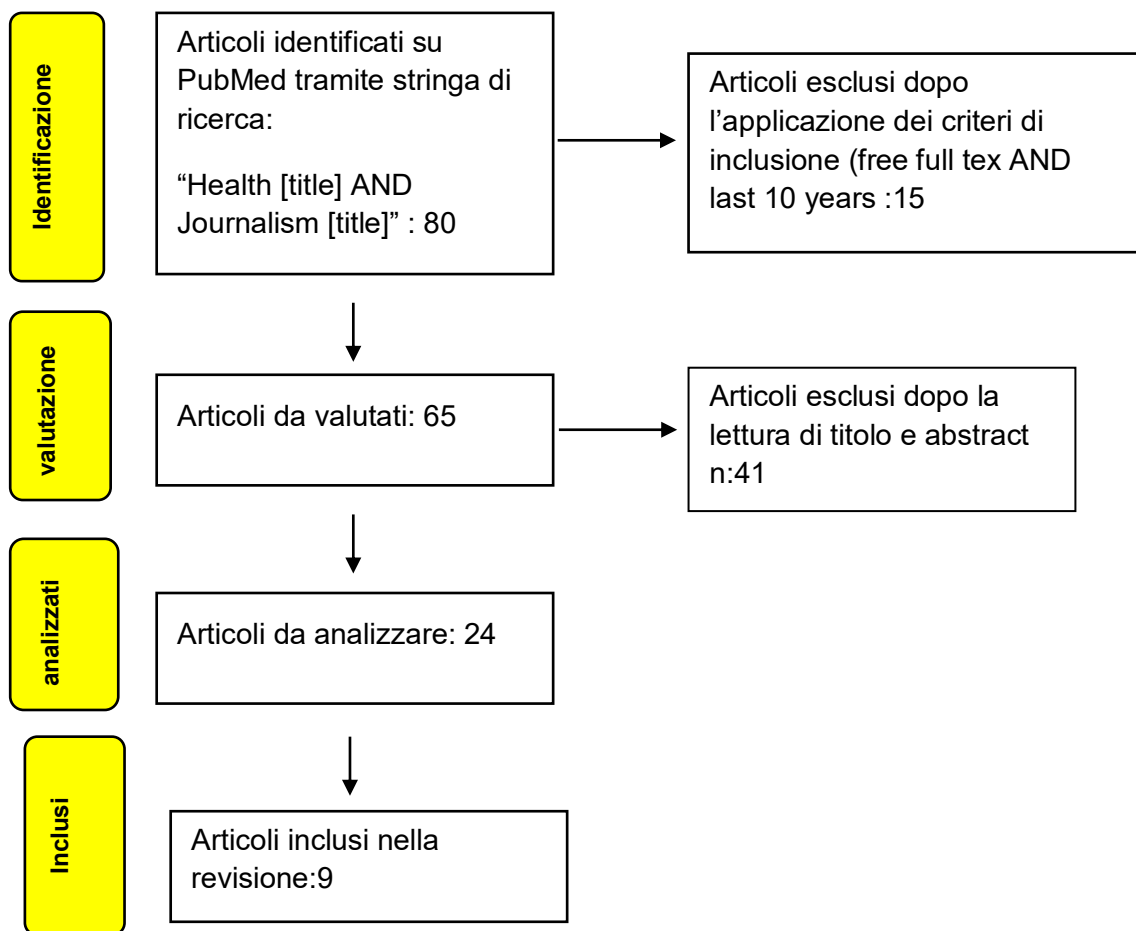


Tabella 1 Flow chart: processo di identificazione e selezione degli studi inclusi.

Dalla revisione della letteratura emerge che la malformazione di Arnold-Chiari tipo I (CM-I) presenta un ampio spettro di sintomi, variabili tra i pazienti, che spaziano da cefalea e disturbi motori a deficit sensoriali e sistemici (George & Higginbotham, 2011; Kular & Karsonovich, 2025). La diagnosi si basa principalmente sulla risonanza magnetica e sulla valutazione neurologica, strumenti fondamentali per identificare complicanze come la siringomielia e definire le indicazioni chirurgiche (Arnautovic et al., 2022).

Studi osservazionali e prospettici evidenziano che la patologia riduce significativamente la qualità di vita, soprattutto nei domini fisici e psicologici, ma che l'intervento di decompressione cranio-cervicale può migliorarla in modo rilevante (Ciaramitaro et al., 2012; Mueller & Oro, 2005). Dati epidemiologici confermano la rarità della malformazione e la variabilità clinica dei pazienti (Ciaramitaro et al., 2020).

In sintesi, i risultati sottolineano l'importanza di una diagnosi precoce, di un trattamento chirurgico nei casi sintomatici e di un approccio multidisciplinare per ottimizzare la gestione dei pazienti e la loro qualità di vita (Kular & Karsonovich, 2025; George & Higginbotham, 2011; Arnautovic et al., 2022) (tabella 2)

Titolo	Anno	Autori	Tipo di studio	Sintesi elaborato
<i>Chiari Malformation Type I</i>	2025	S. Kular, T. Karsonovich	Review narrativa (StatPearls)	Descrive eziologia, diagnosi, sintomi e gestione della CM-I, evidenziando il ruolo della RM come esame di riferimento e della chirurgia nei casi sintomatici
<i>Defining the signs and symptoms of Chiari malformation type I</i>	2011	T.M. George, N.H. Higginbotham	Review della letteratura	Analizza lo spettro clinico della CM-I, sottolineando la variabilità dei sintomi e la difficoltà nella correlazione clinico-radiologica
<i>History of Chiari type I malformation</i>	2011	L. Massimi et al.	Review storica	Ripercorre la scoperta della patologia e l'evoluzione degli approcci terapeutici e diagnostici nel tempo
<i>Evaluation of the quality of life of patients with Chiari I malformation</i>	2012	C. Ciaramitaro et al.	Studio osservazionale	Evidenzia una riduzione significativa della qualità di vita nei pazienti con CM-I, soprattutto nei domini fisici e psicologici
<i>Syringomyelia and Chiari Syndrome Registry (North-Western Italy)</i>	2020	P. Ciaramitaro et al.	Studio epidemiologico di registro	Fornisce dati su prevalenza e incidenza della CM-I in Italia, evidenziando la rarità della patologia e la variabilità clinica
<i>Assessment of patients with a Chiari malformation type I</i>	2022	A. Arnautovic et al.	Review clinica	Descrive il percorso diagnostico completo, incluse RM e valutazione neurologica, e il processo decisionale terapeutico
<i>Prospective analysis of QoL before and after decompression surgery</i>	2005	H. Mueller, J. Oro	Studio prospettico	Dimostra miglioramento della qualità di vita dopo intervento di decompressione nei pazienti sintomatici
<i>Clinical Manifestations of Chiari I Malformation</i>	2022	Vari autori	Review clinica	Analizza manifestazioni neurologiche e sistemiche, evidenziando la correlazione con compressione cervico-midollare

Tabella 2 Sintesi degli studi analizzati con descrizione di autori, anno, tipologia di studio e principali risultati.

5 DISCUSSIONE

La revisione ha permesso di analizzare gli aspetti della CMI, evidenziando come questa patologia sia una condizione complessa sia dal punto di vista clinico che assistenziale (Kular & Karsonovich, 2025; George & Higginbotham, 2011). Gli studi inclusi hanno preso in considerazione diversi ambiti di interesse, tra cui l'epidemiologia, le manifestazioni cliniche e le strategie diagnostiche e terapeutiche e l'impatto della patologia sulla qualità di vita dei pazienti.

Uno degli aspetti che emerge con rilevanza è l'eterogeneità della presentazione clinica della CMI. Alcuni pazienti risultano asintomatici e la diagnosi avviene accidentalmente durante esami di controllo per altre ragioni. In altri casi, invece, la patologia si manifesta con sintomi significativi come la cefalea, dolore cervicale, vertigini, disturbi dell'equilibrio e deficit neurologici (George & Higginbotham, 2011; Clinical Manifestations of Chiari I Malformation, 2022). Questa varietà clinica rende difficile il processo diagnostico e richiede una valutazione multidisciplinare.

La risonanza magnetica rappresenta lo strumento diagnostico di riferimento per l'individuazione della patologia. Grazie a questo esame è possibile identificare la discesa delle tonsille cerebellari al di sotto del forame magno e valutare la presenza di siringomielia associata. L'aumento dell'utilizzo delle tecniche di imaging ha portato a una maggiore identificazione della patologia, contribuendo anche a una migliore comprensione della reale diffusione nella popolazione.

Per quanto riguarda il trattamento, la letteratura evidenzia come la gestione della CMI dipende dalla gravità dei sintomi. Generalmente nei pazienti asintomatici o con lievi sintomi si adotta un approccio conservativo che si basa sul monitoraggio e controlli radiologici frequenti. Nel caso in cui, invece, la sintomatologia sia significativa si procede con l'approccio chirurgico che comprende la decompressione cranica atta a migliorare la circolazione del LCS (Kular & Karsonovich, 2025;

Arnautovic et al., 2022). Studi prospettici hanno inoltre evidenziato un miglioramento significativo della qualità di vita nei pazienti sottoposti a intervento chirurgico (Mueller & Oro, 2005; Ciaramitaro et al., 2012).

Un aspetto rilevante è emerso dagli studi è l'impatto della patologia sulla qualità di vita. Diversi lavori evidenziano come la presenza di dolore cronico, le limitazioni funzionali e i sintomi neurologici possano influenzare negativamente sul benessere delle persone affette da questa condizione. In particolare riportando stati d'ansia e depressioni più elevati che influenzano lo svolgimento delle attività quotidiane (Ciaramitaro et al., 2012). Tali risultati sottolineano l'importanza di un approccio assistenziale che non si limiti solo alla gestione clinica ma anche all'aspetto sociale e psicologico (Ganefianty et al., 2022; Pelentsov et al., 2016).

Le prospettive future nella gestione infermieristica della CMI puntano a rafforzare il ruolo dell'infermiere nei percorsi multidisciplinari, migliorando la qualità, l'efficienza e la continuità delle cure, soprattutto alla luce della crescente attenzione verso le malattie rare e la presa in carico globale del paziente. La specializzazione infermieristica in neurologia e neurochirurgia consente di sviluppare competenze avanzate nella valutazione dei sintomi, nella gestione del dolore e nel monitoraggio delle complicanze pre e post-operatorie (Ganefianty et al., 2022; Koller et al., 2024).

L'implementazione dei Percorsi Diagnostico-Terapeutico-Assistenziali (PDTA) dedicati alla CMI rappresenta un'opportunità per standardizzare l'assistenza, ridurre la frammentazione delle cure e garantire integrazione tra ospedale e territorio, con l'infermiere come figura di riferimento per il paziente e la famiglia. L'uso di tecnologie come la teleassistenza può migliorare il follow-up e ridurre l'isolamento del paziente, intercettando precocemente eventuali peggioramenti clinici (Kular & Karsonovich, 2025).

Dal punto di vista diagnostico, l'infermiere può contribuire alla precoce identificazione della patologia attraverso la raccolta accurata dell'anamnesi e l'osservazione dei segni clinici, riducendo il rischio di diagnosi tardive che ancora oggi rappresentano un problema significativo per i pazienti con CMI. Per il trattamento, il ruolo infermieristico si estende alla gestione dei sintomi, al supporto post-operatorio, al

follow-up a lungo termine e all'educazione terapeutica, favorendo l'autonomia del paziente e l'aderenza alle terapie (Ganefianty et al., 2022; Pelentsov et al., 2016).

Tra le principali criticità emergono la scarsa conoscenza della patologia tra i professionisti sanitari, l'assenza di protocolli standardizzati e il carico emotivo sui caregiver, che aumenta il rischio di burnout. È quindi essenziale che l'assistenza infermieristica sia personalizzata e integrata, adottando un approccio olistico che consideri non solo i sintomi clinici, ma anche gli aspetti psicologici, sociali ed emotivi, assicurando continuità, sicurezza e qualità delle cure lungo tutto il percorso del paziente (Ciaramitaro et al., 2012; Mueller & Oro, 2005).

Alla luce di quanto emerso dalla revisione della letteratura, appare quindi necessario promuovere ulteriori ricerche che approfondiscano l'impatto della malformazione sulla qualità della vita e sul percorso assistenziale dei pazienti. Un maggiore sviluppo di studi in ambito infermieristico potrebbero contribuire alla comprensione dei bisogni assistenziali di questi pazienti e a sviluppare strategie di intervento più efficaci e personalizzate.

6 CONCLUSIONE

La Malformazione di Arnold-Chiari tipo I (CMI) fa parte delle patologie rare del sistema nervoso centrale, caratterizzata da una eterogeneità clinica e con un impatto significativo sulla vita dei pazienti e dei loro familiari.

La sua rarità dipende dalla variabilità dei sintomi e dalla frequente specificità delle manifestazioni cliniche, rendendo così il percorso diagnostico lungo e tortuoso (Kular & Karsonovich, 2025; George & Higginbotham, 2011).

Nel corso di questa tesi è emerso come l'evoluzione delle conoscenze scientifiche e delle tecniche diagnostiche, in particolare l'esordio della risonanza magnetica, hanno contribuito a migliorare l'identificazione della CMI, consentendo una maggiore comprensione dell'epidemiologia e delle sue manifestazioni cliniche (Arnautovic et al., 2022; Ciaramitaro et al., 2020). Tuttavia, la diagnosi precoce rimane tutt'ora una sfida aperta, che richiede una maggiore sensibilizzazione dei professionisti sanitari e una migliore integrazione dei livelli di assistenza.

Uno degli elementi centrali dell'elaborato è il ruolo dell'infermiere, fondamentale nella presa in carico del paziente. L'infermieristica, attraverso un approccio olistico e centrato sulla persona, svolge un importante ruolo nella valutazione dei bisogni, nel monitoraggio dei sintomi, nella gestione del dolore e nel prevenire le complicanze sia nei pazienti trattati, che in quelli sottoposti a gestione conservativa (Ganefianty et al., 2022; Pelentsov et al., 2016). La continuità assistenziale, inoltre, deve essere garantita e deve favorire un percorso di cura più coerente e personalizzato.

Assume particolare rilevanza anche l'educazione terapeutica, che permette al paziente e ai familiari di ottenere una maggiore conoscenza della patologia e acquisire delle strategie utili per affrontare la vita quotidiana. In questo ambito, l'infermiere

diventa la figura di riferimento non solo a livello clinico, ma anche in quello emotivo e relazionale, dando anche un supporto psicologico alle figure coinvolte nel carico assistenziale e prevenendo fenomeni di stress e burnout (Koller et al., 2024; Ciaramitaro et al., 2012)..

L'infermieristica epidemiologica e di ricerca emerge come ambito importante in questo contesto. La partecipazione attiva, gli studi di ricerca e la raccolta sistematica dei dati nei registri delle malattie rare fa sì che si possa ampliare la conoscenza sulla CMI, promuovendo e migliorando gli interventi assistenziali basati sull'evidenze (Ciaramitaro et al., 2020).

Dall'analisi dei punti di forza, criticità e prospettive future, è emersa la necessità di investire sulla formazione specifica degli infermieri, nel definire i percorsi diagnostico-terapeutici-assistenziali condivisi e nell'adottare dei modelli organizzativi orientati verso la continuità delle cure. Le prospettive future designano come priorità il potenziamento del ruolo infermieristico all'interno del gruppo multidisciplinare e l'utilizzo di sistemi innovativi, quali la teleassistenza, affinché ci sia un miglioramento del follow-up e della qualità di vita dei pazienti (Kular & Karsonovich, 2025; Ganefianty et al., 2022).

In conclusione, la CMI richiede un'assistenza infermieristica competente, consapevole e orientata verso la persona. L'infermiere rappresenta una figura centrale nel percorso di cura per merito delle sue competenze professionali, relazionali e educative, contribuendo al miglioramento della qualità dell'assistenza e al sostegno dei pazienti e delle loro famiglie. Tuttavia, bisogna investire nello sviluppo dell'infermieristica nell'ambito delle patologie rare, in questo caso, nella CMI, garantendo un'assistenza più efficace, equa e umanizzata.

7 BIBLIOGRAFIA

Arnautovic, A., 2022. *Assessment of patients with a Chiari malformation type I*. Review clinica.

Beauchamp, T.L. & Childress, J.F., 2019. *Principles of biomedical ethics*. 8th ed. Oxford: Oxford University Press.

Bejjani, G.K., 2000. Definition of the adult Chiari malformation: A brief historical overview. *Neurosurgical Focus*, 8(3), E1.

Ciaramitaro, C., et al., 2012. *Evaluation of the quality of life of patients with a Chiari I malformation: A pilot study in a cohort of 67 patients*.

Ciaramitaro, P., et al., 2020. *Syringomyelia and Chiari Syndrome Registry (North-Western Italy)*. Studio epidemiologico di registro.

European Commission, 2009. *Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority*. Luxembourg: Office for Official Publications of the European Communities.

EURORDIS, 2020. *Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority*. Paris.

Ganefianty, A., Kariasa, I.M., Sitorus, R. & Kartini, 2022. Nursing perioperative management of type I Chiari malformation in adult: A case study using Roy's adaptation model. *Revista Científica de la Sociedad Española de Enfermería Neurológica*, 55, pp.12–18.

George, T.M. & Higginbotham, N.H., 2011. *Defining the signs and symptoms of Chiari malformation type I*. Review della letteratura.

Hidalgo, J.A., Tork, C.A. & Varacallo, M.A., *Malformazione di Arnold-Chiari*. Archiviato.

- Koller, G.M., Kann, M.R. & Pugazenthi, S., 2024. Patient and caregiver perceptions of Chiari malformation type I: A qualitative analysis of online discussion boards. *Journal of Neurosurgery: Pediatrics*.
- Kuo, D.Z., Cohen, E., Agrawal, R., Berry, J.G. & Casey, P.H., 2011. A national profile of caregiver challenges among more medically complex children with special health care needs. *Archives of Pediatrics & Adolescent Medicine*, 165(11), pp.1020–1026.
- Marwaha, S., et al., 2022. *A guide for the diagnosis of rare and undiagnosed disease: beyond the exome*. BioMed Central.
- Massimi, L., et al., 2011. *History of Chiari type I malformation*. Review storica.
- Milhorat, T.H., Chou, M.W., Trinidad, E.M., et al., 1999. Chiari I malformation redefined: Clinical and radiographic findings for 364 symptomatic patients. *Neurosurgery*, 44(5), pp.1005–1017.
- Mueller, H. & Oro, J., 2005. *Prospective analysis of QoL before and after decompression surgery*. Studio prospettico.
- Orphanet, 2023. *About Rare Diseases*. INSERM. Available at: <https://www.orpha.net> [Accessed 12 March 2026].
- Pelentsov, L.J., Fielder, A.L. & Esterman, A.J., 2016. The supportive care needs of parents caring for a child with a rare disease: A scoping review. *Disability and Health Journal*, 9(3), pp.394–403.
- Schijman, E., 2004. History, anatomic forms, and pathogenesis of Chiari I malformations. *Child's Nervous System*, 20(5), pp.323–328.
- Schobers, G., et al., 2024. *Genome sequencing as a generic diagnostic strategy for rare disease*. BioMed Central.
- World Health Organization, 2013. *Priority Medicines for Europe and the World: Rare Diseases*. Geneva: WHO.

Zagzoog, N. & Reddy, K.K., *Use of minimally tubular retractors for foramen magnum decompression of chiari malformation: A Technical note and case series.* World Neurosurgery.

8 SITOGRAFIA

<https://rarediseases.info.nih.gov/>

<https://www.eurordis.org/>

<https://www.orpha.net/>

<https://www.who.int/publications/i/item/priority-medicines-for-europe-and-the-world-rare-diseases.net/>

RINGRAZIAMENTI

Questa tesi nasce dall'esperienza personale e dal percorso tortuoso svolto da quando ero piccola fino ad oggi con l'Arnold-Chiari tipo I.

Ringrazio la mia relatrice, la professoressa Alfia Amalia Lizzi e il mio correlatore, professore Giordano Cotichelli che mi hanno aiutato nella stesura e guidato in tutto il mio percorso di studi fino a raggiungere questo traguardo importante.

Un grazie di cuore va alla mia famiglia, che mi ha permesso di inseguire il sogno della mia vita supportandomi e incoraggiandomi soprattutto nei momenti in cui era tutto in salita.

Un grazie speciale va a mio cugino, che per me è più un fratello con cui mi sono confrontata, sfogata e confidata in ogni momento della vita e in questo percorso di studi.

Al mio ragazzo va il ringraziamento più grande perché è stato fonte di ispirazione e di sostegno per ogni momento, esame non passato e quando pensavo di non farcela, spronandomi a dare il massimo e andare avanti. È stato presente a tutti i periodi difficili ma anche nei più belli, con molta pazienza mi ha seguita durante lo studio, nonostante sia una disciplina difficile e poco comprensibile per lui, cercando il più possibile di darmi una mano a superare gli esami e a produrre questo elaborato.

Rinnovo i ringraziamenti a tutti coloro che hanno partecipato attivamente al mio percorso, perché grazie a voi sono riuscita ad arrivare fin qui e coronare un sogno.