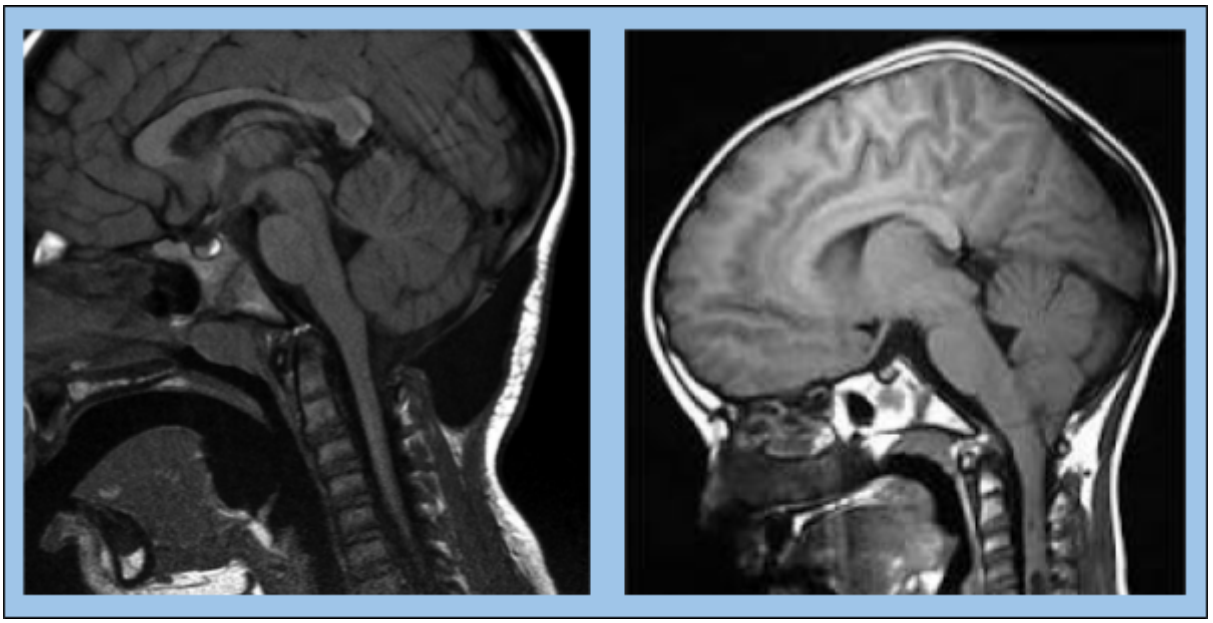
EL DIAGNÒSTIC DE LA MALFORMACIÓ DE CHIARI



Clara Vivas
Tutora: Maria José March Farrero
Treball de Recerca de batxillerat
INS Verdaguer
Barcelona, 2024-2025

AGRAÏMENTS

Abans de començar el meu Treball de Recerca voldria donar les gràcies a totes aquelles persones que han col·laborat i m'han ajudat.
Gràcies al Domingo Ponce que em va inspirar per fer el treball sobre la malformació de Chiari i pel contacte que em va proporcionar, la Dra. Mª Antònia Poca a qui també li agraeixo que participés a l'entrevista. També vull donar les gràcies a la meva mare i al meu pare per haver-me recolzat i ajudat al llarg de tot el treball.

ABSTRACT

Este trabajo de investigación analiza cómo los tipos de síntomas de la malformación de Chiari (físicos, psicológicos/cognitivos o combinados) afectan a la rapidez y la prioridad de la derivación a neurología. La hipótesis inicial sugería que los síntomas físicos serían derivados con mayor rapidez y prioridad.

Mediante encuestas a 10 profesionales sanitarios y entrevistas a una neurocirujana y a un paciente experto, los resultados indican que los casos con síntomas combinados reciben derivaciones más adecuadas y rápidas. En cambio, los pacientes con síntomas predominantemente psicológicos/cognitivos son derivados con mayor frecuencia a psiquiatría.

En conclusión, aunque se rechaza la hipótesis inicial, la gravedad y la diversidad de los síntomas son determinantes en la priorización y la rapidez del diagnóstico. El trabajo también hace hincapié en el conocimiento insuficiente sobre la enfermedad entre los médicos de atención primaria y en la necesidad de mejorar su formación y visibilidad para lograr un diagnóstico más precoz.

This research project investigates how the types of symptoms of Chiari malformation (physical, psychological/cognitive, or combined) affect the speed and priority of referral to neurology. The initial hypothesis suggested that physical symptoms would be referred more quickly and with higher priority.

Through surveys of 10 healthcare professionals and interviews with a neurosurgeon and an expert patient, the results indicate that cases with combined symptoms receive more appropriate and faster referrals. In contrast, patients with predominantly psychological/cognitive symptoms are more often referred to psychiatry.

In conclusion, although the initial hypothesis is rejected, the severity and diversity of symptoms are key factors in the prioritization and speed of diagnosis. The study also highlights the insufficient knowledge about the condition among general practitioners and the need to improve their training and awareness to achieve earlier diagnosis.

ÍNDEX

Introducció....1
MARC TEÒRIC....2
1. MALFORMACIÓ DE CHIARI....2
1.1. Definició i descripció de la malformació de Chiari....2
1.2. Causes de la malaltia....2
2. CLASSIFICACIÓ....3
2.1. Tipus 0....3
2.2. Tipus 1....4
2.3. Tipus 1.5....5
2.4. Tipus 2....6
2.5. Tipus 3....7
2.6. Tipus 3.5....7
2.7. Tipus 4....7
2.8. Tipus 5....8
3. SÍMPTOMES I ERRORS FREQÜENTS EN EL DIAGNÒSTIC....8
3.1. Simptomatologia....8
3.1.1. Símptomes físics
3.1.1.1. Símptomes sensorial
3.1.1.2. Símptomes motors i de coordinació
3.1.1.3. Símptomes del sistema nerviós autonòmic i d'altres sistemes
3.1.1.4. Símptomes vestibulars i d'equilibri
3.1.1.5. Altres símptomes
3.1.2. Símptomes psicològics i cognitius
3.2. Proves d'avaluació i diagnòstic....11
3.2.1. Test neuropsicològic
3.2.2. Ressonància magnètica (RM)
3.2.3. Polisomnografia
3.2.4. Radiografia
3.2.5. Tomografia computada (TC)
3.2.6. Potencials evocats Somatosensoriales (PES)
3.3. Diagnòstic....13
4. AFECTACIONS ASSOCIADES....15
4.1. Siringomièlia....15
4.2. Hidrocefàlia....17
4.3. Escoliosi....19
4.4. Espina Bífida....19
5. ALTRES MALFORMACIONS CRANI-CERVICALS....20
5.1. Aracnoiditis....20

5.2. Platibàsia.....21
5.3. Impressió basilar.....21
5.4. Síndrome de Klippel-Feil.....22
5.5. Artrosi Cervical.....22
5.6. Craniosinostosi.....23
6. TRACTAMENT.....24
6.1. Tractament quirúrgic.....24
6.2. Tractament farmacològic.....25
6.3. Tractament rehabilitador.....25
6.4. Tractament logopèdic.....25
6.5. Tractament psicològic.....25
7. QUALITAT DE VIDA DELS PACIENTS.....26
7.1. Resultats després de la cirurgia.....26
MARC PRÀCTIC.....27
8. METODOLOGIA.....27
9. CREACIÓ DE L'ENQUESTA.....28
10. CREACIÓ DE LES ENTREVISTES.....33
10.1. Guió de l'entrevista a Domingo Ponce.....34
10.2. Guió de l'entrevista a Mª Antònia Poca.....34
11. ANÀLISI DE RESULTATS.....35
11.1. Resultats de les enquestes.....35
11.1.1. Anàlisi de la tercera pregunta sobre proves de diagnosi.
11.1.2. Anàlisi de la cinquena pregunta sobre derivació a l'especialista.
11.1.3. Anàlisi de la sisena pregunta sobre possibles diagnòstics.
11.1.4. Anàlisi sobre el coneixement del Chiari.
11.2. Anàlisi de les entrevistes.....41
12. CONCLUSIONS.....44
13. FUTURES LÍNIES DE RECERCA.....48
14. WEBGRAFIA.....49

Introducció

El tema d'aquest treball de recerca és la malformació de Chiari, una malaltia poc coneguda però més freqüent del que la gent pensa. Aquesta malaltia afecta el cerebel, una porció de l'encèfal ubicada a la part posterior del cap entre el cervell i el tronc encefàlic.

El que tractaré al llarg del treball no serà sobre els nous tractaments, sinó sobre el mal diagnòstic a causa del poc coneixement que hi ha sobre la malaltia i com això té una repercussió en la qualitat de vida del pacient.

El meu objectiu és analitzar si el tipus de símptomes (físics, psicològics o cognitius, o combinats) influeixen en la rapidesa i prioritat de la derivació a un neuròleg en pacients amb Malformació de Chiari. Aleshores a partir d'aquest objectiu he extret una hipòtesi: potser és deriven amb més rapidesa i prioritat els pacients amb només símptomes físics que no pas els pacients amb símptomes psicològics o cognitius, o amb ambdós símptomes. A més també hi ha altres objectius com: aprendre sobre la malformació de Chiari, saber quina és la situació d'avui dia del Chiari, analitzar el coneixement dels metges de capçalera sobre la malformació de Chiari i donar visibilitat a aquesta malaltia i a la conscienciació social sobre els seus símptomes.

M'interessa aquest tema perquè sempre m'ha agradat la biologia, tots els àmbits, des de les plantes i els animals fins al cos humà. Però el tema el vaig centrar amb el cos humà perquè un familiar té aquesta malaltia i va explicar certs problemes que hi havia, aleshores em vaig començar a intrigar fins que vaig decidir que aquest seria el meu tema del treball de recerca.

A més, aquest tema podria interessar a afectats per la malaltia o a qualsevol persona, ja que aquesta malaltia igual que els seus símptomes són desconeguts per molta gent i això és un desavantatge a l'hora de detectar-la. Com a conseqüència, es tarda més a diagnosticar la malaltia provocant així afectacions associades que compliquen la cirurgia i sovint empitjoren la qualitat de vida del pacient.

El meu tema de recerca estaria relacionat amb l'objectiu 3: salut i benestar. Concretament, amb el punt 3.4: "Per al 2030, reduir en un terç la mortalitat prematura per malalties no transmissibles mitjançant la prevenció i el tractament, i promoure la salut mental i el benestar". En el meu treball parlo sobre el diagnòstic d'aquesta malaltia, que sovint fins que la malaltia no agreuja, els metges de capçalera no la diagnostiquen. Això forma part de la prevenció de la malaltia, ja que si la detectes a l'inici és possible que no hi hagi afeccions associades i sigui més fàcil d'operar i tractar.

MARC TEÒRIC

1. MALFORMACIÓ DE CHIARI

1.1. Definició i descripció de la malformació de Chiari

La malformació de Chiari (MC) és una malaltia congènita[1] lligada al cromosoma X que es classifica dins de les malformacions crani-cervicals. Es produeix quan el cerebel, òrgan encarregat de controlar l'equilibri i la coordinació neuromuscular que es troba a la part inferior de l'os occipital per damunt del foramen magnum (orifici més gran del crani), es desplaça cap a baix a través del foramen magnum, comprimint així el tronc encefàlic[2] i provocant una herniació cerebral[3], en el cas més greu, sinó simplement genera pressió al crani.
El 1896, el neuròleg austríac Hans Chiari va definir la malaltia de la manera següent: "Una elongació en forma de falca de les amígdales cerebel·loses i de la part medial dels lòbuls inferiors del cerebel, que corren al llarg de la medul·la dins del canal cervical."

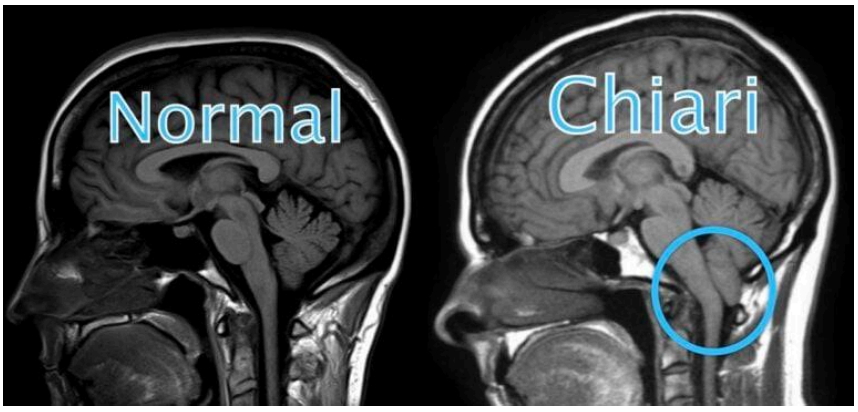


Figura 1: Imatge que es mostra una ressonància magnètica del crani. El crani de l'esquerre es d'una persona sense MC, i el crani de la dreta es d'un pacient amb la malaltia. Font d'informació:https://www.facebook.com/chyspa.org/posts/tabla-1-s%C3%ADntomas-de-la-malformaci%C3%B3n-de-chiari-generaldolor-de-cabeza-fatiga-p%C3%A9rd/1821962621325234/

1.2. Causes de la malaltia

No es coneixen les causes exactes de la malformació de Chiari, però s'han proposat diferents teories sobre com es pot originar. A més, aquestes teories han portat a una classificació bàsica en dos tipus:

1. Chiari primàries: un o diversos errors en el desenvolupament embrionari produeixen la malformació de Chiari. Consisteix en

1 És una anomalia que té la persona des del naixement, abans del naixement o es desenvolupa durant el primer mes de vida.

2 Part de l'encèfal que connecta el cerebel amb la medul·la espinal.

3 És quan alguna cosa dins del crani genera pressió i desplaça una part del teixit, que en aquest cas és el cerebel.

un desenvolupament incomplet de la base del crani, part que es coneix com a fossa posterior, durant el període embrionari en la gestació i que provoca, pel poc espai per albergar el cerebel, el descens de les amígdales cerebel·loses a través del foramen magnum del crani. És una malaltia congènita i amb un component genètic conegut però encara per determinar, crònica i amb pronòstic difícil de predir. Les sospites més probables són certes mutacions genètiques o la falta de nutrients o vitamines a la dieta de la mare en gestació.

Pot produir minusvalidesa severa i incapacitat per al treball si no es diagnostica i es tracta a temps.

2. Chiari secundàries: és produeixen més tard a causa d'altres condicions com una traumatisme que produeix un drenatge excessiu del líquid cefalorraquidi (LCR)[4] des de les regions lumbars o toràciques cap a l'encèfal, empenyent així el cerebel cap avall, resultant llavors en una Chiari adquirida o secundària.

Les Chiari secundàries són, amb molta diferència, més estranyes que les Chiari primàries.

2. CLASSIFICACIÓ

La Malformació de Chiari (MC) es classifica segons els símptomes i anatòmicament per les parts de l'encèfal que hernien cap a la cavitat espinal. Els tipus 1, 2 i 3 els va descriure el propi Hans Chiari, més tard, altres investigadors van afegir-ne més.

2.1. Tipus 0

Les amígdales cerebel·loses es troben <3 mm per sota del foramen magnum, que és quasi el rang normal. En aquest cas no hi ha herniació clara, com en altres tipus de Chiari (ex: tipus 1: >1,5 mm d'herniació), però igualment hi ha alteracions funcionals.

En aquest tipus l'òbex[5] es troba situat per sobre del foramen magnum, la seva posició normal, però presenta alteracions en el flux del



Figura 2: Es pot veure el crani d'una persona sense Chiari: el cervell, el cerebel d'un color més rosa, els ventricles de color blau i el tronc encefàlic de color lila. Aquesta imatge és representatiu i no està fet a escala. Font:https://www.doctorponce.com/malformacion-de-chiari/ i editat posteriorment amb canva.

4 És un líquid que té una composició semblant a la sang, transparent i amb poques cèl·lules. Es troba en els ventricles encefàlics, el conducte ependimari i en l'espai subaracnoïdal (espai entre l'aracnoide i la piamàter). La seva funció és protegir el cervell i la medul·la espinal de traumatismes.

5 És una làmina transversal, de forma triangular situada a la part inferior del quart ventricle.

líquid cefalorraquidi (LCR). A més, el foramen magnum es troba estret o malformat (malformació crani-cervical), tot i que les amígdales no hi descendeixen significativament.

Es pot presentar amb les següents patologies associades:

- Siringomièlia: és un quist o cavitat dins la medul·la espinal. La pressió del quist afecta les neurones motores i sensitives de la medul·la i provoca un desequilibri muscular. Es presenta en molts casos, tot i que no hi ha herniació evident.
- Escoliosi: els músculs desequilibrats tiren la columna vertebral de manera asimètrica, provocant la curvatura de l'escoliosis.

També pot tenir una malformació òssia associada:

- Malformació crani-cervical: el foramen magnum es troba més estret del que és normal.

Aquesta pressió anormal feta pel LCR pot generar els següents símptomes inespecífics[6]: mal de cap suboccipital (a la part posterior del cap) o/i episodis d'alteracions visuals.

Cal destacar que la MC-0 no és una entitat encara acceptada per tots els especialistes, és a dir, hi ha metges que quan veuen una herniació de menys de 3 mm no ho consideren Chiari i per tant no diagnostiquen el pacient.

2.2. Tipus 1

Les amígdales cerebel·loses es troben 1,5 mm desplaçades més enllà del forat del magnum. A comparació amb el tipus 0, en aquest cas sí que hi ha herniació clara de les amígdales cerebel·loses per sota del foramen magnum (forat occipital).

L'òbex no està desplaçat, és a dir, continua situat sobre el foramen magnum.

Es pot presentar amb la següent patologia associada:

- Siringomièlia: és una complicació freqüent en el tipus 1. Es tracta d'un quist situat dins

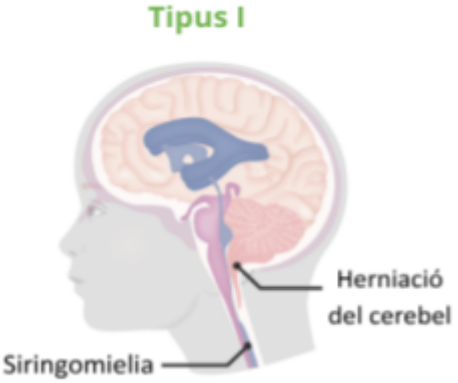


Figura 3: tipus I de Chiari on s'observa l'herniació del cerebel i la siringomielia. També és veu el tronc encefàlic de color lila en la seva posició normal. Aquesta imatge no està fet a escala. Font de la imatge:https://www.doctorponce.com/malformacion-de-chiari/ i posteriorment editada amb canva.

6 Són símptomes molt generals que poden estar causats per moltes condicions mèdiques.

la medul·la espinal que pot causar símptomes com dolor, debilitat muscular o pèrdua de sensibilitat.

També pot tenir una malformació òssia associada:

- Platibàsia: és un aplanament anormal de la base del crani.

El descens de les amígdales cerebel·loses no és exclusiu de la malformació de Chiari, per això el diagnòstic no es pot fer només amb la imatge radiològica, sinó que cal descartar altres causes com un tumor cerebral. A més el diagnòstic per imatge es basa en mesurar el descens de les amígdales cerebel·loses però no sempre explica els símptomes del pacient ja que algú pot tenir un descens de 3 mm i patir símptomes greus, mentre altres tenen un descens de 5mm però són asimptomàtics.

2.3. Tipus 1.5

Aquest tipus no només afecta les amígdales cerebel·loses, sinó també una part del tronc cerebral.

Les amígdales es troben entre 0-3 mm per sota del foramen magnum (com el tipus 1), però l'òbex també està desplaçat cap avall. Això indica que hi ha compressió o deformació del tronc cerebral, que és una complicació més greu.

Es pot presentar amb la següent patologia associada:

- Hidrocefàlia: és una acumulació de LCR al cervell, que pot causar un augment de la pressió intracranial. Això passa perquè el tronc cerebral desplaçat bloqueja el flux normal del LCR.

També pot tenir una malformació òssia associada:

- Impressió basilar: és una deformació en la base del crani, en la qual l'os occipital està "enfonsat" cap amunt, comprimint el tronc cerebral.

La definició del tipus 1.5 la van fer els doctors Iskander i Oakes. Van observar que hi havia pacients que no encaixaven ni en el tipus 1(descens de les amígdales cerebel·loses) ni el 2 (tronc cerebral greument afectat), així que van proposar el terme "1.5" per fer un punt intermedi.

2.4. Tipus 2

Aquesta es una malformació més greu que les anteriors ja que afecta el cervell, la medul·la espinal i la columna vertebral.

En aquest cas no només baixen les amígdales cerebel·loses entre 0-3 mm, sinó més parts del cervell: el vermís cerebel·lós[7], el tronc encefàlic i part del quart ventricle[8].

L'òbex es troba per sota del foramen magnum i bloqueja el flux del LCR.

Es pot presentar amb la següent patologia associada:

- Espina bífida (mielomeningocel): és un defecte en el tancament de l'espina dorsal durant l'embaràs que fa que la medul·la i les membranes sobresurtin per l'esquena. Això pot provocar paràlisi, debilitat a les cames i/o problemes de control de bufeta i com a conseqüència crea el Chiari.
- Hidrocefàlia: l'acumulació de LCR al cervell és causat pel bloqueig del LCR per l'hèrnia cerebral i passa en el 80% dels casos.

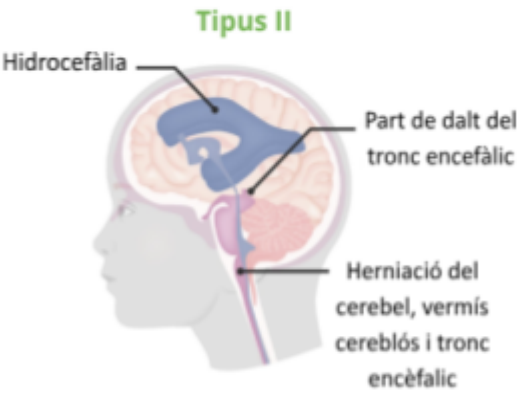


Figura 4: Es pot observar la hidrocefàlia als ventricles del cervell i la herniació del cerebel el qual també hi ha el vermís cerebel·lós que no es veu en la imatge i del tronc encefàlic. Aquesta imatge és representatiu i no està fet a escala. Font:https://www.doctorponce.com/malformacion-de-chiari/ posteriorment editat amb canva.

També té altres anomalies cerebrals:

- Disràfies: és un defecte congènit en el tancament del tub neural durant les primeres etapes del desenvolupament embrionari.
- Heterotòpies: és una migració anormal de neurones durant el desenvolupament de l'embrió que genera un focus de teixit neuronal en llocs inusuals dins del cervell.
- Fenestració del septum: és quan el septum pellucidum[9] té forats.
- Poligíria: és una malformació encefàlica que es caracteritza per l'augment del número d'ondulacions cerebrals[10].

7 Part central i estreta del cerebel que separa els dos hemisferis i està situat a la fosa craneal posterior, concretament a sota del cervell i per damunt del tronc encefàlic.

8 Està situa a l'alçada del cerebel i es connecta amb el conducte central de la medul·la espinal.

9 És una làmina prima de teixit en forma triangular que es troba al centre del cervell entre els dos hemisferis cerebrals i separa les dues banyes frontals dels ventricles laterals.

10 Són els patrons repetitius d'activitat electrica que generen les diferents estructures de l'encèfal.

- Tentori descendit: és quan la membrana que separa el cerebel del cervell està mal col·locada.

2.5. Tipus 3

És la forma més rara i greu de la malformació de Chiari.

Es caracteritza per una encefalocele crani-cervical que és una herniació d'estructures cerebrals (cerebel, tronc cerebral, meninges o LCR) a través d'un defecte als ossos de la part posterior del crani o la columna cervical alta (la zona occipital més les primeres vèrtebres).

A més pot tenir patologies associades com la siringomièlia i la hidrocefàlia, esmentades anteriorment, i també la medul·la ancorada, que és una afecció neurològica en la qual la medul·la espinal està unida als teixits circumdants[11] de la columna vertebral i impedeix que la medul·la espinal es pugui moure per allargar la columna vertebral a mesura que creix.

2.6. Tipus 3.5

El 1894, Giuseppe Muscatello va descriure el que es creu l'únic cas d'encefalocele occipitocervical, un tipus d'encefalocele crani-cervical, que tenia comunicació amb l'estómac.

Es va proposar utilitzar el terme malformació de Chiari 3.5 (MC-3.5) per descriure aquest descarrilament anatòmic.

2.7. Tipus 4

Aquest tipus és extremadament rar i greu.

El problema principal és un desenvolupament incomplet del cerebel.

Es pot presentar amb la següent patologia associada:

- Hipoplàsia cerebel·losa: és una condició neurològica en la qual el cerebel no es desenvolupa per complet o és més petit que un de normal.
- Aplàsia cerebel·losa: és l'absència total del cerebel perquè no es va formar durant el desenvolupament fetal.
- Aplàsia de tentori: és l'absència del tentori.

11 Són teixits que es troben al voltant d'una part del cos, òrgan o tumor.

2.8. Tipus 5

Aquest tipus es caracteritza per l'absència del cerebel, és a dir, aplàsia completa del cerebel. A més, el lòbul occipital és desplaça cap avall, cap al foramen magnum.

Del tipus 5 de Chiari només s'han descrit dos casos i ambdós estaven associats amb espina bífida (mielomeningocel), ja explicada anteriorment en el tipus 2.

Encara avui en dia, els neurocirurgians no es posen d'acord sobre si es tracta realment d'un altre tipus o és només una part de l'espectre del tipus 2.

3. SÍMPTOMES I ERRORS FREQÜENTS EN EL DIAGNÒSTIC

3.1. Simptomatologia

Hi ha molts símptomes, així que he decidit dividir-los en físics, psicològics i cognitius.

Cal aclarir que en la següent classificació només es troben els símptomes més comuns i generals, però que cada persona pot tenir símptomes diferents segons si té o no una afectació associada o com reacciona el seu cos davant d'aquesta malaltia.

3.1.1. Símptomes físics

3.1.1.1. Símptomes sensorials

- Amaurosi fugaç: pèrdua temporal de la visió d'un ull.
- Dolor retroocular: és una sensació dolorosa o pulsàtil al voltant de l'ull.
- Fotòpsies: és quan veus flaixos de llum.
- Visió borrosa o doble.
- Fotofòbia campimètrica: és una molestia ocular quan hi ha llum brillant.
- Acúfens: és un so que no procedeix d'una font externa i que només l'escolta la persona que té aquest símptoma.
- Pressió a l'oïda.
- Neuràlgia del trigemin o del glosofaringi: són crisis de dolor intens repetides a la part posterior de la gola, a prop de les amígdales.

- Cefalea occipital retroocular: és un dolor que comença a la regió occipital i s'estén cap a darrere dels ulls (retroocular).
- Cervicàlgia: és un dolor cervical molt freqüent que pot anar acompanyat de molèsties contínues a les espatlles, clatell, pit i a les extremitats.
- Pèrdua de la percepció de dolor.
- Alteració propioceptiva: és una anomalia del cos per percebre la posició, el moviment i la força dels músculs i articulacions.
- Nàusees.
- Parestèsia: sensació anormal de formigueig, picor o adormiment sense estímul extern. Sovint afecta les extremitats.

3.1.1.2. Símptomes motors i de coordinació

- Parèsia: és una pèrdua de la mobilitat d'un múscul o d'un grup de músculs.
- Nistagme: és un moviment involuntari dels ulls.
- Debilitat i espasticitat[12] a les quatre extremitats.
- Espasmotricitat: són moviments involuntaris.
- Hipereflèxia: és una resposta muscular més exagerada del normal.
- Inestabilitat.
- Dismetria a les extremitats.
- Incoordinació.
- Tremolor.
- Atàxia: falta de coordinació en fer moviments voluntaris.
- Disàrtia: és un trastorn de la parla caracteritzat per la dificultat d'articular paraules.
- Disfàgia: és una dificultat per empassar.
- Vòmits.

3.1.1.3. Símptomes del sistema nerviós autònom[13] i d'altres sistemes

- Papiledema venós: a causa de l'augment de pressió a l'interior de l'encèfal, els voltants de la zona del nervi òptic situada a l'interior de l'ull, s'inflamen.

12 És un trastorn motor dels sistema nerviós que consisteix en un augment anormal de la massa muscular degut a una lesió al cervell o a la medul·la espinal.

13 És la part del sistema nerviós que controla involuntarias com ara els batecs cardíacs.

- Hipoacúsia neurosensorial lleu amb vestibulopatia perifèrica: és una pèrdua auditiva lleu que es pot veure acompanyada amb mareig, inestabilitat o vertigen.
- Alteracions esfinterianes: és la pèrdua del control normal dels esfínters[14].
- Apnees centrals: és deu a una interrupció en el senyal del cervell que controla la respiració, com a conseqüència la respiració es deté.
- Hipoapnees: són interrupcions parcials de la respiració durant el son.
- Bradicàrdia sinusal o palpitacions: és quan es té la freqüència cardíaca baixa.
- Absència del reflex nauseós: el reflex nauseós és una resposta automàtica de defensa de l'organisme que es troba a la faringe, doncs les persones que tenen aquest símptoma no tenen aquest mecanisme de defensa.
- Palpitacions: és una alteració del pols.
- Incontinència: és la pèrdua del control voluntari de la bufeta.
- Impotència.

3.1.1.4. Símptomes vestibulars i d'equilibri

- Mareig.
- Vertigen.

3.1.1.5. Altres símptomes

- Fatiga crònica.
- Cames inquietes.
- Escoliosi.

3.1.2. Símptomes psicològics i cognitius

- Alteració de la memòria.
- Depressió.
- Ansietat.
- Bipolaritat.
- Atacs de pànic.

14 Són músculs en forma circular que s'encarrega d'obrir o tancar un orifici. Els esfínters permeten el pas d'una substància d'un òrgan a un altre impedint la seva tornada.

- Alteracions a les fases de REM[15]: són alteracions durant el son com malsons o absència de la relaxació muscular durant el son REM.
- Insomni: dificultats per dormir, mantenir el son o tenir un son de bona qualitat.
- Despersonalització/desrealitzacio: és quan sempre o sovint sents que et veus tu mateix/a des de fora del teu cos i perceps que les coses que t'envolten no són reals, o tots dos. Cal recalcar que hi ha persones que tenen una experiència passatgera amb aquest sentim en algun moment. Però quan aquestes sensacions continuen produint-se és probable que sigui aquest trastorn.
- Afàsia: és un trastorn que afecta la manera com et comuniques. Pot afectar la parla, l'escriptura i com comprens el llenguatge escrit i oral.
- Irritabilitat.

3.2. Proves d'avaluació i diagnòstic

3.2.1. Tests neuropsicològics

Aquest test no s'utilitza per veure l'herniació de les amígdales cerebel·loses sinó per mesurar les conseqüències funcionals provocades pels símptomes físics de la malformació de Chiari.

Aquesta avaluació la fa un neuropsicòleg i avalua:

- Problemes de concentració i memòria.
- L'impacte emocional de la malaltia ja que pot crear depressió i ansietat.
- La dificultat per planificar, organitzar-se o prendre decisions.

3.2.2. Ressonància magnètica (RM)

És una prova d'imatge mèdica que s'utilitza en radiologia per visualitzar l'estructura interna i el funcionament del cos. Aquests tipus de proves són molt útils en neurologia, aparell musculoesquelètic, sistema cardiovascular, i detecció i seguiment de certes malalties com el càncer o el Chiari. A més, aquest tipus de prova no utilitza radiació sinó ones de ràdio i imants potents per crear una imatge tridimensional detallada de

15 És una de les cinc fases del son humà. Després de les primeres quatre etapes s'arriba a la etapa REM de l'anglès "Rapid Eye Movement" que es tradueix com " Moviment Ràpid dels Ulls", que consisteix en moviments ràpids aleatoris i en la qual hi ha una activitat neuronal intensa i ràpida.

la part del cos que vulguis. En el cas del Chiari s'utilitza pel diagnòstic de la siringomièlia.

3.2.3. Polisomnografia

És un estudi del somni que s'utilitza per detectar trastorns del son. Per fer la prova es posen diversos sensors o elèctrodes en el cuir cabellut, les temples[16], el pit i les cames amb un adhesiu suau. Aquests sensors registres les següents funcions corporals durant el son:

- El flux d'aire que entra i surt dels pulmons durant la respiració.
- Els nivells d'oxigen a la sang.
- La posició del cos.
- Les ones cerebrals (EEG).
- L'esforç i la freqüència respiratòria.
- L'activitat elèctrica dels músculs.
- Els moviments oculars.
- La freqüència cardíaca.

3.2.4. Radiografia

És una prova en la qual s'utilitza radiació electromagnètica. La màquina envia ones individuals en raigs x a través del cos i cada part del cos segons la seva densitat surt representada diferent en la imatge final.

- Les parts més denses (com els ossos) bloquegen la majoria del raigs x i apareixen de color blanc.
- El metall i els mitjans de contrast[17] també apareixen de color blanc.
- Les estructures que contenen aire es veuen negres, i els músculs, el greix i els líquids apareixen com a ombres de color gris.

Aquest mètode no es fa servir per diagnosticar la malformació de Chiari ja que no es podria veure l'herniació del cerebel, en canvi, s'utilitza per a identificar anomalies òssies que estan associades al Chiari, com l'escoliosi o la platibàsia.

16 Cadascuna de les dues parts laterals del cap situades entre el front, l'orella i la galta.

17 Són unes substàncies que s'introdueixen al cos abans de l'examen per imatge que ajuden a distinguir àrees del cos específiques que els metges volen observar.

3.2.5. Tomografia computada (TC)

El TC és una tècnica d'imatge que utilitza raig X per generar imatges transversals (en talls) de l'estructura interna del cos del pacient. Aquesta prova permet veure tant teixits tous com ossos.

Aquesta prova es fa servir en el diagnòstic de diferents patologies com tumors, infarts o malalties degeneratives, però en el cas de la malformació de Chiari sovint s'utilitza per identificar la hidrocefàlia i anomalies òssies associades a la malformació.

3.2.6. Potencials evocats Somatosensorials (PES)

És una prova neurofisiològica que permet estudiar la correcta funcionalitat de les vies sensitives des del sistema nerviós perifèric[18], medul·la espinal, fins al còrtex somatosensorial[19] a nivell cerebral.

Es realitza mitjançant uns elèctrodes situats a la pell o al cuir cabellut i aplicant estímuls elèctrics sobre els nervis perifèrics de les extremitats superiors o inferiors.

No és una prova agressiva però es noten petites molèsties al moment.

3.3. Diagnòstic

El diagnòstic es defineix com la "Determinació d'una malaltia pels signes o símptomes que li són propis". Tal com he exposat amb els símptomes i l'avaluació anteriorment, finalment s'arriba al diagnòstic d'una malformació de Chiari, que en molts casos, aquest diagnòstic no es realitza en el temps òptim i fa que el pacient desenvolupi complicacions som la siringomièlia o la hidrocefàlia. Per això és important detectar el Chiari d'hora i evitar aquestes patologies associades.

Cal recalcar que quan parlo del diagnòstic sovint estaré fent referència al diagnòstic de Chiari del del tipus 0 fins al tipus 2, que són els més comuns i que sovint a simple vista no es poden diagnosticar i és necessari fer proves.

18 És una xarxa de nervis que transporta missatge desde i cap al sistema nerviós central (cervell i medul·la espinal).

19 És una part de cervell que codifica la informació sensorial dels receptors dels cos, com ara el tacte o la temperatura.

A partir d'un projecte realitzat el 2015 als Estats Units, es va posar en evidència que, en molts casos, des de l'aparició dels primers símptomes fins al diagnòstic de la malformació de Chiari 1, van transcórrer al voltant de tres anys i mig. A més, la mateixa informació proporcionada pels pacients revela dades interessants que cal destacar.

Hi van participar 768 individus amb malformació de Chiari i hi predominaven les dones (86,8%) amb una edat mitjana de 35 anys. El dolor experimentat a la zona de les cervicals abans del diagnòstic va ser el símptoma més freqüent, amb un 76,69% d'afectats, juntament amb el mal de cap, amb un 73,44%. Els símptomes cognitius incloïen alteració a la memòria amb un 43,88% i afàsia amb un 43,75%. També es van observar símptomes psicològics com la depressió que tenien un 31,77% d'afectats i l'ansietat amb un 19,92%.

Molts casos no es van diagnosticar correctament amb la primera visita al metge i el temps mitjà fins al diagnòstic des de la primera visita al metge fins al diagnòstic correcte van ser de 3,43 anys i només un 8,46% dels pacients tenien coneixement previ d'aquesta malformació.

El diagnòstic de la MC es va trobar incidentalment, és a dir, que es van fer una ressonància buscant un altre problema i van trobar el Ciari, en un 24,87% dels participants. Els diagnòstics erronis, en altres paraules, diagnòstics d'altres malalties es van classificar en psicològics, amb un 19,26% i en físics, també amb un 19,26% d'afectats.

Així doncs, amb aquestes dades podem veure que molts pacients eren dones. Això es deu a què aquesta malaltia es veu més en dones que en homes, tanmateix, si un home té aquesta malaltia significa que l'ha heretat, en canvi, si la té una dona tant pot ser perquè l'ha heretat com perquè la desenvolupat ella mateixa. Tot i que encara s'està investigant el tema de l'herència del Chiari.

També es pot observar que molts pacients tenien tan símptomes psicològics com físics, però que ha molts se'ls va diagnosticar la malformació amb molt de retard. Això també té conseqüències, ja que aquesta malaltia va evolucionant i potser quan tenies els primers símptomes tenies el tipus 0, però amb el retard diagnòstic va evolucionant fins al tipus 1 o més. Això també pot dificultar l'operació i fer que després de l'operació la qualitat de vida del pacient sigui pitjor a com podria haver estat si s'hagués operat quan li van aparèixer els primers símptomes.

4. AFECTACIONS ASSOCIADES

4.1. Siringomièlia

La Siringomielia és una malaltia caracteritzada per la presència de cavitats o quists dins del medul·la espinal. És una malaltia progressiva de forma crònica i té un curs clínic imprevisible. A més a més, no hi ha una relació proporcional entre el tamany de la cavitat i la intensitat del símptomes.

Les cavitats normalment es situen dins la medul·la espinal al nivell cervical, encara que es poden estendre cap amunt i/o avall. Aquestes cavitats destrueixen la matèria grisa[20] de la medul·la espinal i fan malbé les fibres de les sensacions de dolor i temperatura.

La siringomièlia té diversos models de cavitacions diferents que tenen mecanismes diferents de patogènesi[21]. Es poden distingir tres tipus:

1. Dilatació del canal central que té connexió directe amb el quart ventricle.

   El quart ventricle està ple de LCR que ha de sortit pels forats de Luschka i Magendie per anar a l'espai subaracnoïdal[22] i fer la seva funció, però en comptes d'anar per aquests forats es desvia per una connexió directa entre el quart ventricle i el canal central. Com a conseqüència, el LCR comença a dilatar les parets del canal com un globus i forma una cavitat o quist.

   Aquest tipus de siringomièlia no està relacionada amb la malformació de Chiari ja que la causant és la síndrome de Dandy-Walker.

2. Dilatació del canal central però no té cap connexió directa amb el quart ventricle.

   L'herniació de les amígdales cerebel·loses bloqueja el flux normal del LCR cap al voltant de la medul·la espinal. A causa d'aquest

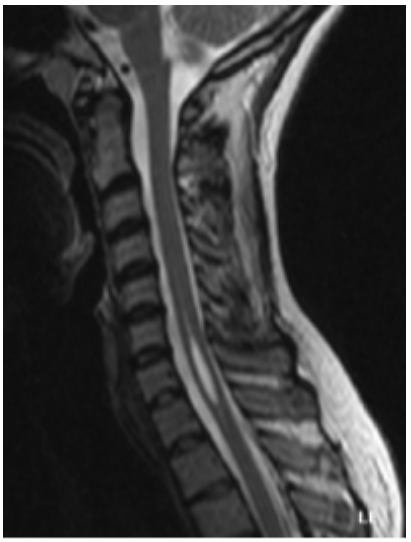


Figura 5: s'observa com dintre de la medul·la s'ha format una cavitat que apareix de color blanc.
Font:https://es.wikipedia.org/wiki/Siringomielia

20 És la capa més externa del cervell i responsable de moltes funcions cognitives superiors com la memòria o el llenguatge.

21 És la seqüència de successos cel·lulars que tenen lloc des del moment del contacte inicial amb un agent etiològic fins a l'expressió final de la malaltia.

22 És l'espai comprès entre l'aracnoide i la piamàter que conté el líquid cefalorraquidi.

bloqueix el LCR no pot circular amb normalitat i crea un tap. Cada cop es fa un esforç com tossir o fer força, la pressió del LCR augmenta. Com que no pot passar pel recorregut normal, aquesta pressió s'ha de dissipar i ho fa cap al camí de menor resistència: les parets de la medul·la espinal cap al canal central. Al final el LCR crea una cavitat al canal central dilatant les parets.
Aquest tipus sí que està relacionat amb la malformació de Chiari.

3. Cavitats originades al teixit nerviós de la medul·la espinal.
Aquest tipus de siringomièlia no té res a veure amb els ventricles ni el cerebel. Es tracta d'una cavitat o quist que es forma a causa d'un traumatisme, hemorràgia, tumor o inflamació greu. Com a conseqüència d'alguna de les causes anteriors, és deixa un forat o una zona molt danyada del teixit nerviós. El cos intenta reparar el dany, però el LCR, que està sempre al voltant de la medul·la ja que és una protecció, s'infiltra dins del forat, creant així una cavitat aïllada dins del teixit nerviós. Amb el temps, aquesta cavitat s'omple de líquid i comença a comprimir fibres del seu voltant.
Igual que el tipus 1 de siringomièlia, aquest tampoc no està relacionat amb la malformació de Chiari.

La Siringomièlia té cert símptomes característics:

- Pèrdua de la sensació de dolor al coll, les espatlles i els braços.
- Dissociació sensitiva: pèrdua de la percepció de dolor i temperatura amb una alteració a la sensibilitat tàctil.
- Paràlisi flàccida (pèrdua total de la funció motora) que progressa a atròfia (pèrdua progressiva de massa muscular).
- Atàxia.
- Escoliosi.

La durada dels símptomes abans del diagnòstic pot variar molt, va des dels 4 mesos fins als 38 anys i l'edat mitjana a la qual es diagnostica és de 32 anys.

Els símptomes sensorials van evolucionant:

- El primer senyal acostuma a ser la parestèsia a les extremitats superiors.

- Després es perd la sensació de dolor i temperatura en una banda del tòrax, espatlla, braços i mans. Però encara es conserva la sensació el tacte lleu. Aquest manca de dolor fa que el pacient es pugui fer ferides i cremades sense que s'adoni.
- Més tard, l'atròfia muscular afecta els músculs de la mà provocant deformitats.
- Amb el temps, si no es diagnostica, la pèrdua de sensibilitat pot afectar les cames.

Fins ara s'ha vist com la cavitat afecta la medul·la espinal, però aquesta cavitat o quist també pot afectar el bulb raquidi[23] i aleshores rebria el nom de siringobúlbia. En aquest cas, la pèrdua sensorial afectaria la cara i l'atròfia perjudicaria la llengua. Els símptomes serien disfàgia, veu ronca i apnees durat el son. Aquest tipus, estranyament es pot estendre cap a dalt perjudicant tot el tronc de l'encèfal.

4.2. Hidrocefàlia

La hidrocèfalia és l'acumulació excessiva del líquid cefalorraquidi als ventricles del cervell. A causa d'aquesta acumulació els ventricles es dilaten provocant una pressió perjudicial als teixits del cervell.

El símptomes poden variar amb l'edat, la progressió de la malaltia i les diferències individuals de cada persona.
Símptomes en nadons i infants:

- La mida del cap augmenta ràpidament.
- Mida del cap gran.
- Vòmits.
- Somnolència.
- Nistagme: oscil·lació rítmica d'un ull.
- Convulsions

Símptomes de preadolescents fins a adults són diferents als dels nadons i infants perquè el seu crani no es pot expandir. Els símptomes són els següents:

- Mal de cap.
- Nàusees.
- Visió borrosa o doble.
- Nistagme.

23 És una vesícula situada per sobre de la medul·la espinal.

- Inestabilitat.
- Incoordinació.
- Somnolència.
- Irritabilitat.
- Alteracions a la memòria com la pèrdua de la memòria.
- Papiledema.

Hi ha quatre tipus de hidrocefàlia, però només una està relacionat amb la malformació de Chiari. A continuació els quatre tipus:

- Hidrocefàlia comunicant: el flux de LCR no es veu bloquejat dintre dels ventricles, però hi ha un desequilibri entre la producció i la reabsorció del LCR que fa que augmenti la pressió dins el crani.
- Hidrocefàlia no comunicant o obstruida: el flux de LCR es veu bloquejat per les vies que connecten els ventricles. Aquest bloqueig es causat per l'herniació de les amígdales cerebel·loses (malformació de Chiari).
- Hidrocefàlia normotensiva: la pressió dins del crani es manté dins dels límits i res bloqueja el flux del LCR entre els ventricles. En aquest cas, hi ha una alteració en la reabsorció del LCR un cop està a l'espai subaracnoïdal. És molt semblant a la hidrocefàlia comunicant, però hi ha una diferència, i és que de manera lenta i progressiva s'acaben dilatant els ventricles i comprimint les estructures cerebrals.
- Hidrocefàlia ex vacuo: és quan el cervell perd volum (atròfia) a causa d'alguna malaltia o mal (traumatisme) i deixa un espai buit. Els ventricles que estan plens de LCR (com és normal) s'expandeixen per ocupar l'espai buit. Aquest tipus és molt diferent als altres tipus de hidrocefàlia, però es classifica com a hidrocefàlia en l'expansió dels ventricles.

A més a més hi ha 2 tipus de hidrocefàlia segons el moment en què van aparèixer:

- Hidrocefàlia congènita: ja es troba present en néixer i va ser causada per les influències durant el desenvolupament del fetus o per predisposició genètica.
- Hidrocefàlia adquirida: es desenvolupa en el moment del naixement o en un punt després. Aquest tipus pot afectar persones de totes les edats i pot ser causada per una lesió o una malaltia.

Recordo que en el cas de la hidrocefàlia que és provocada per l'herniació de les amígdales cerebel·loses, és una hidrocefàlia no comunicant o obstruïda, i adquirida.

4.3. Escoliosi

L'escoliosi apareix en la malformació de Chiari II en un 50-70% dels casos, en canvi, en el Chiari I és menys freqüent.
Sovint es troben casos d'escoliosi causats per una siringomièlia. El quist danya les cèl·lules nervioses que controlen els músculs de la columna vertebral. Aquests músculs s'afebleixen i no subjecten correctament la columna, fent que es corbi.

També pot haver escoliosi sense la siringomièlia perquè la pròpia herniació de les amígdales cerebel·loses la pot provocar. En aquest cas l'escoliosi és més dolorosa, progressa ràpidament i forma la corba cap a l'esquerra.

4.4. Espina Bífida

A diferència de les altres, l'espina bífida no és una conseqüència del Chiari II , sinó que el tipus més greu d'espina bífida provoca l'herniació de les amígdales cerebel·loses i per això es poden veure en el mateix pacient.

L'espina bífida és un trastorn congènit. Abans de néixer, els ossos de la columna vertebral no es tanquen completament per protegir la medul·la espinal. Això fa que que la medul·la i els nervis quedin desprotegits.

Té diverses conseqüències depenent del lloc de l'esquena que estigui afectat (sovint és a la part baixa) i inclou:

- Paràlisi flàccida: pèrdua total de la funció motora.
- Pèrdua de la percepció del dolor.
- Parèsia.
- Incontinència.
- Problemes ossis: els ossos de les cames es debiliten i es fracturen amb facilitat.
- Tendència a l'obesitat: és més fàcil engreixar-se.

- Un 15% dels afectats tenen algun dèficit intel·lectual o dificultats per aprendre.

El tipus d'espina bífida més greu és la mielomeningocele. És quan la medul·la espinal i les membranes que la protegeixen surten cap a l'exterior formant un sac o bossa a l'esquena del nadó. Aquest també és el que causa els problemes neurològic més importants.

En l'embaràs els ossos de la columna vertebral no es tanquen i la medul·la espinal es queda fixada a la zona lumbar de l'esquena, on no s'ha tancat bé. Després durant l'embaràs i el naixement la columna vertebral i l'os sacre[24] creixen. Però com la medul·la està fixada a la part inferior no pot pujar com hauria de fer amb normalitat, aleshores estira la tota la medul·la cap avall. Aquest estirament cap avall de tota la medul·la espinal arrastra el tronc encefàlic i el cerebel cap al foramen magnum i es provoca l'herniació de les amígdales cerebel·loses. A més a més, això pot dificultar el flux del LCR creant així una hidrocefàlia obstruïda.

5. ALTRES MALFORMACIONS CRANI-CERVICALS

Aquest tipus de malformacions engloben alteracions estructurals a la unió entre el crani i la columna vertebral. Aquestes anomalies poden provocar compressió a la medul·la espinal, tronc encefàlic o a l'artèria vertebral[25], cosa que provoca símptomes neurològics progressius. Dins d'aquest grup s'inclou la Malformació de Chiari.

5.1. Aracnoiditis

L'aracnoiditis és una inflamació de l'aracnoides, una membrana molt prima que envolta des del cervell fins a la medul·la espinal.

Quan les amígdales cerebel·loses baixen al foramen magnum a causa del poc espai, el teixit cerebel·lós frega constantment i de forma anormal contra les membranes que el protegeixen, les aracnoides. Aquesta fricció constant causa una irritació de baix grau però continuada. Al final aquest fregament acaba provocant una inflamació que es coneix com a aracnoiditis.

24 És l'estructura osea que es troba a la base de les vèrtebres lumbars.

25 És un dels principals vasos sanguinis del coll.

Els seus símptome són els següents:

- Parestèsia en la zona lumbar.
- Mal de cap.
- Debilitat i espasticitat a l'esquena i a les cames.
- Dificultat per orinar.

5.2. Platibàsia

La platibàsia és un aplanament de la base del crani.
Aquest aplanament es mesura amb l'angle basal. Aquest angle està format per una recta que va desde la nasió[26] al tubercle de la cadira turca[27]. Si aquest angle es major de 143º es considera una platibàsia.

Per si sola, la platibàsia no causa símptomes ni problemes de salut, però sovint va acompanyada d'altres anomalies com la impressió basilar. Aleshores, si es fa una prova d'imatge i s'observa que hi ha platibàsia, els metges buscaran altres anomalies.

5.3. Impressió basilar

La impressió o invaginació basilar és una malformació de l'unió del crani amb la part superior de la columna vertebral (regió crani-cervical). En aquest anomalia els ossos de la base del crani estan enfonsats (platibasia) i com a conseqüència l'apòfisi odontoides, que és una petita protuberància òssia de la segona vèrtebra cervical, es desplaça cap amunt dins dels foramen magnum. Aquest desplaçament redueix l'espai disponible i fa que les amígdales cerebel·loses baixin.
Hi ha 2 tipus d'impressió basilar:

- Impressió basilar primària o malformativa: és congènita i quasi sempre va acompanyada d'una fusió occipitoaloïdal[28].
- Impressió basilar secundària: s'adquireix al llarg de la vida a causa de malalties. Les causes principals són l'osteomalàcia (ossos tous) i la malaltia de Paget (una malaltia òssia). Estranyament aquest tipus provoca símptomes neurològics.

Els seus símptomes són els següents:

- Parèsia.

26 És el punt d'intersecció de l'os frontal i de dos ossos nasals del crani humà.

27 És una petita depressió situada a la base del crani, concretament a la superficie superior del cos de l'os esfenoide.

28 És una unió entre el crani i les primeres vèrtebres.

- Debilitat i espasticitat a les extremitats.
- Atàxia.
- Nistagme.
- Disfàgia.

5.4. Síndrome de Klippel-Feil

La síndrome de Klippel-Feil és una malaltia congènita.

Durant l'embaràs, algunes vèrtebres cervicals no es segmenten correctament. En lloc de formar-se com ossos independents, dues o més vèrtebres es fusionen en un sol bloc. A causa d'aquesta fusió, l'afectat té un coll més curt, la línia del cabell del clatell es troba més avall i té mobilitat reduïda per girar o inclinar el cap.

El problema va més enllà. El fet que el coll sigui més curt provoca que la regió occipital sigui també més estreta o poc desenvolupada i que el cerebel no hi càpiga.

5.5. Artrosi Cervical

L'artrosi cervical o l'espondilosi cervical és un desgast natural dels ossos de la columna cervical que ve amb l'edat. És un fregament de les vèrtebres cervicals.

Aquest desgast comença quan els discs intervertebrals perden aigua i es tornen més prims. Aleshores les vèrtebres s'acosten entre elles i això fa que el coll suporti més pressió, les vèrtebres es desgastin i què el cartíleg que es troba a les articulacions entre cada dos vèrtebres es deteriori. El cos, per intentar arreglar el problema i estabilitzar el coll, crearà os nou (osteòfits) al voltant de l'articulació. El problema és que a vegades aquest ossos nous prenen espai per on passa la medul·la espinal i la pressionen.

Els seus símptomes poden anar de lleus a greus. Els més comuns són:

- Cervicàlgia
- Parestèsia i debilitat als braços, mans o dits.
- Inestabilitat.
- Espasmes a les espatlles o el coll.
- Mal de cap.
- Soroll de crepitació quan mou el coll.

L'artrosis cervical no és una malaltia paralitzant ni incapacitant. La majoria dels afectats poden viure sense grans problemes.

5.6. Craniosinostosi

La craneosinòstosi és una malaltia congènita i amb causa desconeguda.

El crani d'un humà està format per diverses plaques òssies separades per sutures[29].Aquestes sutures faciliten el part perquè fan que el crani sigui més flexible i que el cervell pugui créixer els primers mesos.

En la craniosinostosi, una o més sutures es tanquen abans d'hora. Això impedeix que el crani pugui créixer per igual a tots els costats. Aleshores, per compensar que per un costat no pot créixer perquè ja està tancat, creix per un altre, donant lloc a formes estranyes al cap.

Hi ha diferents tipus de craniosinostosi, depenent de quina sutura es tanca aviat:

1. Sinostosi sagital (escafocefàlia): la sutura que es tanca més aviat és la sagital, que va de davant al centre del crani. La forma del cap és estreta i allargada. Aquest tipus és el més comú i es troba més en nens que en nenes.
2. Plagiocefàlia frontal: la sutura que es tanca és la coronal, que va aproximadament d'orella a orella. En aquest cas el front i la cara estan desviats cap a un costas. Aquest tipus és el següent més comú i es troba més en nenes que nens.
3. Sinostosi metòpica (trigonocefàlia): la sutura que es tanca és la metòpica, que va pel centre del front en vertical. En aquest cas el front té una forma punxeguda i triangular amb els ulls molt junts. És el cas més estrany.

Els símptomes de la craneosinóstosis són els següents:

- Cap amb forma estranya o irregular.
- No es nota el punt tou on hi hauria d'haver la sutura.
- Poc o cap augment de mida del cap amb el temps a mesura que el nadó creix.

29 Són unes bandes fibroses de teixit que connecten els ossos del crani i que permeten el creixement del crani.

6. TRACTAMENT

6.1. Tractament quirúrgic

Hi ha molts pacients asimptomàtics que no saben que tenen Chiari i els que ho són i ho saben, el doctor/a els recomana fer un seguiment amb exàmens regulars i ressonàncies magnètiques. Com que el seu dia a dia no es veu afectat per la malaltia no necessiten cirurgia.

En canvi, les persones simptomàtiques, generalment, se'ls tracta amb cirurgia, per alleujar o estabilitzar els símptomes perquè no provoquin més danys al sistema nerviós central, però mai podran curar la malformació de Chiari ja que no té tractament.

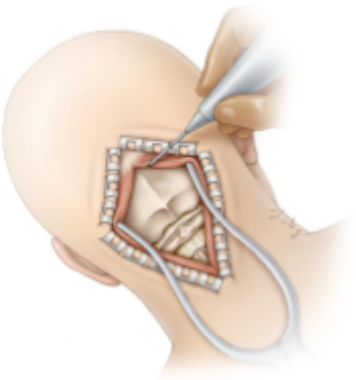


Figura 6: Imatge representativa de com és faria la cirurgia de descompressió de la fossa posterior. L'os més gran seria el que es retiraria i ha sota s'observen les vertebres. Font: https://es.linkedin.com/posts/neurosurgical-atlas-inc_during-a-suboccipital-craniotomy-a-midline-activity-6736685030178906112-sjpp?trk=public_profile_like_view

La cirurgia més comuna és la descompressió de la fossa posterior. Es duu a terme fent un tall a la part posterior de la base del crani i retirant una porció de l'os (craneotomia). Això fa que s'alleugi la pressió, ja que hi ha més espai. A més a més, és possible que també s'extregui una part de la columna vertebral (laminectomia), concretament la vértebra C1, per fer més espai i alliberar la pressió a la medul·la espinal. Tanmateix, es pot cosir un injert a la duramàter, per engrandir la coberta i proporcionar més espai al cervell. Aquest injert pot estar fet de material artificial o de teixit extret d'alguna part diferent del cos. Per a casos més greus, es poden arribar a treure les amígdales cerebel·loses.

Si el pacient té siringomièlia o hidrocefàlia, que són les afectacions associades més comunes, s'ha de colocar una derivació per drenar l'excés de líquid. Concretament, si hi ha hidrocefàlia, és coloca un tub al cap que porta l'excés de fluid cap a la paret toràcica[30] o abdominal per ser reabsorbit. I si hi ha siringomièlia s'obre la medul·la espinal i s'insereix un tub al quist o cavitat per desviar el flux del LCR.

30 Són les costelles, l'esternó i la columna vertebral.

6.2. Tractament farmacològic

Si la malformació de Chiari no és molt greu, és a dir, que els pocs símptomes que es presenten es algun dolor, es pot tractar amb fàrmacs sense necessitat de cirurgia. Es fan combinacions de fàrmacs que van des dels analgèsics convencionals com el paracetamol o ibuprofè fins als opiacis amb anticonvulsius per tractar aquest dolor neuropàtic[31].

6.3. Tractament rehabilitador

Aquest tipus de tractament no cura la malformació de Chiari sinó que gestiona els símptomes. S'utilitza per: alleujar els símptomes, millorar la funcionalitat com la manca d'equilibri, abordar complicacions com els problemes respiratoris fent tècniques específiques, augmentar l'autonomia, i preparar-se i recuperar-se de la cirurgia. En resum, es fa servir per millorar la qualitat de vida del pacient i es fa ús tant de la fisioteràpia com de la teràpia ocupacional[32].

6.4. Tractament logopèdic

Les malformacions crani-cervical poden produir alteracions en el llenguatge per paràlisi, debilitat o incoordinació de la musculatura de la parla, i provocar trastorns motors i funcionals que afecten la fonació[33], la ressonància, l'articulació i la prosòdia[34].

Les persones amb malformació de Chiari poden presentar alteracions de la parla, la degulació, la fonació i la respiració.

Aquests tractament tracta de fer exercicis per enfortir i millorar la coordinació dels músculs de la llengua, llavis i gola. També, entre altres tècniques, pot ensenyar la degulació supraglòtica per aprendre a tancar les cordes vocals abans d'empassar.

6.5. Tractament psicològic

Durant tot el procés que fa un pacient (primers símptomes, diagnòstic i tractament) és molt important el tractament psicològic perquè ajuda la persona a superar aquesta malaltia mentalment ja que per algunes persones pot ser un esdeveniment traumàtic que marca un abans i un després de la vida.

31 És un dolor causat per danys o malalties que afecten el sistema somatosensorial.

32 Ajuda a guanyar autonomia personal als malalts.

33 És la generació de sons.

34 Són el conjunt de característiques que afecten l'accent, l'entonació i la durada del fonemes.

7. QUALITAT DE VIDA DELS PACIENTS

Aquesta malaltia afecta a tots el hàbits de la vida, però sobretot es fa notar molt en l'àmbit diari. Les persones afectades sovint han de deixar els seus treballs a causa dels símptomes que pateixen i modificar els seus hàbits quotidians.

També a molts pacients se'ls associa ansietat i depressió després de rebre el diagnòstic i al llarg de tot el procés.

Amb el temps, la malaltia et va deteriorant.

7.1. Resultats després de la cirurgia

La majoria dels pacients, després de la cirurgia passen entre tres i quatre dies al hospital i després han de fer repòs unes dues o tres setmanes a casa. Hi ha casos on els pacients poden tornar a l'àmbit laboral, però els símptomes continuen amb menor intensitat. En canvi, en molts altres casos, tot i que la intervenció quirúrgica millora els símptomes, també pot deixar seqüeles i derivar en una discapacitat funcional.

La cirurgia no elimina tots els símptomes. Per entendre-ho millor: si a tu abans de fer-te l'operació mostraves 6 símptomes després de l'operació, si ha estat feta adequadament, potser només en mostres 3. Per això també és molt important detectar la malaltia d'hora i que no arribi a crear siringomièlia, hidrocefàlia o qualsevol altre afectació associada, ja que redueix la qualitat de vida del pacient i és una complicació més.

També comento el fet que l'operació s'ha de fer correctament perquè en diversos casos, quan als pacients se'ls ha diagnosticat la malaltia, no reben la informació adequada i algunes persones s'operen a certs llocs pel seu renom i després de la cirurgia si hi ha complicacions, l'empresa no es fa responsable. Aleshores després els pacients han de buscar altres centres.

Per això és molt important donar als pacients la informació adequada i dirigir-los a unitats de referència en aquesta malaltia, com ara l'Hospital de Vall d'Hebró, que també realitza diversos estudis sobre el Chiari.

MARC PRÀCTIC

8. METODOLOGIA

La meva hipòtesi és que potser es deriven amb més rapidesa i prioritat els pacients amb símptomes físics que no pas els pacients amb símptomes psicològics o cognitius, o amb ambdós símptomes. Així que enfocaré tota la part pràctica cap a aquesta hipòtesi, tant en les enquestes com en les entrevistes, però aquesta última amb una petita excepció, perquè en l'entrevista faré preguntes relacionades amb la hipòtesi i el context de la Malformació de Chiari.

Obtindré les dades a partir d'enquestes a metges de capçalera i psicòlegs de diversos CAPs de Barcelona als quals els demanaré si volen col·laborar en el marc pràctic del meu Treball de Recerca. El meu objectiu és aconseguir un mínim de 10 respostes a l'enquesta, per poder fer un estudi amb certa qualitat i per aconseguir el seu contacte aniré personalment als CAPs i en principi jo crec que dirigint-me a tres CAPs serà suficient per aconseguir el mínim de respostes que necessito, però en el cas contrari, aniré a més CAPs.
Per fer les enquestes utilitzaré l'eina de formularis de google, amb la qual és poden fer enquestes amb preguntes tancades o obertes i un cop està acabada automàticament es crea un enllaç per compartir-la. Per això demanaré als CAPs alguna adreça electrònica per enviar l'enllaç de l'enquesta i un cop hagin respost, les respostes s'envien automàticament i fins i tot, si la pregunta és tancada o de múltiple elecció, es fa un gràfic que recull totes les respostes i crea percentatges.
La planificació és fer l'enquesta el mes de setembre i començar a anar als CAPs de més a la vora a inicis d'octubre i esperar dues setmanes que contestin l'enquesta. Si un cop passades les dues setmanes no he obtingut el mínim de respostes, aniré a més CAPs.

A més a més, faré dues entrevistes a dues persones, per una banda a un familiar que és pacient, té el títol de pacient expert i és el president de FEMACPA (Federació Espanyola de Malformació de Chiari i Patologies Associades) que es diu Domingo Ponce i per l'altra banda a una doctora neurocirurgiana de l'Hospital de Vall d'Hebró que es diu Maria Antònia Poca i que el meu familiar em podrà facilitar el seu contacte.
Les preguntes de les entrevistes estaran basades en la hipòtesi del treball, però com he dit anteriorment, també mostraré preguntes relacionades amb altres àmbits d'aquesta malaltia, ja que al cap i a la fi el diagnòstic no està

aïllat sinó que està relacionat amb tot el procés de la malaltia. Les entrevistes les dissenyaré per blocs i de cada bloc plantejaré unes preguntes.
L'entrevista amb el pacient la faré de manera física i demanaré el seu consentiment per gravar en àudio l'entrevista per poder fer la transcripció a l'annex del treball. I l'entrevista amb la doctora la faré de manera telemàtica. La planificació és fer les entrevistes cap a finals d'octubre i inicis de novembre.

A l'hora d'analitzar les dades em centraré bastant en les resultats de les enquestes, i les entrevistes, les utilitzaré més per confirmar o contrastar la informació de les enquestes, ja que les entrevistes em donen una informació més general mentre que l'enquesta és molt més específica i està molt més enfocada cap al meu objectiu. Aleshores, a partir de tota la informació i de posar en comú els resultats de les enquestes i de les entrevistes, corroboraré o rebutjaré la meva hipòtesi.
També com que algunes preguntes de les entrevistes tindran un enfocament més general sobre la malaltia i no només es centraran en el diagnòstic, podré extreure algunes conclusions que estaran relacionades amb el tema del diagnòstic d'aquesta malaltia i dels problemes que hi ha avui en dia.

9. CREACIÓ DE L'ENQUESTA

L'enquesta es basa en 8 apartats, els quals 6 d'ells són casos reals de pacients que tenen el diagnòstic de Malformació de Chiari i els altres dos són una petita introducció per saber més sobre els metges i una part final per saber sobre el seu coneixement de la malaltia.

A l'inici de l'enquesta faig una breu explicació de qui soc i sobre què consisteix l'enquesta, però no anomeno el nom de Malformació de Chiari ja que això podria influir en la manera com els metges veurien els casos, perquè si saben que tracta sobre aquesta malaltia és possible que ho mirin des d'una perspectiva diferent a com ho farien si fos un pacient normal. Així que només anomeno que l'objectiu de l'enquesta és comprendre com es valoren i deriven els pacients segons els seus símptomes. També afegeixo que l'enquesta és anònima i que no recull dades personals ni es registren les adreces de correu electrònic.
En la primera pregunta han de contestar si són metges o psicòlegs i en la segona quants anys d'experiència tenen ja que si la majoria són gent jove el fet que potser no diagnostiquin correctament el pacient sigui a causa de la seva falta d'experiència.

Aleshores, després se'ls presenten 6 casos reals, els quals vaig extreure de treballs sobre la malformació de Chiari, que desenvolupaven un informe del cas on explicaven els seus símptomes.
Els dos casos amb símptomes físics els vaig extreure de *Malformación Chiari Tipo 1 (MCT1): reporte de 4 casos clínicos*.
Els casos amb símptomes principalment psicològics o cognitius els vaig extreure de *A Case of Arnold–Chiari Malformation Associated With Dementia* i *Coexistence of Psychiatric Symptoms and Chiari Type I Malformation - A Case Report*.
I els casos amb símptomes combinats els vaig extreure de *Familial Chiari malformation: case series* i *Series de casos de malformación de Arnold-Chiari: hospital nacional Mario Catarino Rivas, 2008-2018*.
Com es pot observar a la taula següent, els casos 3 i 4 no són casos en els quals la simptomatologia és només psicològica i cognitiva, sinó que principalment els pacients han de mostrar símptomes psicològics i algun de físic. Aquest canvi on la simptomatologia és principalment psicològica, en comparació amb els altres casos (1 i 2), centrada en símptomes psicològics i/o cognitius era un aspecte massa difícil d'investigar i vaig decidir ampliar una mica més aquests casos, però conservant sempre els símptomes psicològics i cognitius per tal que tinguessin major importància i predominessin.

Casos	**Tipus de símptomes**	**Explicació**
Cas 1	Símptomes físic	Dona de 20 anys, símptomes: - Disnea: és quan tens una dificultat per respirar. - Disfàgia. - Tos seca. - Debilitat dels músculs de la deglució.
Cas 2	Símptomes físics	Dona de 49 anys, símptomes: - Dolor interescapular: és un dolor que es localitza entre els omòplats. - Dèficit motor progressiu al braç dret: la pèrdua de la funció motora va empitjorant amb el temps. - Atròfia en membre superior dret: disminució de la mida d'un o diversos teixits.

		- Pèrdua de la funció motora del braç esquerre: no pot moure el braç esquerre, és com una paràlisi. - Parestèsies i dolor a la cama esquerra. - Espasticitat a les cames. - Atròfia en regió tenar i hipotenar, amb "mà en garra". - Hipoestèsia (disminució de la sensibilitat) en nivells C4-T2 al braç dret.
Cas 3	Símptomes principalment psicològics i cognitius	Noi de 15 anys, símptomes: <u>Psicològics i cognitius:</u> - Dèficit d'atenció. - Dificultats en l'àmbit acadèmic: dificultats per fer mates i memoritzar el que llegia. - Trastorn obsessiu compulsiu (TOC) amb pensament agressius i sexuals intrusius. - Ansietat i angúnia a causa dels pensaments obsessius. - Immaduresa emocional i social. - Trets de l'espectre autista: dificultats per interaccionar amb altres persones, interessos inapropiats i problemes amb les regles dels jocs. - Té un historial familiar de trastorns mentals. <u>Físics:</u> - Hematoma subcutani al cap durant el naixement: és una acumulació de sang i fluid sota la pell del cuir cabellut. - Trastorns del son durant la infància (apnea) - Hiperactivitat motora des de que va començar a caminar. - Disàrtia.
Cas 4	Símptomes principalment psicològics i cognitius	Dona, 53 anys, símptomes: <u>Psicològics i cognitius:</u> - Demència en la memòria - Depressió - Irritabilitat - Deteriorament cognitiu global. - Agitació

		<u>Físics:</u> - Mal de cap. - Vèrtigen i mareig. - Deteriorament de la coordinació.
Cas 5	Símptomes mixtes	Dona de 20 anys <u>Físics:</u> - Cefalea suboccipital tussiva i per esforç: és una inflamació als nervis occipitals que provoca un dolor a la part posterior del cap i el coll. Aquest dolor apareix quan el pacient té tos o fa un esforç. - Sensació de mareig. - Parestèsies i entumiment a les extremitats superiors. - Espasticitat difusa a les extremitats superiors. - Coordinació anormal (disminució de moviments alternants ràpids). - Hipertònia als genolls i turmells: és un augment anormal de la massa muscular que controlen aquestes articulacions. - Hiperreflexia. <u>Psicològics i cognitius:</u> - Ansietat. - Fatiga. - Insomni.
Cas 6	Símptomes mixtes	Dona d'uns 30 anys, símptomes: <u>Físics:</u> - Vòmits. - Cefalea holocraniana: és un dolor que apareix de forma brusca i que arriba a la seva màxima intensitats en un minuts i es localitza per tot el cap. - Dolor generalitzat. - Disfàgia. - Hipotonia de membres inferiors: disminució de la massa muscular de les cames. <u>Psicològics/cognitius:</u> - Afàsia

		- Alteració del to de la veu (possiblement relacionada amb l'afàsia o amb dèficit físic).

Figura 7: Taula dels casos reals que es mostren a l'enquesta.

A diferència de l'enquesta, en aquesta taula els símptomes des del cas 3 fins al cas 6 es divideixen entre símptomes físics, símptomes psicològics i cognitius, fet que a l'enquesta quan es presenten els símptomes del casos indicats anteriorment, es barregen els uns amb els altres, per evitar que els metges puguin deduir qualsevol cosa.
A continuació de cada cas hi ha sempre les mateixes sis preguntes:

1. Li receptaries alguna medicació al pacient?
2. Li faries alguna prova al pacient?
3. En cas afirmatiu, quina prova li faries?
4. Derivaries al pacient a algun especialista?
5. En cas afirmatiu, a quin especialista el derivaries?
6. Tens algun possible diagnòstic? En cas afirmatiu digues quin.

Les preguntes 1, 2, 4 i 6 són obligatòries mentre que la 3 i la 5 només s'han de respondre si en la pregunta anterior ha dit que sí.

Finalment, un cop s'han exposat els sis casos hi ha dues preguntes per valorar el coneixement que tenen els metges sobre aquesta malaltia i una última pregunta on poden deixar algun comentari de si en algun cas els havia faltat informació per valorar correctament el pacient. Les preguntes són les següents:

1. Coneixes la malformació de Chiari?
2. Coneixes els diferents tipus i els símptomes d'aquesta malaltia?
3. Creus que en algun cas t'ha faltat informació per poder valorar correctament algun dels casos plantejats? Si és així, indica quina informació t'ha faltat.

Per aconseguir els 10 metges participants han fet falta que més de tres CAPs col·laboressin amb el meu Treball de Recerca, ja que de cada CAP em contestaven una o dues persones.
Primer vaig anar als CAPs que es presenten seguidament:

- CAP Roger de Flor.
- CAP Casc Antic
- CAP Passeig de Sant Joan.

Després vaig deixar una setmana perquè contestessin l'enquesta, però com que vaig obtenir poques respostes vaig anar a tres CAPs més:

- Sardenya Centre de Salut
- CAP Pare Claret
- CAP Vila de Gràcia-Cibeles

Vaig deixar una setmana perquè contestessin però com ja m'havia passat posteriorment, no vaig obtenir les respostes suficients, així que vaig enviar un correu de recordatori per demanar si podien insistir una mica més a la seva plantilla de metges perquè responguessin. Després d'uns dies, continuava sense obtenir les respostes necessàries, així que vaig anar a dos CAPs més:

- CAU Sant Martí de Provençals
- CAP El Clot

I després d'uns dies vaig obtenir les 10 respostes que necessitava.

10. CREACIÓ DE LES ENTREVISTES

L'objectiu general de les entrevistes és obtenir informació actual, contextualitzada i detallada que ajudi a entendre millor el procés de diagnòstic, ja que no es pot entendre el diagnòstic de manera aïllada, sinó dins de tot el procés que implica aquesta malaltia.

Algunes preguntes de les entrevistes estan enfocades a la hipòtesi, però d'altres es centren en altres temes que estan relacionats amb la malaltia i amb el seu diagnòstic, com ara quines són les conseqüències d'un diagnòstic retardat, si els metges tenen coneixement suficient sobre aquesta malaltia o si la malformació de Chiari està infradiagnosticada en la nostra societat.

La primera entrevista és a Domingo Ponce, un familiar que és afectat per aquesta malaltia i a més té el títol de pacient expert i és el president de FEMACPA (Federación Española de malformación de Chiari i patologías asociadas).

La segona entrevista adreçada a la doctora Mª Antonia Poca, que es neurocirurgiana de l'hospital de Vall d'Hebró, que disposa d'una de les unitats de referència sobre aquesta malaltia a Espanya.

En ambdues entrevistes hi ha preguntes que són les mateixes perquè vaig trobar interessant saber el punt de vista de cada un. Va ser quan ja tenia les entrevistes quasi acabades que vaig començar a posar algunes preguntes repetides a les dues perquè vaig trobar que estaria bé saber la perspectiva de certs temes de dues persones, un pacient i una professional.

10.1. Guió de l'entrevista a Domingo Ponce

L'objectiu de l'entrevista amb el Domingo Ponce és entendre la perspectiva d'un pacient que ha viscut en primera persona el procés de diagnòstic, que té el títol de pacient expert i que, també, forma part d'una federació des de la qual té contacte amb diversos testimonis de molts altres afectats. Això fa que amb la seva experiència aporti una perspectiva individual i col·lectiva.

Per redactar les preguntes primer vaig decidir quins temes generals volia tractar i després vaig anar específicant una mica més. Els temes generals de l'inici van ser els següents:

- Història personal del diagnòstic.
- Símptomes físics, psicològics i combinats.
- Origen i funció de FEMACPA.
- Error de diagnòstic i derivacions incorrectes.
- Impacte de la malaltia a la vida del pacient.
- Hi ha millores pel sistema sanitari
- Recomanacions per altres pacients

A partir d'aquests vaig anar subdividint i específicant una mica més i d'allà vaig començar a crear les preguntes.

10.2. Guió de l'entrevista a Mª Antonia Poca

Aquesta entrevista al ser per un perfil més professional vaig poder fer preguntes una mica més tècniques i precises, que em permetessin obtenir informació clínica i estadística basada en la seva experiència com a neurocirurgiana.

Aleshores, l'objectiu d'aquesta entrevista va ser més sobre obtenir dades concretes, saber les conseqüències clíniques del retard diagnòstic i saber les seves millores que faria en el sistema sanitari per reduir els errors i retard diagnòstic.

En aquest cas també primer vaig presentar uns temes generals els quals volia tractar i van ser els següents:

- Experiència professional.
- Procés de diagnòstic i el temps mitjà de derivació.
- Diagnòstics erronis.
- Conseqüències clíniques del retard de diagnòstic.
- Per què va donar el paper de pacient expert a Domingo Ponce.
- Millores en el sistema sanitari.

- Recomanacions per a pacients.

A partir d'aquests vaig anar subdividint i especificant una mica més i d'allà vaig començar a crear les preguntes.

11. ANÀLISI DE RESULTATS

11.1. Resultats de les enquestes

Totes les preguntes de l'enquesta es troben a l'annex 3.
En els següents apartats s'analitzen els resultats de les preguntes obertes, però abans analitzaré breument les preguntes tancades.
En aquesta taula hi ha els resultats de les tres preguntes tancades que es feien als metges després de donar la simptomatologia del cas.

Preguntes	Resposta	Símptomes físics		Símptomes psicològics i cognitius		Símptomes combinats	
		Cas 1	Cas 2	Cas 3	Cas 4	Cas 5	Cas 6
Li receptaria medicació?	**Sí**	30%	20%	10%	20%	20%	10%
	No	70%	80%	90%	80%	80%	90%
Faria una prova al pacient?	**Sí**	90%	100%	100%	100%	90%	90%
	No	10%	0%	0%	0%	10%	10%
El derivaria a un especialista?	**Sí**	50%	100%	100%	100%	100%	90%
	No	50%	0%	0%	0%	0%	10%

Figura 8: Taula on es mostren els resultats de les preguntes tancades que es feien en l'enquesta després d'exposar la simptomatologia del cas. Font pròpia.

En aquesta taula marcat en verd es poden observar les respostes correctes que en el cas de la segona pregunta era que sí, farien una prova al pacient i en la tercera també era que sí derivarien el pacient a un especialista, de les preguntes tancades que si contestaven afirmativament, a continuació hi havia una pregunta perquè poguessin concretar i que en els següents subapartats s'analitza.

11.1.1 Anàlisi de la tercera pregunta sobre proves de diagnosi.

A la taula que es mostra a continuació, hi ha els resultats de la pregunta oberta que s'havia de contestar si en la pregunta anterior sobre si farien una prova al pacient, la seva resposta havia estat afirmativa.

Proves	Símptomes físics		Símptomes psicològics i cognitius		Símptomes combinats	
	Cas 1	**Cas 2**	**Cas 3**	**Cas 4**	**Cas 5**	**Cas 6**
Radiografia	7	1				1
Espirometria	1					
Videofluoroscòpia per l'estudi de disfàgia	1					
Analitica	6	1	1	6	2	2
Estudi de miostènia gravis	1					
Ressonància magnètica	1	9	1	5	5	5
Tomografia Computada (TC)	2			5	4	4
Electromiografia	1	3			1	
Estudi neurològic		1	3	2		
Estudi psiquiàtric			2			
Entrevista clínica completa			1			
Suma total	20	15	8	18	12	12
Respostes correctes/Suma total	1/20	9/15	1/8	5/18	5/12	5/12
Percentatge de respostes correctes	5,0%	60,0%	12,5%	27,8%	41,7%	41,7%
Mitjana de respostes correctes	32,50%		20,14%		41,67%	

Figura 9: Taula dels resultats de les proves que farien els metges. Font pròpia.

A la columna de l'esquerra es poden veure les diferents proves que han anat responent els metges que farien en cada cas amb els símptomes que presentava el pacient i la prova de la ressonància magnètica està marcada de color verd perquè seria la prova correcta a fer per poder detectar el Chiari.
Amb aquesta taula es pot observar que la mitjana de respostes correctes ha estat més alta en els casos en els quals els pacients mostraven símptomes combinats, que ha sigut un 41,67%, seguit dels casos que presentaven símptomes físics amb un 32,50% i per últim, amb la resposta més baixa, els pacients amb simptomatologia principalment psicològica o cognitiva amb un 20,14%.

A més a més, si ens fixen en concret en cada cas quants metges han dit que farien una ressonància magnètica al pacient, el cas 2 ha obtingut el nombre més alt. Una explicació a aquest fet seria que aquest pacient presentava molta simptomatologia i potser ha fet que

es vegi més clarament quina podria ser la causa i per això la majoria de les respostes diuen que farien una ressonància magnètica.
En canvi, el cas 3, tot i tenir molta simptomatologia només un metge ha indicat que li faria una ressonància magnètica. I el cas 4, que tenia menys símptomes que l'anterior, en comparació amb aquest, ha obtingut més bons resultats en la ressonància magnètica. Això podria deure's al fet que la diferència d'edat dels pacients ha provocat que els metges els veiessin amb una perspectiva diferent cada cas. En el cas 3, al ser un adolescent de 15 anys indirectament, els metges ho associessin més a una malaltia mental que no en una persona de 53 anys.

11.1.2. Anàlisi de la cinquena pregunta sobre derivació a especialistes

En aquesta taula s'analitza la cinquena qüestió que es preguntava si derivarien el pacient a algun especialista i a la següent pregunta deia que si havien respost que sí, que diguessin quina prova li farien.

Especialistes	**Símptomes físics**		**Símptomes psicològics i cognitius**		**Símptomes combinats**	
	Cas 1	**Cas 2**	**Cas 3**	**Cas 4**	**Cas 5**	**Cas 6**
Pneumòleg	1					
Digestòleg	1					
Neuròleg o neurocirurgia	5	9	6	8	12	10
Reumatòleg	1					
Psiquiatre			6	1		
Psicòleg			3			
Neuropsiquiatra			1			
Unitat de memòria				1		
Neuropediatre						
Urgències hospitalàries						1
Suma total	8	9	16	10	12	11
Respostes correctes/Suma total	5/8	9/9	6/16	8/10	12/12	10/11
Percentatge de respostes correctes	62,5%	100,0%	37,5%	80,0%	100,0%	90,9%
Mitjana de respostes correctes (%)	81,25%		58,75%		95,45%	

Figura 10: Taula dels especialistes als quals els metges derivarien als pacients. Font pròpia.

En la columna de l'esquerra hi ha els diversos especialistes als quals els metges haguessin derivat als pacients i la fila marcada de color verd és l'especialista correcte que diagnosticaria la malaltia.
Amb aquesta taula es pot observar que la mitjana de respostes correctes ha estat més alta en els casos que mostraven símptomes combinats amb un 95,45%, a continuació els casos de símptomes físics amb un 81,25%, molt a prop de l'anterior. En canvi, en els casos amb simptomatologia psicològica o cognitiva les respostes correctes són molt menors, amb un 58,75%, quasi la meitat de les respostes. Amb aquests resultats es pot veure que quan un pacient mostra principalment símptomes psicològics o cognitius els metges els dirigeixen més cap a psicologia o psiquiatria.

Així mateix, si comparem els casos 1 i 2, ambdós tenen símptomes físics, es pot veure com en el segon cas totes les respostes han dit que derivarien el pacient a neurologia. Això, com posteriorment ha passat amb el cas 2 en les altres preguntes, pot explicar-se perquè aquest cas presentava més simptomatologia que l'altre.

11.1.3. Anàlisi de la sisena pregunta sobre possibles diagnòstics

A la taula que es mostra a continuació hi ha els resultats de l'última pregunta que es feia després de donar la simptomatologia del pacient. Primer si tienen algun possible diagnòstic i si la seva resposta era afirmativa, després en una altra qüestió havien de dir quin.

Possibles diagnòstics	**Símptomes físics**		**Símptomes psicològics i cognitius**		**Símptomes combinats**	
	Cas 1	**Cas 2**	**Cas 3**	**Cas 4**	**Cas 5**	**Cas 6**
Miastènia	4					
Esclerosi múltiple	2	2			2	1
Infecció vírica	1					
Lupus	1					
Asma	1					
Estenosi esofàgica	1					
Malformació de Chiari	1				2	1

Tumor craneal		1		1	1	2
Esclerosi		1				
Compressió medul·lar		2				
Esclerosi lateral multiple		2			1	
Malaltia neurodegenerativa (Alzheimer i demència)		1		8		1
Malaltia degenerativa						1
Mielopatia		1				
Trastorn del neurodesenvolupament complex amb trets mixtos del TEA i TDAH, associat a TOC			2			
TEA			4			
TDAH			2			
Seqüeles per hipoxia neonatal			1			
Trastorn del neurodesenvolupament			1			
Malaltia per cossos de Lewy				1		
Encefalitis				1		
Hidrocefàlia i hidrocefàlia obstructiva				1		1
Ictus i ictus hemorràgic					1	1
Generalitzacions: malformació cerebral, patologia neurologica central, malformació congènita del SNC,...		1			4	2
Malformació cerebral arterio-venosa					1	1
Hipotiroïdisme						1
Hemorragia intracraneal						1
Suma total	11	11	10	12	12	13
Respostes correctes/Suma total	1/11	1/11	0/10	0/12	4/8	2/11
Percentatge de respostes correctes	9,09 %	9,09 %	0,0%	0,0%	50,00 %	23,08 %
Mitjana de respostes correctes (%)	9,09%		0,00%		36,54%	

Figura 11: Taula dels possibles diagnòstics que van pensar els metges. Font pròpia.

La columna de l'esquerra es mostra els diferents diagnòstics que han dit que els metges i les files marcades de color verd són el diagnòstic o respostes correctes. En aquesta taula he marcat dues files de color verd perquè els metges a l'hora de fer el diagnòstic, alguns van dir el nom de malformació de Chiari i altres van dir malalties que engloben moltes coses, que és el que anomeno a la taula com a generalitzacions i una de les malalties que engloba és el Chiari.

En aquesta taula, com en les dues anteriors, es pot observar que la mitjana de respostes correctes en percentatge és més alt en els casos de símptomes combinats amb un 36,54%, seguit dels casos amb sintomatologia física amb un 9,09%, però aquest cop amb molta diferència. I per acabar, els casos amb símptomes psicològics o cognitius directament no hi ha hagut cap metge que pensés que podria ser un Chiari.
A més a més, es pot veure que el cas 5 tant en la fila de malformació de Chiari com en la de generalitzacions té un resultat molt més alt que els altres i que el cas 6. Això podria ser perquè el cas 5 tenia més símptomes que el cas 6 i que els metges gràcies a això han pogut encertar una mica millor el diagnòstic adequat.

11.1.4. Anàlisi sobre el coneixement del Chiari

En l'últim apart de l'enquesta, després de tots els casos, hi havia tres preguntes, les dues primeres de múltiple opció i l' última oberta.

1. Coneixes la malformació de Chiari?
2. Coneixes els diferents tipus i els símptomes d'aquesta malaltia?
3. Creus que en algun cas t'ha faltat informació per poder valorar correctament algun dels casos plantejats? Si és així, indica quina informació t'ha faltat.

A la primera pregunta un 80% va contestar que sí coneixia la malformació de Chiari i un 20% deia que li sonava però que no tenia coneixements sobre ella.
En la segona un 40% va dir que coneixia els diversos tipus i els símptomes, un 20% que no ho coneixia i un 40% que li sonaven alguns símptomes i/o tipus.
A la tercera pregunta, la majoria dels metges concorden que els faltava informació com antecedents personals i familiars o el temps d'evolució dels símptomes. També, van afegir que és molt important poder valorar el pacient a la clínica.
En canvi, una mica menys de la meitat dels metges van dir que no els havia faltat informació.

11.2. Anàlisi de les entrevistes

Hi havia preguntes que es repetien en les dues entrevistes per així poder comparar el punt de vista dels dos entrevistats i altres que només es preguntaven a un d'ells.

Per una banda, en la següent taula es mostren algunes de les preguntes repetides i un resum de les respostes que ha donat cada persona.

Preguntes repetides en ambdues entrevistes	**Resposta Dra. Mª Antonia Poca**	**Resposta Domingo Ponce**
Quins són els diagnòstics erronis més freqüents que reben els pacients abans d'arribar al diagnòstic correcte?	Les malalties amb les quals es fan més diagnòstics erronis són la fibromiàlgia i problemes psicològics.	Les malalties amb les quals es fan més diagnòstics erronis són l'esclerosi múltiple, la fibromiàlgia, problemes psicosocials o psiquiàtrics i problemes psicomotors. Sobretot esclerosi múltiple.
Ha observat si els pacients amb un retard diagnòstic tenen resultats postoperatoris pitjors que els diagnòstics precoços?	Si tenen siringomièlia hi ha resultats pitjors. També quan menys evolucionada està la malaltia millor, perquè la cirurgia no pot curar el mal ja fet, sinó que frena l'evolució.	Si el pacient és asimptomàtic o té símptomes lleus i una qualitat de vida acceptable, no es fa cirurgia. En canvi, si els símptomes augmenten i són més greus es poden quedar per sempre, per tant es fa la cirurgia.
Creu que hi ha prejudicis en el sistema sanitari que facin que certs símptomes es prenguin més seriosament que altres?	Quan un pacient amb un llarg historial de símptomes i un llarg recorregut en diversos CAPs arriba al metge, quan aquest se'l troba no sap com encaminar la simptomatologia complexa del pacient i involuntàriament ja pensarà que serà un pacient a qui ell és possible que no li pugui explicar què li passa i que per tant l'enviarà o bé a un altre metge/essa o el derivarà com un problema psicològic.	Quan un metge no pot donar explicació a un símptoma (p.ex: dolor) sovint és deriva com un problema psicològic, amb l'expectativa que un psicòleg pugui calmar el dolor. Però quan el pacient veu que no s'està curant i que els metges tampoc poden donar una explicació del que li passa, aquest comença a deprimir-se i l'esgotament constant de la recerca d'una explicació acaba afectant emocionalment al pacient.
Què creu que caldria canviar en el sistema	S'haurien de fer campanyes o donar més informació al	S'haurien de donar xerrades als metges d'atenció primària,

sanitari per millorar la detecció precoç de la Malformació de Chiari? Creu que fer campanyes de divulgació dels símptomes ajudaria a un diagnòstic precoç?	metge de capçalera.	que és el que s'intenta fer des de la federació.
Creu que la formació dels metges de capçalera sobre aquesta malaltia és adequada? Es podria millorar tant en la universitat com un cop en el centre?	Es podria millorar incloent el Chiari en el programa de neurocirurgia de la formació de medicina com una lliçó més. També es podria fer formació continuada amb els metges de capçalera.	Es pot millorar molt a partir de les xerrades informatives als metges.
Si pogués donar un consell a una persona que sospita que podria tenir Malformació de Chiari però els metges no el prenen seriosament, què li diria que fes?	El pacient podria preguntar al seu metge si podria ser Chiari per posar-lo en dubte, aleshores el metge buscarà informació i el següent dia dirà al pacient si creu que tenia raó o no. Però el malalt no ha d'anar a fer-se una ressonància a la clínica privada.	El pacient podria anar a un altre centre en el qual tinguin més experiència, perquè l'experiència és fonamental.

Figura 12: Taula comparativa de les respostes dels dos entrevistats. Font pròpia.

En aquesta taula, a la columna de l'esquerra hi ha algunes de les preguntes que es van repetir als dos entrevistats. A la columna del mig el resum de les respostes de la Dr. Maria Antonia Poca. I a la columna de la dreta el resum de les respostes del pacient Domingo Ponce.

Es pot observar que a la primera pregunta ambdós concorden que la fibromiàlgia i els problemes psicològics són les malalties amb les quals es fan més diagnòstics erronis. A més, Domingo Ponce també ha destacat l'esclerosi múltiple.

A la segona pregunta la doctora destaca que la cirurgia no cura la malaltia sinó que frena la seva evolució i per això, com diu Domingo Ponce, si un pacient té símptomes molt greus és farà la cirurgia perquè la qualitat de vida del pacient no empitjori més.

A la tercera pregunta cadascú ens dona un punt de vista diferent. La Dra. Poca explica el punt de vista del que passa quan un metge no

sap explicar les causes dels símptomes i el deriva a altres llocs com el psicòleg. En canvi, Domingo Ponce explica l'esgotament emocional que pateix el pacient en aquesta recerca dels diagnòstic i com això afecta a la seva vida diària i la seva qualitat de vida.
En les quarta i cinquena preguntes ambdós concorden que cal fer campanyes o xerrades informatives als metges de capçalera. També als metges de pediatria, ja que, el Chiari també es troba en infants i pot ser més difícil de veure perquè potser no està tan evolucionat però per aquesta raó és important detectar-lo d'hora i fer el tractament més adequat. A més, la doctora diu que es podria incloure en el programa de neurocirurgia de la formació de medicina i així els estudiants s'haurien examinat d'aquest tema, però com el Chiari hi ha moltes més malalties rares.
I ja per últim, en la sisena pregunta, recomanen o bé posar el dubte al metge sobre si podria ser Chiari o anar a un centre amb més experiència, però la Dra Poca, aclareix que el pacient no ha de fer-se una ressonància a la privada, ja que una empresa privada no necessàriament té més experiència en malformació de Chiari.

Per l'altra banda, al llarg de l'entrevista en les preguntes no repetides tant la Dra. Poca com el pacient Domingo Ponce han coincidit en els següents temes:

El primer tema és que segons els tipus de símptomes que tingui el pacient, la seva gravetat i la seva qualitat de vida s'operen i es deriven abans. Si un pacient té símptomes físics greus és més probable que es derivi i s'operi més aviat que no una persona amb símptomes lleus que quasi no afecten la seva qualitat de vida. Així mateix, la doctora especifica que quan el malalt té hidrocefàlia és més fàcil que arribi més aviat a l'especialista, però si no presenta ni hidrocefàlia ni siringomièlia és més difícil que els malalts arribin. Fins i tot, la Dra. Poca també ha afegit que un pacient quan presenta hidrocefàlia i Chiari primer s'opera la hidrocefàlia i després el Chiari. En canvi, si el malalt presenta siringomièlia i Chiari, primer s'opera el Chiari que és la causa de la siringomièlia i després la siringomièlia en si, però és en aquestes situacions que hi ha més complicacions.
El segon tema és que des que el pacient comença a mostrar els primers símptomes fins que és diagnosticat, poden passar entre 3 o 4 dies en els millors del casos, o entre 3 i 4 i més anys.

Al marge d'això, el pacient Domingo Ponce remarca que, més sovint del que pensem, hi ha pacients que primer reben un diagnòstic psiquiàtric i amb els anys com veuen que no hi ha millora, finalment, després de més proves acaben rebent el diagnòstic de malformació de Chiari.

12. CONCLUSIONS

Després de tota l'anàlisi de dades puc concloure que la meva hipòtesi que es basava en la premissa que els casos que presenten solament simptomatologia física és deriven més ràpidament i tenen més prioritat, té una part correcta i una altra incorrecta.

Per una banda, els resultats de la mitjana de respostes correctes de tota l'anàlisi mostra que els casos amb símptomes combinats són els que es deriven més ràpidament a la prova (ressonància magnètica) i a l'especialista (neurologia) i a més els possibles diagnòstics que donen els metges en aquests casos tenen la mitjana de respostes correctes més alta. Aquests resultats refuten la hipòtesi segons la qual s'especificava que només els pacients amb símptomes físics són derivats més ràpidament i per tant són diagnosticats abans.

Per l'altra banda, si analitzem els resultats d'aquests percentatges de respostes correctes, el cas 2 (símptomes físics) té un percentatge semblant als casos amb símptomes combinats, però a l'hora de fer la mitjana del cas 2 amb l'1 (també amb símptomes físics), el percentatge de la mitjana baixa perquè el cas 1 té un percentatge de respostes correctes molt baix.
A partir d'aquí la meva hipòtesi es corrobora, ja que al cas 2 se li dona més prioritat en la derivació a la prova i a l'especialista . Això coincideix tant amb el que diu la Dra. Poca com el pacient Domingo Ponce, que expliquen que els casos amb símptomes greus es deriven amb major urgència.

Per tant, la meva hipòtesi queda parcialment rebutjada perquè en realitat són els casos amb símptomes combinats que es deriven més ràpidament. No obstant, els casos amb símptomes físics greus es deriven amb més prioritat.

Altres conclusions importants que he extret a partir de les enquestes és que la majoria de derivacions a psiquiatria es donen en els casos amb símptomes psicològics o cognitius. Això ho podem relacionar amb l'afirmació dels

entrevistats quan indiquen que sovint hi havia pacients que reben un diagnòstic psiquiàtric abans de rebre el diagnòstic correcte de Chiari.

Així mateix, les entrevistes ens indiquen que la malaltia erròniament es diagnostica molts cops com fibromiàlgia, problemes psicològics i esclerosi múltiple. Això ho observem també en les enquestes dels casos presentats on la simptomatologia era principalment psicològica o cognitiva. En aquest casos els professionals diagnostiquen principalment problemes psicològics. En canvi en els casos amb simptomatologia física o combinada els metges diagnostiquen esclerosi múltiple, entre altres.

En les entrevistes, ambdós pel que ens expliquen quants més símptomes té el pacient, amb més prioritat és derivat correctament tant a la prova de ressonància magnètica com a l'especialista de neurologia. Això ho podem corroborar amb les enquestes, perquè el cas 2 que presentava més simptomatologia que la resta de casos, és al que se li fa la prova i la derivació a l'especialista amb més prioritat.

El meu objectiu principal era analitzar si el tipus de símptomes (físics, psicològics o cognitius, o combinats) influeixen en la rapidesa i prioritat de la derivació a un neuròleg en pacients amb Malformació de Chiari que he treballat a partir de la hipòtesi que vaig formular. A més, també tenia quatre petits objectius que eren: aprendre sobre la malformació de Chiari, saber quina és la situació d'avui dia del Chiari, analitzar el coneixement dels metges de capçalera sobre la malformació de Chiari i donar visibilitat a aquesta malaltia i a la conscienciació social sobre els seus símptomes.

El primer, segon i tercer objectius els he complert al llarg del marc teòric, amb les enquestes i amb les entrevistes que m'han ensenyat que encara avui dia és una malaltia rara i poc coneguda. Tot i que alguns professionals van dir que la coneixen, hi havia bastants que no sabien els seus símptomes. També la Dra. Poca i el pacient Domingo Ponce van confirmar que un altre problema és que hi ha professionals que un Chiari de tipus 0 no el consideren una malformació de Chiari. Un problema que la federació FEMACPA està intentant solucionar a partir de fer xerrades informatives als professionals.
A més, aquí a Catalunya es troben tres de les unitats de referència en aquesta malaltia, són l'Hospital Sant Joan de Déu, l'Hospital de la Santa Creu i Sant Pau i l'Hospital Vall d'Hebron.

L'últim objectiu, l'he aconseguit, ja que preguntava als metges si coneixien el Chiari. En el cas que no el coneguessin gaire potser els vaig introduir el dubte i van buscar informació. També dono visibilitat a aquesta malaltia a partir de la presentació del meu Treball de Recerca.

Vaig començar el meu Treball de Recerca explicant en el marc teòric en què consistia la malformació de Chiari, la seva classificació, quins eren els seus símptomes, tractaments, patologies associades, etc., i a la part pràctica he creat enquestes per als metges de capçalera i dues entrevistes, una a un pacient expert i familiar meu, i l'altra, a una doctora neurocirurgiana de l'Hospital de Vall d'Hebron.
Així mateix, aquest treball és important perquè parlo sobre una malaltia poc coneguda i infradiagnosticada, concretament, destaco la falta de coneixement dels professionals i que com a conseqüència, els pacients tenen una diagnòstic tardà i la seva qualitat de vida empitjora.

A més al llarg del treball m'he trobat amb petites dificultats tant en el marc teòric com en el pràctic.

Al marc teòric quan havia de classificar els símptomes ho vaig fer d'una manera que a l'inici anava bé, però després quan anava apuntant més símptomes vaig veure que no funcionava i la vaig haver de canviar.
També, hi va haver apartats del marc teòric que vaig tardar bastant a entendre i a redactar, com ara l'apartat en el qual explico la siringomièlia i la classificació del Chiari.

Al marc pràctic he tingut dificultats a l'hora de buscar casos reals de pacients que només tinguessin símptomes psicològics o cognitius. Per això al final vaig decidir que buscaria casos de pacients que tinguessin principalment simptomatologia psicològica o cognitiva. A més, en el moment d'obtenir les respostes de les enquestes em pensava que amb tres CAPs seria suficient, però al final vaig haver d'anar a vuit CAPs per obtenir el mínim de 10 respostes.
Si hagués tingut més temps podria haver obtingut més respostes d'altres CAPs i haver fet alguna altra entrevista a algun pacient.

Al llarg d'aquest treball he après què és la malformació de Chiari i que no té uns símptomes específics, sinó que té uns símptomes generals però que

després cada persona pot o no mostrar aquests símptomes i fins i tot altres que no se sabia que estaven relacionats. També he entès que com a conseqüència de tenir una àmplia simptomatologia i falta de coneixement dels professionals sanitaris és difícil diagnosticar aquesta malaltia i això comporta l'aparició de complicacions que poden empitjorar la qualitat de vida del pacient.
També he après que el tipus de símptomes influeixen en la rapidesa i prioritat de la derivació dels pacients, quan jo em pensava que en principi tots tenen la mateixa prioritat.

Finalment, aquest treball m'ha fet més conscient de la necessitat de la formació continuada dels professionals per poder arribar a una atenció més justa.

I igual que passa amb la malformació de Chiari, hi ha altres malalties rares a les quals també se'ls ha de donar més visibilitat.

13. FUTURES LÍNIES DE RECERCA

Algunes futures línies de recerca relacionades amb la malformació de Chiari podrien ser entrar més en detall en la derivació a cirurgia dels casos segons la gravetat dels seus símptomes

A més, un altre tema relacionat amb les cirurgies, que comento en el marc teòric, es que hi ha empreses privades que fan la cirurgia de descompressió de la fossa posterior o altres i que cada doctor/a fa la cirurgia d'una determinada manera perquè no hi ha cap guia a seguir.

Per tant, investigar sobre les diferents maneres de fer la cirurgia i quin problema comporta no tenir una guia a seguir, es un tema que m'hagués agradat tractar.

14. WEBGRAFIA

https://femacpa.com/chiari-que-es/

https://aemc-chiari.com/malformaciones/

https://medlineplus.gov/spanish/

https://ca.wikipedia.org/wiki/Portada

https://canalsalut.gencat.cat/ca/detalls/article/hipoacusia

https://www.msdmanuals.com/es/hogar/trastornos-oft%C3%A1lmicos/trastornos-del-nervio-%C3%B3ptico/papiledema

https://www.sorderayvertigo.com/mareo-y-vertigo/otras-vestibulopatias/

https://www.cun.es/

https://www.clinicbarcelona.org/ca

https://www.mayoclinic.org/es

https://www.nhlbi.nih.gov/

https://dlc.iec.cat/results.asp?txtEntrada=diagn%F2stic&operEntrada=0

https://creu-blanca.es/ca/proves-diagnostiques/polisomnografia/

https://www.cigna.com/es-us/knowledge-center/hw/aracnoiditis-aco2778

https://www.stanfordchildrens.org/es/services/chiari-malformation/treatment.html

https://bilbao.fisio-clinics.com/sindrome-de-arnold-chiari-y-su-abordaje-fisioterapeutico-osteopatico-fisioclinics-bilbao

https://sabadell.fisio-clinics.com/dolor-interescapular-persistente-causas-poco-conocidas-y-como-tratarlas-con-fisioterapia

https://dialnet.unirioja.es/servlet/articulo?codigo=4274933

https://www.fisioterapia-online.com/glosario/hipertonia-o-aumento-del-tono-muscularhttps://www.gaesmedica.com/es-es/orl/otros/diagnostico-basico-cefaleas

https://www.elsevier.es/es-revista-medicina-familia-semergen-40-articulo-cefalea-trueno-una-entidad-que-S1138359319304460

https://kidshealth.org/es/parents/peripheral-nervous-system.html

https://dle.rae.es/sien

Treball del qual he extret els percentatges de l'apartat 3.3. Diagnòstic:

- https://link.springer.com/article/10.1007/s10072-015-2219-9

Treball del qual he extret els casos amb símptomes físics:

- https://previous.revmexneurociencia.com/wp-content/uploads/2014/07/Nm0031-07.pdf

Treballs dels quals he extret els casos amb símptomes principalment psicològics i cognitius:

- https://psychiatryonline.org/doi/full/10.1176/appi.neuropsych.11050102
- https://zenodo.org/records/7611606

Treballs dels quals he extret els casos amb símptomes combinats:

- https://thejns.org/focus/view/journals/neurosurg-focus/31/3/2011.6.focus11104.xml
- https://www.camjol.info/index.php/RCEUCS/article/view/10946/12824

ANNEXOS

Clara Vivas
Tutora: Maria José March Farrero
Treball de recerca de batxillerat
INS Verdaguer
Barcelona, 2025-26

ÍNDEX

ANNEX 1: TRANSCRIPCIÓ DE L'ENTREVISTA A DOMINGO PONCE.....1
ANNEX 2: TRANSCRIPCIÓ DE L'ENTREVISTA A Mª ANTONIA POCA.....9
ANNEX 3: PREGUNTES DE L'ENQUESTA..... 18
ANNEX 4: GRÀFIQUES DE LES TAULES DE L'ENQUESTA..... 25

ANNEX 1: TRANSCRIPCIÓ DE L'ENTREVISTA A DOMINGO PONCE

Abans de començar, voldria demanar-vos si us sembla bé que enregistri aquesta entrevista en àudio.
L'enregistrament només s'utilitzarà per transcriure les vostres respostes amb exactitud i serà tractat de manera confidencial.
No es compartirà amb ningú fora del meu treball de recerca. M'autoritzeu a gravar-la?
Sí, t'autoritzo.

Quina edat tenies quan se't va diagnosticar la malformació de Chiari?
29 anys.
Havies tingut símptomes al llarg d e ateva vida abans que se't diagnòstiques la malaltia?
Sí, des de petit.

1. **Quins van ser els símptomes que vas tenir? És a dir, vas tenir principalment símptomes físics, psicològics o cognitius, o ambdós?**
   Físics. Van començar amb mals de cap a la zona occipital quan feia un esforç, ja sigui de tossir, riure, cridar, córrer, anar de ventre... O sigui, fer qualsevol esforç, que es diu, maniobra de Valsalva.
2. **Quant de temps va transcórrer des del primer cop que vas anar al metge fins al diagnòstic adequat? I quant de temps va transcórrer des dels primers símptomes fins al diagnòstic correcte?**
   A veure... Des del primer inici de símptomes rars, que van ser adormiment de les extremitats superiors, després van passar a la cara i a la cama i això va ser ràpid. Vaig acudir al metge, em van dir que havia d'anar a l'especialista i en dues vegades vaig anar d'urgències a Sant Pau i allà, mitjançant un examen inicial, em van fer ingressar i en dues setmanes tenia el diagnòstic correcte fet.
   I els símptomes que tenies abans del diagnòstic entenc que ja els tenies des de ben petit, és a dir, no recordes cap un moment no tenir aquests símptomes.
   Els símptomes que tenia de petit eren mals de cap sobretot, de la zona occipital, però això ho atribuïa a que tenia problemes de migranya com els meus pares i com qualsevol persona normal. Quan em feia mal el cap jo

pensava que era un problema de migranyes, no ho relacionava amb un problema cerebral.

3. **Quan vas anar al metge com li vas descriure els símptomes que tenies?**
   Senzillament que tenia els braços adormits i això no ho va veure normal. Aleshores em va dirigir directament al neuròleg o si tenia algun símptoma pitjor me n'anés a urgències a l'hospital de Sant Pau, que és el que vaig fer.
4. **Quan vas saber que certs dolors que havies patit al llarg de la teva infància en realitat eren símptomes del Chiari?**
   Quan em van diagnosticar el Chiari i el perquè em passava tot el que em passava. Aleshores vaig donar explicació a tot el que m'havia passat des de petit.
5. **El procés de totes les proves del diagnòstic va tardar molt?**
   No, en dues setmanes em van diagnosticar. No com la majoria de gent que triguen anys a diagnosticar aquesta malaltia. Jo vaig tenir sort.
6. **Com descriuries l'impacte en la vida quotidiana: treball, família, relacions socials i autonomia?**
   Bé, inicialment quan comences a tenir simptomatologia, és lleu i vas de mica en mica deixant apartades coses que ja no pots fer. Són coses banals, per exemple, tocar la guitarra, la mà s'entumeix i ja no la pots seguir tocant, o poder acariciar la teva filla i notar o tenir sensibilitat a la mà, o perdre força a poc a poc, o coordinació de moviments. Això és una cosa que al llarg dels anys vas perdent i has d'anar sempre superant aquest tipus de problemes que vas adquirint amb el temps. Però bé, és qüestió d'afrontar-ho, assumir-ho i superar-ho.
7. **Quins van ser els motius o necessitats pels quals vas fundar FEMACPA?**
   Inicialment jo vaig entrar en una associació l'any 2000 més o menys. En aquesta associació vaig conèixer molta gent, jo no tenia ni idea de què era el Chiari i la gent que podia patir aquesta malaltia, perquè quan em van diagnosticar l'any 1987 no hi havia internet i no hi havia informació al respecte. Quan descobreixo que hi ha molta gent amb aquesta malaltia entro en aquesta associació, em vinculo amb ells i començo a ajudar la gent que té Chiari. Mitjançant aquesta associació conec la unitat de neurocirurgia de l'Hospital de la Vall d'Hebró.

   Després començo a col·laborar amb ells derivant gent de tot Espanya a la Vall d'Hebró de manera particular. Aleshoresl'Hospital de la Vall d'Hebró em comenta que hi ha una associació que vol contactar amb mi perquè jo formi una federació espanyola d'aquesta malaltia i que jo sigui el president. Accepto i l'any 2012 vaig fundar la Federació Espanyola de Malformació de Chiari i Patologies Associades, FEMACPA. Aleshores a partir d'aquí és quan comencem ja a fer una feina més seriosa a nivell espanyol i a derivar

persones, a informar persones de com funciona el Chiari i en el cas que hi hagi problemes amb la cirurgia els derivem a aquesta unitat de Vall d'Hebró.

Has dit que et costava molt trobar informació, però els metges no t'en van proporcionar?

Un cop em van diagnosticar la malaltia em van dir en què consistia però és clar, jo en aquella edat tenia 29 anys no tenia ni idea de medicina ni d'anatomia i em diuen que bé, és un problema d'una malformació del cerebel, llavors intento buscar informació però tot el que hi havia a biblioteques era anglès i no descobreixo gran cosa. Aleshores posteriorment vaig informant-me de com funciona a través de xerrades amb metges. Tot i així encara hi ha controvèrsies amb aquesta malaltia, hi ha neuròlegs que la tracten d'una manera, que et donen la seva opinió què no és la correcta o neurofisiòlegs o radiòlegs que no diagnostiquen bé aquesta malaltia. Si tens un descens de menys de 3 mil·límetres creuen que no és un Chiari. Però hi ha un Chiari, el tipus 0, que és un Chiari en el qual no hi ha descens de les amígdales, però sí que hi ha compressió cerebel·losa.

8. **En la teva experiència, quina és la queixa més comuna que sents dels pacients sobre el procés de diagnòstic i sobre les cirurgies?**

   El procés de diagnòstic és complex perquè en atenció primària en no conèixer-se la simptomatologia d'aquesta malaltia et deriven al neuròleg o et pot derivar a un traumatòleg o fins i tot quan tu dónes la versió dels símptomes que tens creuen que és un problema més psicosomàtic i també al psiquiatre. Si et trobes amb un metge de capçalera com Déu mana amb una miqueta de llums et pot derivar a un neuròleg o un neurocirurgià i aquest poder discernir que pot ser una malformació de Chiari però no és el més freqüent

   I sobre les cirurgies?

   Aleshores en casos no tots els casos de Chiaris han de passar per quiròfan, evidentment. Depèn de la simptomatologia que tinguis i la teva qualitat de vida. Si tens una qualitat de vida en la qual tens caigudes banals, o sigui, caus a terra, perds el coneixement, tens dolors continus a la cervical, perds la memòria, no pots empassar, tens apnees, tens problemes de visió, d'oïda... Hi ha molta simptomatologia en aquesta malaltia i encara falta una patologia associada al Chiari que són formacions de cavitats intermedulars a la medul·la això cal frenar l'evolució, això ja. Aleshores cal fer una cirurgia, cal fer una descompressió de la fossa posterior que és el que fan a totes les unitats de neurocirurgia d'Espanya i del món.

9. **En els casos que atens a través de FEMACPA, quina és la durada mitjana del diagnòstic que tenen els pacients, és a dir, des dels primers símptomes fins al diagnòstic correcte?**

Jo crec que hi ha gent que està anys, dos, tres, quatre i cinc o més i hi ha gent que està mal diagnosticada. En aquesta malaltia, hi ha gent que la té i no té símptomes. Hi ha persones que, per algun tipus de traumatisme, per exemple, això passa a moltes dones que a l'hora del part, quan produeixen una contracció fan una anestèsia raquídea o el que es diu epidural i, a part de les contraccions, desperten la simptomatologia del Chiari. Llavors, a partir d'això, és quan comencen els símptomes. Llavors, no és que sempre hagin tingut símptomes, sinó a partir d'això o a partir d'una contusió o un traumatisme o un tumor o una infecció molt forta en el cervell, llavors surt a la llum el Chiari. Llavors, el procés de valoració i de diagnòstic pot evolucionar depenent de la gent. Hi ha gent que té sort com jo i en 3 o 4 dies és diagnostica el Chiari perquè em van fer una ressonància. En canvi, hi ha persones que, en comptes d'estar 3 o 4 dies, poden estar 3 o 4 anys.

I creus que en el cas de les dones se'ls hauria d'advertir que a partir de la punció lumbar part poden començar a tenir símptomes com el del Chiari?

El problema és que si s'agafessin totes les dones que estan embarassades i se'ls digués que no els faran una punció raquídia per a una anestèsia per al part, li dirien que si està boig,el doctor, perquè teòricament han de fer l'anestèsia per poder donar a llum sense dolor. Això és relatiu, és clar. Ara, si hi ha la sospita que tingui Chiari, evidentment queda prohibit fer una punció raquídia, però, si no se sap, és impossible dir-ho.

10. **Has observat diferències en la durada del diagnòstic entre els pacients que principalment presenten símptomes físics i els que presenten símptomes psicològics o cognitius, o una ambdós?**

    En principi, no. Els pacients de Chiari amb problemes emocionals o psíquics, normalment els porten sempre a la psiquiatria. Allí els mediquen amb medicació que no resol el problema de Chiari. Aleshores, són pacients que poden estar letàrgics o no els deriven, amb la qual cosa no són tractats adequadament ni valorats i això és un handicap. El problema és que el Chiari a la dona és un 60-40%. La dona té més probabilitats de tenir Chiari.

11. **Quins són els diagnostics erronis més freqüents que reben els pacients abans d'arribar al diagnòstic correcte?**

    L'esclerosi múltiple, per exemple, també existeix ara la fibromiàlgia i molts també deriven per problemes psicosocials o psicomotors o psiquiàtrics. Però, sobretot, l'esclerosi múltiple té la sintomatologia de totes les lesions neuronals i són molt similars totes.

12. **Que ofereix FEMACPA actualment als pacients i quin és el seu objectiu?**

    Tant al pacient no, sinó que FEMACPA és una associació d'associacions, amb la qual cosa englobem les associacions que hi ha a Espanya, la majoria,

per tenir un camí en comú, poder adreçar-nos a un estament oficial en nom de totes les associacions i ser la FEMACPA la que té la veu sobre els problemes que tenim a l'hora de, sobretot, crear derivacions a centres CSUR que són unitats de referència en aquesta malaltia per així ser tractats i valorats..

13. **Creus que hi ha prejudicis en el sistema sanitari que fan que certs símptomes es prenguin més seriosament que altres?**

    El problema és quan quan la medicina no pot donar explicació a un símptoma i, sobretot, al dolor, que és un problema molt comú, el que fan és emmascarar-lo com a problema psicològic. Llavors, això és un diguem-ho error, però el que fan és derivar un pacient amb dolor crònic a un psicòleg o un psiquiatra perquè calmi aquest dolor o aquesta predisposició a estar sempre trist.

    Però això comporta problemes cognitius. Quan vius continuament amb un dolor tu no ets una persona que puguis funcionar com Déu mana.

14. **Coneixes casos en els quals els pacients primer van rebre un diagnòstic psiquiàtric quan en realitat era un símptomes de la malformació de Chiari? Passa amb molta freqüència?**

    Passa més freqüentment del que pensem. Conec gent que havia estat en mans de psiquiatres en comptes d'un neurocirurgià.

15. **Has observat si els pacients amb un retard diagnòstic tenen resultats postoperatoris pitjors que els diagnostics precoços?**

    Teòricament, el Chiari si és asimptomàtic o són molt lleus els símptomes i la teva qualitat de vida és acceptable i tens un símptoma molt lleu aquest símptoma, si no varia, pot funcionar sempre. El problema és quan aquest símptoma augmenta i s'hi afegeixen altres símptomes, si no es prenen a temps aquests símptomes es poden quedar per sempre.

    Aleshores, encara que hi hagi una cirurgia referent a Chiari, la cirurgia no cura, el que fa la cirurgia és frenar l'evolució crònica amb la qual cosa els símptomes que té és quedin allà. Pot ser que algún pugui retrocedir o recuperar-se, però és molt difícil.

16. **Com vas aconseguir el títol de pacient expert?**

    Aquest títol me'l va donar Vall d'Hebron l'unitat de neurocirurgia.

    Tant el doctor Sartillego com la doctora Poca sobre la base del treball que he realitzat amb totes les persones que he derivat a la Vall d'Hebron i que he visitat la Vall d'Hebron preocupant-me pel seu estat, el seu benestar i la seva salut. Jo no he fet treball al pacient expert, ni el metge, ni és farmacèutic, ni res de traumatologia ni de rehabilitació. Senzillament aconselles, sobre els afectes de la malaltia i els consells del dia a dia.

17. **Com descriuries l'objectiu i la funció del teu rol de pacient expert?**
    Ajudar socialment a l'afectat de Chiari. Perquè, genèricament, les unitats hospitalàries no donen valor a la vida.
    No és que no donin valor, no poden estar per la vida social de l'afectat. Estan per la seva qualitat de vida, tant física com mèdica, com farmacològica. Però la seva vida social o el seu dia a dia no poden fer res.
18. **Quina importància consideres que té el paper del pacient expert en l'assessorament a altres pacients?**
    Home, fa molt, perquè quan un pacient es troba desemparat perquè li han diagnosticat una malaltia i no sap res d'aquesta malaltia, quan contacta amb tu en una unitat com per exemple Vall d'Hebron i tu parles amb ell, veu que hi ha gent que està amb la mateixa malaltia, veu que el teu estat de salut és acceptable, tu el tranquil·litzes i li dónes una visió més normalitzada del que li dóna una visió més normalitzada. Evidentment, cadascú és diferent, cada malalt té les seves limitacions. Però hi ha enferms de Chiari que poden fer esport a alt nivell com qui no. O tenir una vida molt sedentària, això dependrà de la persona i del nivell d'afectació que tingui. Però el que sí que el pacient veu és que no és només ell, sinó que hi ha més gent com ell i això ajuda molt emocionalment a l'afectat.
19. **Creus que la figura de pacient expert hauria de tenir un paper més important en l'educació dels professionals sanitaris sobre aquesta malaltia?**
    Sí, el que passa és que és un paper que no poden assumir-los.
    Ara hi ha molta discussió referent a quan vas a veure un metge, et sents davant d'ell al seu despatx i es limita a escriure a l'ordinador tot el que tu estàs transmetent a l'informe mèdic. I la relació amb l'afectat té més a veure a entendre el pacient, és a dir, comprendre'l, escoltar-lo i estar-hi, és a dir, tenir més efectivitat. A més…, no me'n recordo de la paraula com es diu ara…, és a dir, estar més en contacte amb ell, més en consonància.
20. **Què creu que caldria canviar en el sistema sanitari per millorar la detecció precoç de la Malformació de Chiari?**
    Sí, això s'ha de fer i intentem fer-ho des de la federació donant xerrades a l'atenció primària i, sobretot, a l'atenció primària en especialitat de pediatria, que els pediatres vegin les criatures des d'un començament amb possibles símptomes de Chiari. Són símptomes molt clars, no són gaire alarmants, però bé, el fet que un nen tingui apnees, és a dir, que tingui problemes a l'hora de dormir, que deixi de respirar o problemes a l'hora de beure semilíquids o biberó, que s'atragant-hi, problemes oculars o auditius, i això pot donar sorpresa malformació de Chiari. I això, amb una ressonància, es veu de seguida i clarament.

21. **Creu que fer campanyes de divulgació dels símptomes ajudaria a un diagnòstic precoç?**

    Això és el que pretenem des de la federació, iniciar un procés de diagnòstic precoç d'aquesta malaltia.

22. **Creu que la formació dels metges de capçalera sobre aquesta malaltia és adequada o es podria millorar?**

    Es pot millorar, però segur, i és el que intentem des de la federació, iniciar aquest procés de xerrades als metges d'atenció primària.

23. **Quin paper creu que juguen les associacions de pacients en la detecció i diagnòstic?**

    L'associació no…, la detecció no, perquè teòricament qui detecta és la salut, és a dir, el servei social, el servei sanitari.

    Mitjançant una ressonància et diagnostiquen si tens Chiari o no. Tu no pots dir, jo crec que tinc Chiari. I anar a una associació i l'associació, si no te un informe mèdic, no pot dir si tens o no. Per tant, una vegada t'han diagnosticat, et poden ajudar a saber què has de fer, quins camins has de seguir i quines proves has de fer-te, i als centres on sàpigues o que l'associació sàpiga que els centres més propers a la seva comunitat puguin abordar aquesta valoració de la malaltia.

24. **Si pogués donar un consell a una persona que sospita que podria tenir Malformació de Chiari però els metges no el prenen seriosament, què li diria que fes?**

    Que vagi a un centre on hi hagi experiència en malformació de Chiari. En aquesta malaltia, l'experiència és fonamental.

25. **Quines són les unitats de referència d'Espanya?**

    Actualment han tornat a renovar les CSUR que s'anomenen centres, salut, serveis i unitats de referència. Fins ara hi ha 5 unitats. Una és l'Hospital de la Pau, Porta de Ferro a Madrid, Fe de València i Sant Joan de Déu i Vall d'Hebron a Barcelona.

    Aquests són els 5 centres CSUR en malformació de Chiari que són de neurologia i pediatria complexa. Ara s'han renovat, per tant pot ser que hi hagi altres centres. Encara no estan publicats.

    El que sí que ha aconseguit Vall d'Hebron és un servei de CSUR nou en malformacions de la xarnera craniocervical. El Chiari estaria englobat allà i és un centre per a l'atenció d'adults també. Teòricament seria pioner. En cas que sigui, potser n'hi ha més, però no estan publicats.

26. **Hi ha alguna informació addicional o aspecte important que no hagi tractat i que cregui rellevant per al meu treball de recerca?**

    En principi, has tocat tots els temes. En cas que sí, la genètica, no sé si has abordat alguna cosa de genètica, perquè hi ha un component genètic

daquesta malaltia. Per exemple, hi ha famílies que hi ha fins i tot 5 membres tenen la malaltia.
Té un component genètic segur. El problema és que és molt complicat perquè no correspon només a un gen. Jo no soc expert en genètica però corresponen a molts gens.
No crec que ningú hagi fet un treball referent a la genètica.

Fins aquí l'entrevista, moltes gràcies per la seva col·laboració en el meu treball de recerca.

ANNEX 2: TRANSCRIPCIÓ DE L'ENTREVISTA A Mª ANTONIA POCA

Abans de començar, voldria demanar-vos si us sembla bé que enregistri aquesta entrevista en àudio.
L'enregistrament només s'utilitzarà per transcriure les vostres respostes amb exactitud i serà tractat de manera confidencial.
No es compartirà amb ningú fora del meu treball de recerca. M'autoritzeu a gravar-la?
No hi ha cap problema.
En quin centre treballes actualment?
A l'Hospital Universitari Vall d'Hebron, aquí a Barcelona.

1. **Quants anys d'experiència té tractant pacients amb malformació de Chiari?**
   Doncs mira, jo vaig acabar la carrera i vaig començar a fer la residència el 1990, així que són trenta-cinc anys.
2. **Al llarg de la seva experiència ha observat diferències significatives en el nombre d'homes i dones diagnosticades? Aquesta proporció coincideix amb les dades que assenyalen una major incidència en dones?**
   A veure, amb el temps, sí, hem vist més diagnòstics de malformació de Chiari perquè cada cop és més fàcil o més freqüent fer proves a persones que a vegades no tenen ni tan sols la clínica, sinó que ho trobem a vegades per casualitat, o bé perquè han tingut un traumatisme, un accident, o bé perquè se'ls fa un estudi per una altra causa i acaba apareixent la malformació que ni ells sabien que la tenien i llavors és un motiu perquè nosaltres la veiem. Això cada cop és més freqüent, perquè cada cop fem amb més facilitat ressonàncies magnètiques. Per una altra part, des de la meva banda, jo estic influïda pel fet que nosaltres som un centre que ens hem dedicat sempre a l'estudi d'aquesta patologia i això fa que nosaltres rebem més malalts que un centre de neurocirurgia convencional. Normalment, un centre convencional potser tracta un parell de malalts a l'any només i nosaltres en tractem molts més, perquè en visitem molts més, perquè ens els envien molts més, perquè els companys, neuròlegs, neurocirurgians, saben que nosaltres ens adrecem en aquesta patologia. Després, és cert que hi ha més dones que ho trobes afectades de la malformació de Chiari que homes, no hi ha massa bé una explicació del perquè, hi poden influir diversos factors, però ara recentment que acabo de presentar un treball a Uruguai, vaig arribar ahir i vaig parlar de la malformació

de Chiari, de les dones, dels homes, dels nenes i els adults, veiem que si és cert que de manera global diagnostiquem més Chiari en dones, quan nosaltres ho dividim en diferents grups: adults, nens…, amb un tipus de malformació o un altre, després no veiem tan clara aquesta diferència. Però en general sempre s'ha dit que es troba amb més freqüència en dones que en homes sense que puguem donar una explicació fisiopatològica del perquè.

3. **Considera que la malformació de Chiari està infradiagnosticada en la nostra societat?**

   Sí molt. Pel fet que moltes vegades tal com es manifesta clínicament, és confós, pot orientar que la persona tingui altres malalties que són més freqüents, uns mals de cap, perquè el mal de cap és molt prevalent dintre de la població normal, moltes persones tenen migranyes, tenen mals de cap, moltes persones tenen vertígens d'una altra causa, i a vegades confon tota aquesta situació i fa que no hi pensin directament en aquesta malformació que no deixa de ser encara avui en dia considerada malaltia poc freqüent. Una malaltia poc freqüent que moltes vegades, per exemple jo ara acabo,... mira, hem acabat de donar les classes de neurocirurgia aquest any als estudiants de medicina, nosaltres no hem parlat de malformació de Chiari als estudiants de medicina perquè no entra dins del programa. Neurocirurgia té un nombre de classes específiques on poder donar als estudiants i tu has d'escollir les malalties més prevalents perquè aquells futurs metges es trobaran més a la seva pràctica diària, es trobaran més una hidrocefàlia, es trobaran més un traumatisme cranial, un tumor cerebral i molt menys una malformació de Chiari. Per tant, no entra dintre del programa oficial de medicina la malformació de Chiari. No és d'estranyar que molts metges a vegades els hi vingui de nou fins que no es troben per primera vegada amb un malalt i tot s'ho han de fer, ens trobem moltes vegades amb una patologia que no la tractem de manera habitual i hem de buscar lo que es aquella patologia per conèixer-la.

4. **En la seva experiència, quin és el temps mitjà que transcorre des que un pacient presenta els primers símptomes fins que arriba a la seva consulta amb l'especialista adequat?**

   És difícil contestar això, és difícil perquè moltes vegades et trobes amb gent que això els hi diagnostiques, el més freqüent és que ho diagnòstiques a l'edat adulta, quan tenen quarta o cinquena dècada de la vida, això és el més freqüent. I a vegades et trobes amb gent que durant tota la vida ells no sabien el perquè, però havien tingut mal de caps des de jovenets i tal, i això ja ho hem de relacionar amb aquesta malformació, però a vegades et pots

trobar diversos anys. El més freqüent és que ha vegades et trobis dos, tres, quatre anys de símptomes previs.

5. **Ha observat diferències en el temps de derivació segons si els pacients presenten símptomes principalment físics, psicològics o una combinació d'ambdós?**

   Quant més aparatosa és la clínica del malalt, és a dir, quants més símptomes té, més aviat li fan una ressonància magnètica i això escurça el temps a que arriba a nosaltres, perquè avui en dia sí que quan un metge de capçalera, un neuròleg, veu una malformació de Chiari, el que abans ni te l'enviaven perquè consideraven que era una variant de la normalitat, avui te l'envien de seguida, inclús per treure's de sobre potencials problemes legals, ja que no els correspon a ells una mica tractar aquest tipus de problema, però menys freqüent cada vegada, vull dir, arriben més aviat perquè fan ressonàncies més aviat.

6. **Quins són els diagnòstics erronis més freqüents que reben els pacients abans d'arribar al diagnòstic correcte?**

   Més que tenir problemes amb diagnòstics equivocats, és no tenir el diagnòstic de malformació de Chiari, perquè el més freqüent que té una persona adulta que té un Chiari són maldecaps i marejos, això és el més freqüent que té. Clar, maldecaps i marejos t'ho poden provocar moltes entitats i a vegades cap cosa que no trobis, és a dir, la prova no pot demostrar res, perquè ja et dic, la migranya, quina família no hi ha un antecedent de migranya? Qui no tenim una persona, o més d'una, que ha tingut migranyes durant tota la vida? Els marejos, que a vegades tenen un origen de la pròpia orella. No hi ha uns diagnòstics erronis, el que sí que a vegades et pots trobar amb persones que per exemple se'ls ha d'etiquetar de fibromialgia, perquè tenen dolors sistèmics, o que tenen un problema d'ansietat i de depressió, que pensen que part de la seva simptomatologia fonamentalment ve d'aquí, i en alguna part tenen raó, perquè la persona que està ansiosa i està deprimida, totes les seves molèsties les acusa més, les manifesta més. Però bueno, si tu em m'has de preguntar quina malaltia, qui d'això, doncs la fibromiàlgia i problemes psicològics.

7. **Per què creus que els metges de capçalera o altres especialistes poden passar per alt aquesta malaltia? Creus que és per una desinformació dels símptomes de la malaltia o perquè directament no coneixen aquesta malaltia?**

   Perquè directament no coneixen la malaltia. T'ho he explicat abans, que a la carrera no els expliquem això als estudiants. A no ser que quan rotin els estudiants de medicina, a partir de cert curs van pels serveis en els diferents especialitats, i allà poden veure algun malalt amb una malformació de Chiari,

és en aquell moment que coneixen la patologia, però dins del que és el programa docent de medicina d'avui en dia, almenys en la part neuroquirúrgica, no hi entra aquesta malformació, per tant, és desinformació. Perquè és veritat, a medicina hi ha tantes malalties, tants síndromes, que és impossible que ho estudiem tot a la carrera. Això forma part d'un professional normal, no és que ho faci malament aquella persona, quan nosaltres fem la nostra labor de cada dia, hem de consultar contínuament coses. Hem de consultar contínuament fàrmacs, noves coses que apareguin, no ho podem saber tot. Igual passa amb les malalties. Per exemple, cada dia es descobreixen gens nous que afecten determinades malalties. Això és impossible que ho sapiguem. Quan tenim la necessitat, ho consultem i ho averiguem.

8. **Creus que hi ha algun símptoma clau o patró de símptomes que hauria d'alertar directament al metge de capçalera per derivar a neurologia?**
   El més clar i el més dirigit a poder pensar en aquesta malaltia és la presència de dolors occipitocervicals quan es fan esforços. Un dolor, un mal de cap molt característic i diferent al de les migranyes que té la població general o que té tothom. És un dolor localitzat, de quan es fan esforços... Això és el més fàcil de pensar pel metge, aquest hauria de ser el seu símptoma alarma per poder pensar que una… Però això i tot, pot no tenir per res un Chiari, la cervicalgia també és una cosa molt freqüent a la població normal. I els mal de caps tensionals, quan estudies i tens exàmens i et quedes amb la part del clatell més agarrotada i amb molèsties perquè estàs forçant el coll, donant hores d'estudi, també pot tenir un altre origen que no sigui el Chiari, però el símptoma alarma és aquest..
9. **Jo estic suposant que l'error de diagnòstic passa en la consulta dels metges de capçalera, però un cop el pacient ha estat derivat a neurologia acostuma a haver error de diagnòstic?**
   Sí,bueno no, més que error de diagnòstic, és no apreciar la importància de la malformació, perquè ells consideren moltes vegades que això és una variant de la normalitat i que no té importància i no s'ha de fer res. No és que el diagnòstic és el que és, si veus un cerebel descent, això li diu malformació de Chiari. L'altra cosa és que ells consideren que no val la pena enviar perquè consideren que no s'ha de fer res aquí. això fins ara ha sigut molt freqüent dintre de l'àmbit de la neurologia o també que els neuròlegs pensaven que els malalts que són molt importants i que aquesta malaltia... Perquè tu pots tenir un Chiari amb una degradació d'importància des de coses que són mínimes i no s'ha de fer absolutament res, que llavors sí que podríem considerar variants de la normalitat, estar a casos molt severs que òbviament s'han de tractar i a casos intermitjos que tu has d'analitzar si

necessita tractament aquella persona. Llavors, depèn de la percepció que tingui el neuròleg sobre la importància d'aquell cas, pot ser que no te l'enviï a la consulta o que te l'enviï molt més tard, quan el malalt es va queixant molt més de que té problemes.

10. **Com afecta el retard diagnòstic al pronòstic del pacient i al desenvolupament de complicacions com siringomièlia? I que canvia entre un diagnòstic precoç i un tardà?**

    A veure, el problema que tenim aquí és que no sempre el Chiari s'acompanya de siringomèlia ni d'hidrocefàlia, només hi ha determinats casos. Quan hi ha una hidrocefàlia és molt més fàcil que el malalt arribi més aviat perquè la clínica és més aparatosa i és una altra, però quan no hi ha ni hidrocefàlia ni siringomèlia és el més difícil de tot i més difícil que els malalts t'arribin. Si no hi ha siringomèlia potser no canvia gaire el pronòstic d'allò, el problema està quan hi ha un hi ha una siringomièlia, perquè si la siringomèlia està molt evolucionada i la cavitat a la medul·la amb el temps va creixent i va provocant problemes afegits aquest és el verdader problema de l'hora de tractar-ho, perquè moltes vegades la lesió que té el malalt feta ja no la podem revertir, no la podem tirar enrere. Llavors, clar, l'ideal aquí és intentar evitar que aquesta cavitat siringomièlica es faci més gran, és a dir, que tu puguis fer un diagnòstic i, per tant, un tractament més precoç. Però això té importància si hi ha siringomèlia, si no hi ha siringomièlia tu no pots fer un tractament preventiu a un malalt per intentar evitar que li vingui la siringomièlia, perquè la cirugia tampoc és gratuïta, pot tenir les seves complicacions potencials. Per tant, has de saber escollir qui. Sempre és una qüestió d'una balança i posar en un cantó el risc i el benefici d'una determinada cirurgia, però en termes generals, quan més aviat trobes el malalt i més aviat tens una cavitat siringomièlica que encara no li ha produït problemes molt rellevants al malalt, aquella és la situació ideal per poder-lo tractar per evitar que aquestes complicacions o aquests problemes arribin.

11. **Ha observat si els pacients amb un retard diagnòstic tenen resultats postoperatoris pitjors que els diagnostics precoços?**

    Si tenen siringomèlia, sí, perquè està més evolucionada la malaltia. Les lesions neurològiques, la medul·la és com un conjunt de cables elèctrics: porta el moviment i la sensibilitat a les quatre extremitats. Si tu els cables elèctrics els peles, els lesiones, no faran bé aquesta funció, ja queden pelats i lesionats i això és una mica el que li passa a la medul·la. Que a vegades tu ho pots evitar, tens sort i aquell malalt és capaç de revertir una mica aquella situació, però el teu objectiu fonamental quan tractes aquell malalt és intentar aturar la progressió, és a dir, que no avanci aquell problema. Si pots aconseguir millorar el que ha fet, ideal, però no sempre ho aconsegueixes.

12. **En la seva experiència, és habitual rebre pacients amb afectacions associades o amb complicacions com siringomèlia o hidrocefàlia? Com influeixen aquestes complicacions en el procediment quirúrgic i en el procés de recuperació?**

    Mira, el Chiari s'associa normalment a la siringomèlia en un 30-40% dels casos. La hidrocefàlia, entre el 10 i el 15%. Llavors, quan això apareix, tu has de modificar el tractament en funció del que tens al davant. Si hi ha una hidrocefàlia, l'hidrocefàlia s'ha de tractar primer. Si hi ha una siringomèlia, no, s'ha de tractar el Chiari, no la pròpia siringomèlia. Has de tractar la causa de la siringomèlia, llavors segons el que tu trobes al davant, si és un Chiari sol, si és un Chiari amb una hidrocefàlia o si es un Chiari amb una siringomièlia, tu dirigiràs el tractament cap al fenotip del que tens al davant. Ja et dic, si hi ha una hidrocefàlia, primer. Si hi ha una siringomèlia, primer el Chiari. I en quant a les complicacions o els mals resultats després, és el que et comento fonamentalment amb la siringomèlia. La hidrocefàlia la tenim més fàcil de controlar amb una vàlvula. Potser el malalt et millora d'una manera molt clara després de colocar una vàlvula, l'altre cosa es que aquella persona li queda una vàlvula col·locada per sempre que sempre tu estàs sotmesa que aquella vàlvula funcioni bé perquè tu no pots controlar el funcionament de la vàlvula, la controla el propi cos de la persona. Una vàlvula funciona de manera autònoma.

13. **Un pacient que presenta principalment símptomes psicològics com depressió i problemes cognitius té les mateixes probabilitats de ser derivat ràpidament a cirurgia que un pacient amb símptomes principalment físics i problemes motors?**

    No, li costa més de ser derivat perquè sempre pensa que hi ha un problema psicosomàtic al darrere i de que hi ha un problema que tot es veu amb la seva condició psicològica que moltes vegades influeix i molt. Influeix i molt amb la percepció que té el malalt, amb les expectatives que el malalt posa de cara "Ja m'han posat un nom, ara ja saben el que tinc, ara tinc un Chiari, ara em tracten això i em passarà tot". No, això no es tan senzill i quan hi ha problemes psicològics d'ansietat i depressió costa molt més de que els malalts ens arribin perquè sempre pensa que el problema fonamental és aquest.

14. **Creu que hi ha prejudicis en el sistema sanitari que facin que certs símptomes es prenguin més seriosament que altres?**

    Sí. Si un malalt té ansietat o té depressió, hi ha una serie de barreres davant d'això perquè això també és una realitat, un malalt amb el que tot el seu pes de tota la seva simptomatologia és aquest, jo sé que es un malalt que no curaré mai. Perquè a mi em pesarà molt, i a aquell malalt li pesarà molt tot

aquest aspecte psiquiàtric, psicològic, que és real, és real per a aquell propi malalt, però que fa que moltes vegades sigui molt més complex solucionar el problema d'aquella persona. I hi ha prejudicis, sí que n'hi ha, perquè se diu, no, bueno, aquest... és el que diria que és un piti, que no li passa res, és només... Bueno, la vida és molt complicada avui en dia, no? Hi ha dificultats per trobar feina, hi ha dificultats per treballar. Llavors, moltes persones també s'amaguen al darrere d'això, per tenir unes baixes laborals, per tenir una sèrie de beneficis que venen al darrere de no treballar.

15. **Per què va donar el títol de pacient expert al Domingo Ponce?**

    Perquè això és un programa de la Generalitat de Catalunya, que van posar en marxa, dintre del que és la patologia cardiológica i nosaltres el vam agafar a ell dintre d'aquella... perquè la idea era bona, és a dir, que tingués un malalt que, de manera... Perquè el difícil és trobar un malalt equilibrat amb això, un malalt que no carregui les tintes, que no doni més angoixa al malalt, que sàpiga actuar d'una manera ponderada, pot ser molt bo pels malalts. Això és una cosa molt particular: un malalt li pot anar bé i a un altre no. És el mateix que una família que té un problema i va a una associació de malalts; vegades li és molt bo i a vegades li és molt dolent. A vegades li és molt dolent perquè entra en un foro i entra una sèrie de persones que només parlen d'aquell problema amb càrrega negativa i a vegades és molt pitjor. Però a vegades és bo perquè un es troba acompanyat amb altres persones que han tingut el mateix problema. La figura del pacient expert equival una mica amb això. És a dir, jo m'he trobat abans, amb totes les dificultats que tu trobaràs ara, tinc l'avantatge de que puc orientar d'una manera més clara cap a alguns aspectes per facilitar les coses.

16. **Què creu que caldria canviar en el sistema sanitari per millorar la detecció precoç de la malformació de Chiari? Creu que fer campanyes de divulgació dels símptomes ajudaria a un diagnòstic precoç?**

    Podria ajudar, podria ajudar a detectar... Però seguim parlant encara que és una malaltia poc freqüent, llavors sempre que tu… Jo crec que el més important d'aquí és millorar una mica més que campanyes divulgatives a la població general, hi ha d'haver campanyes una mica o més d'informació al metge proveïdor del malalt, el que primer farà la primera barrera quan té veu aquell malalt, que sol ser el metge de capçalera. El metge de capçalera te'l derivarà el neuròleg, i el neuròleg te'l derivarà a tu. Rarament el metge de capçalera deriva un malalt a la neurocirugia, te'l fa passar primer per neurologia perquè valorin la gravetat. Però més que a la població general, és més eficient, al metge de capçalera.

17. **Creu que la formació dels metges de capçalera sobre aquesta malaltia és adequada? Es podria millorar tant en la universitat com un cop ja han entrat en el centre?**

    Sí, es podria millorar, si nosaltres incloguéssim al programa de neurocirugia de la formació de medicina aquesta lliçó, per dir-ho d'una manera, almenys s'haurien examinat d'allò. Per tant, tindrien un *background* al darrere. I per altra part, es podria fer formació continuada, com es diu avui en dia, amb els metges de medicina de família, de capçalera.

    Avui en dia no tot només és la carrera universitària, quan tu estudies una carrera universitària, sabràs que en aquell moment te donaran els recursos perquè tu siguis autònom al llarg de la teva vida i t'autoformis després amb altres coses. I t'autoformaràs quan tens un dubte al davant o tens un problema, buscant informació sobre aquell tema o fent coses de formació continuada. Perquè un cop acabes la carrera, t'has de continuar formant durant tota la vida.

18. **Quin paper creu que juguen les associacions de pacients en la detecció i el diagnòstic?**

    Juguen un paper molt important, sempre que... Però bueno, ja no és tant la pròpia... L'objectiu de la fundació sempre és bo, perquè intenten fer visibilitat sobre la malaltia, ajudar els malalts que la tenen, etcètera. I després, dintre, com tot passa al món i en totes les poblacions, et pots trobar amb malalts que això els vagi molt bé, pel que t'he dit, perquè entenguin, se sentin acompanyats, col·laborin, vulguin tirar endavant i potenciar aquella determinada malaltia, ajudant a fer coses de recerca, ajudant a fer difusió, ajudant a fer formació continuada, intentant suplir una mica els canals oficials que hi ha per difondre una malaltia. Però, d'altra part, també et trobes amb persones que potser el que busquen doncs que allò els hi és negatiu per ells, perquè introdueixen un factor negatiu dintre del que és la dinàmica de la fundació. Sempre n'hi ha, però jo penso, això t'ho dirà millor el Domingo, que sempre deu pesar més, molt més, la part positiva dels malalts que no la part negativa. El fet que hi hagi gent que busqui o digi "Així em donaran una invalidesa, si jo dic que tinc un Chiari, és sinònim que em donin una invalidesa." No, no ho és, però hi ha persones que pensen que potser sí. En canvi, els altres diuen, jo tinc un Chiari, vaig a una fundació de malalts, perquè així aprendre més sobre aquesta patologia, aprendre més què he de fer al llarg de la meva vida, quina repercussió pot tenir, i col·laboraré doncs amb què es consegui cada vegada més aquesta determinada patologia.

19. **Si pogués donar un consell a una persona que sospita que podria tenir malformació de Chiari, però els metges no el prenen seriosament, què li diria que fes?**

Bueno, en aquest context que tu m'estàs explicant, jo li diria al malalt que li preguntés al metge “Escolta, això no podria ser la malformació de Chiari?”. És el més eficaç que hi pot haver. Li posaràs la dubte al metge, i en aquell moment al davant, potser no et podrà contestar, però el pròxim dia que hi vagis, s'ho haurà mirat, i haurà pensat, bueno, doncs crec que tens raó, o crec que no la tens per això, per això i per això altre. Aquesta és la més eficient. El malalt no s'ha d'anar a fer una ressonància pel seu compte, a la privada ni al carrer, ha de parlar amb el seu metge de capçalera, i si ell, pel que fos, tingués més coneixement d'aquella patologia que el propi metge, que pot ser, senzillament ho pot sugerir. Escolta, això no podria ser perquè jo conec, ho tinc i tal, o no sé què, ho he llegit, que això podria ser això. “Vostè no creu que això podria ser?” Ja està.

20. **Hi ha alguna informació addicional o aspecte important que no hagi tractat i que cregui rellevant per al meu treball de recerca?**

    El teu objectiu fonamental eren els símptomes i el diagnòstic, no?, de la patologia. Bueno, això crec que ho hem parlat, i crec que has tocat una mica tot el que a tu t'ha interessat. El que passa és que això mateix, quan estiguis més endavant, veus que necessites alguna altra cosa, m'ho tornes a dir.

    Moltes gràcies per la seva col·laboració en el meu treball de recerca.

ANNEX 3: PREGUNTES DE L'ENQUESTA

Secció 1 de 8

Enquesta sobre la valoració dels símptomes

Em dic Clara Vivas i sóc estudiant de l'Institut Verdaguer. Estic realitzant el meu Treball de Recerca sobre una malaltia.
L'objectiu d'aquesta enquesta és comprendre com es valoren i deriven els pacients segons els seus símptomes.
Al llarg del formulari es presenten 9 casos i haureu de respondre a les preguntes que hi apareixen.

L'enquesta és anònima, té una durada aproximada de 10 a 15 minuts i les respostes s'utilitzaran exclusivament amb finalitats acadèmiques. No es recolliran dades personals ni es registraran les adreces de correu electrònic.
Moltes gràcies pel vostre temps i la vostra col·laboració.

---

*Indica que la pregunta és obligatòria

Quin és el teu rol preofessional actualment ?

- Metge/essa de família
- Psicòleg/a

Quants anys d'experiència tens?

- <2
- 2-5
- 6-10
- 11-15
- >15

Secció 2 de 8

CAS 1

Dona de 20 anys, amb les següents símptomes:

- Disnea.
- Disfàgia.
- Tos seca.
- Debilitat dels músculs de la deglució.

Li receptaries alguna medicació al pacient? *

- Sí

No

Li faries alguna prova al pacient? *

Sí

No

En cas afirmatiu, quina prova li faries?

Resposta

Derivaries al pacient a algun especialista?*

Sí

No

En cas afirmatiu, a quin especialista el derivaries?

Resposta

Tens algun possible diagnòstic? En cas afirmatiu digues quin. *

Resposta

Secció 3 de 8

CAS 2

Dona de 49 anys amb els següents símptomes:

- Dolor interescapular.
- Dèficit motor progressiu al braç dret.
- Atròfia al braç dret.
- Pèrdua de la funció motora del braç esquerre.
- Parestèsies i dolor a la cama esquerre.
- Espasticitat a les cames.
- Atròfia en regió tenar i hipotenar, amb "mà en garra".
- Hipoestèsia en nivells C4-T2 al braç dret.

Li receptaries alguna medicació al pacient? *

Sí

No

Li faries alguna prova al pacient? *

Sí

No

En cas afirmatiu, quina prova li faries?

Resposta

Derivaries al pacient a algun especialista?*

Sí

No

En cas afirmatiu, a quin especialista el derivaries?

Resposta

Tens algun possible diagnòstic? En cas afirmatiu digues quin. *

Resposta

Secció 4 de 8

CAS 3

Noi de 15 anys amb els següents símptomes:

- Dèficit d'atenció.
- Trastorns del son durant la infància (apnea)
- Dificultats en l'àmbit acadèmic.
- Trastorn obsessiu compulsiu (TOC) amb pensament agressius i sexuals intrusius.
- Ansietat i angúnia a causa dels pensaments obsessius.
- Immaduresa emocional i social
- Disàrtia.
- Trets de l'espectre autista (dificultats per interaccionar amb altres persones, interessos inapropiats, problemes amb les regles dels jocs).
- Hematoma subcutani al cap durant el naixement.
- Té un historial familiar de trastorns mentals.
- Hiperactivitat motora des de que va començar a caminar.

Li receptaries alguna medicació al pacient? *

Sí

No

Li faries alguna prova al pacient? *

Sí

No

En cas afirmatiu, quina prova li faries?

Resposta

Derivaries al pacient a algun especialista?*

Sí

No

En cas afirmatiu, a quin especialista el derivaries?

Resposta

Tens algun possible diagnòstic? En cas afirmatiu digues quin. *

Resposta

Secció 5 de 8

CAS 4

Dona de 53 anys amb els següents símptomes:

- Deteriorament de la coordinació.
- Demència en la memòria
- Depressió
- Vèrtigen i mareig.
- Irritabilitat
- Deteriorament cognitiu global.
- Agitació
- Mal de cap.

Li receptaries alguna medicació al pacient? *

Sí

No

Li faries alguna prova al pacient? *

Sí

No

En cas afirmatiu, quina prova li faries?

Resposta

Derivaries al pacient a algun especialista?*

Sí

No

En cas afirmatiu, a quin especialista el derivaries?

Resposta

Tens algun possible diagnòstic? En cas afirmatiu digues quin. *

Resposta

Secció 6 de 8

CAS 5

Dona de 20 anys amb els següents símptomes:

- Cefalea suboccipital tussiva i per esforç.
- Sensació de mareig.
- Parestèsies i entumiment a les extremitats superiors.
- Espasticitat difusa a les extremitats superiors.
- Coordinació anormal (disminució de moviments alternants ràpids).
- Hipertònia als genolls i turmells.
- Hiperreflexia.
- Ansietat.
- Fatiga.
- Insomni.

Li receptaries alguna medicació al pacient? *

Sí

No

Li faries alguna prova al pacient? *

Sí

No

En cas afirmatiu, quina prova li faries?

Resposta

Derivaries al pacient a algun especialista?*

Sí

No

En cas afirmatiu, a quin especialista el derivaries?

Resposta

Tens algun possible diagnòstic? En cas afirmatiu digues quin. *

Resposta

Secció 7 de 8

CAS 6

Dona d'uns 30 anys amb els següents símptomes:

- Vòmits.
- Cefalea holocraneana.
- Dolor generalitzat.
- Disfàgia.
- Hipotònia de membres inferiors.
- Afàsia
- Alteració del to de la veu.

Li receptaries alguna medicació al pacient? *

Sí

No

Li faries alguna prova al pacient? *

Sí

No

En cas afirmatiu, quina prova li faries?

Resposta

Derivaries al pacient a algun especialista?*

Sí

No

En cas afirmatiu, a quin especialista el derivaries?

Resposta

Tens algun possible diagnòstic? En cas afirmatiu digues quin. *

Resposta

Secció 8 de 8

Coneixement sobre la Malformació de Chiari

Coneixes la malformació de Chiari? *

Sí, sí que la conec.

No, no la conec.

Em sona, però no tinc coneixement sobre ella.

Coneixes els diferents tipus i els símptomes d'aquesta malaltia? *

- Sí
- No
- Em sonen alguns símptomes i/o tipus.

Creus que en algun cas t'ha faltat informació per poder valorar correctament algun dels casos plantejats? Si és així, indica quina informació t'ha faltat. *

Resposta

ANNEX 4: GRÀFIQUES DE LES TAULES DE L'ENQUESTA

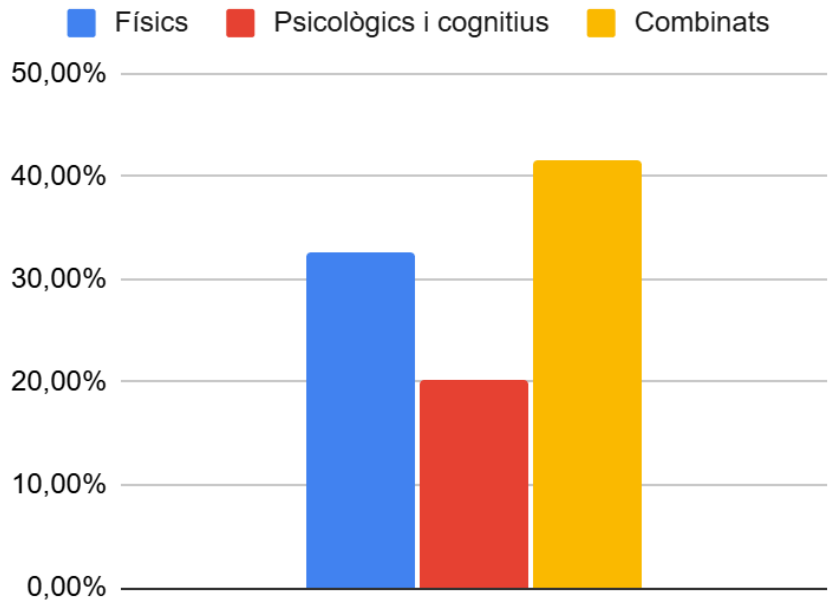


Figura 1: Gràfica de barres on es mostren la mitjana de respostes correctes en la derivació a la prova de cada tipus de símptomes.

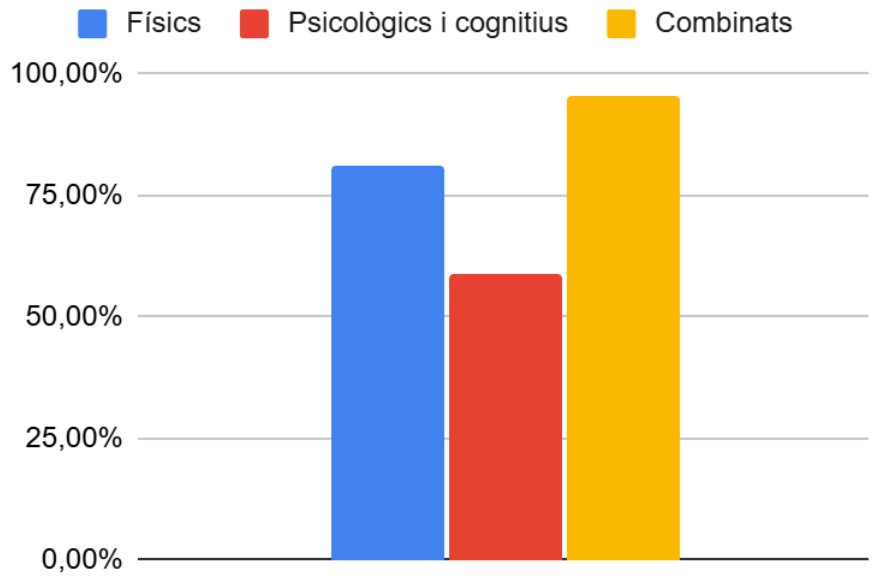


Figura 2: Gràfica de barres on es mostren la mitjana de respostes correctes en la derivació a l'especialista que han fet el metges.

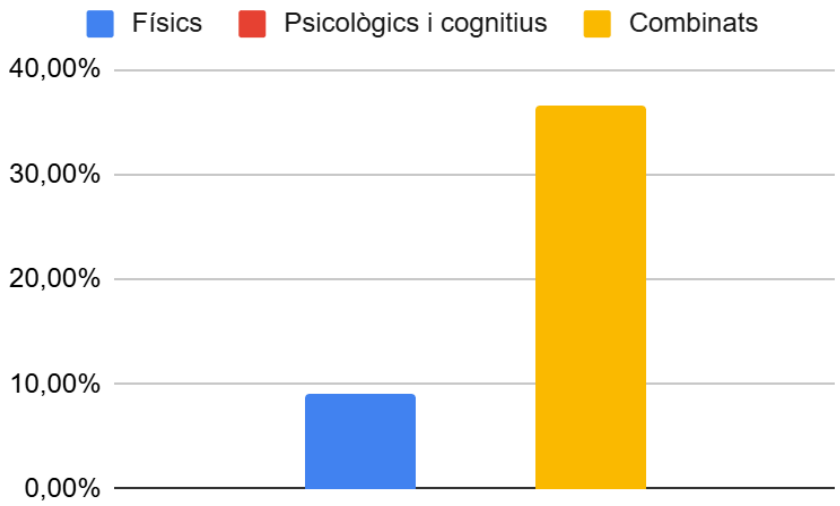


Figura 3: Gràfica de barres on es mostren la mitjana de respostes correctes en els possibles diagnòstics que van dir els metges.