

Kilka zdań o funkcjonowaniu Marcelka (od mamy):

Marcelek w październiku skończy 8 lat. W ciągu tych kilku lat swojego życia przespał w całości i spokojnie może 6-7 nocy. Od urodzenia śpi niespokojnie, budzi się w nocy czasami z płaczem, czasami z krzykiem. Ok. 2 r.ż. zaczynał mówić pojedyncze słowa, później nastąpił olbrzymi regres - straciliśmy wszystko: kontakt wzrokowy, Marcelek przestał mówić. Te pierwsze słowa zamieniły się w krzyk i dźwięki nieartykułowane, natomiast śmiech i radość ustąpiły miejsca labilności emocjonalnej - dominował płacz, złość i agresja.

W obecnej chwili Marcelek dokonał olbrzymich postępów w sferze społecznej i emocjonalnej: jest pieszczochem, uwielbia się przytulać, zauważa dzieci i powoli zaczyna się z nimi bawić. Myślę, że uzyskaliśmy to po części dzięki diecie, suplementacji i rehabilitacji. Jego ogólny wiek rozwoju jest na poziomie 14 miesięcy. Niestety mimo naszego olbrzymiego starania nie robi tak znaczących postępów, jak inne dzieci z autyzmem.

Objawy Zespołu Arnolda Chiariego i Siringomiellii możemy stwierdzić na podstawie naszych obserwacji, bo Marcelek nie mówi, ale sygnalizuje nam to w inny sposób. Totalnie zaburzony sen, o czym pisałam wyżej. Silne bóle głowy zauważamy szczególnie podczas zmiany pogody i latem – Marcelek jest niespokojny, często płacze, uderza dłońmi w głowę, wpada w złość, czasami tym bólom towarzyszą dość obfite krwawienia z nosa. Na pewno Zespół ten wpływa na epilepsję Rolandyczną, o ile jej nie powoduje – w tej chwili wyładowania są o charakterze ciągłym (zapis EEG). Zawroty głowy i problemy z równowagą obserwowaliśmy od samego początku – Marcelek ciągle się przewracał, potykał, zaczął późno chodzić ok. 20 miesiąca. Towarzyszyły temu wszystkiemu okropne wymioty – nie wykluczone, że czuł się jak na karuzeli. W tej chwili cały czas jest problem z napięciem mięśniowym (jest bardzo obniżone) i koordynacją ruchów. Często zdarzają się upadki i stłuczenia głowy oraz nosa. Niekorzystnym efektem tych upadków jest skrzywiona przegroda nosowa i problemy z oddychaniem, szczególnie w nocy. Marcelek nie czuje siebie – często uderza różnymi częściami ciała, albo bierze moją lub męża dłoń i dociska nią swoje poszczególne części ciała np. brodę. Synek jest cały czas zmęczony, podczas spacerów bardzo szybko się męczy i nie chce chodzić. Nie kontroluje swoich zwieraczy – jest nadal pampersowany. Występuje także nocne moczenie. Wszystkie treningi czystości jak do tej pory kończyły się fiaskiem. Ma problemy z nadwrażliwością na światło i dźwięk, a także olbrzymie trudności z koncentracją uwagi.

Zauważamy, że stan naszego synka pogarsza się. Zespół ten powoduje ogromne zaburzenia w przepływie płynu mózgowo-rdzeniowego, niedotlenienie komórek mózgowych i w konsekwencji ich obumieranie. W sytuacji intensywnego wzrostu, objawy będą się coraz bardziej nasilały. Rdzeń kręgowy Marcelka jest przyrośnięty do kości kręgosłupa w części lędźwiowo-krzyżowej. Wraz ze wzrostem kości rdzeń kręgowy będzie coraz bardziej napięty, będzie pojawiało się coraz więcej pustych przestrzeni (jamistość) blokując coraz bardziej krążenie płynu mózgowo-rdzeniowego. Bez operacji Marcelek może przestać chodzić, bo powolne obumieranie komórek nerwowych i ucisk mózdzku spowoduje stopniowy spadek siły mięśniowej kończyn i olbrzymie zaburzenia równowagi. Jedynie zabieg sekcji Filum Terminale może zahamować dalszy rozwój choroby i zniwelować jeśli nie całościowo to częściowo bóle głowy i przywrócić czucie ciała.

Poniżej porównanie 2 metod postępowania w przypadku Zespołu Arnolda Chiariego i Siringomiellii. **W Polsce stosuje się odbarczenie potyliczne u osób dorosłych i naprawę w ostateczności. U dzieci - metodę odwlekania i czekania.**

Odbarczenie (poprzez odbarczenie otworu wielkiego lub otworu potylicznego)

Dobre strony:

1. uniknięcie przedwczesnej śmierci

2. stan niektórych pacjentów poprawia się na pewien czas

Złe strony:

1. nie eliminuje przyczyny choroby
2. 0,5%-3% śmiertelności, najwyższy procent przedwczesnej śmierci
3. metoda agresywna, okaleczająca i powodująca nawroty choroby
4. nieznaczne polepszenie
5. deficyt neurologiczny: zależnie od miejsca urazu: niedowład ciała od 0,5 do 2,1%, zmiana pola widzenia od 0,2 do 1,4%, zaburzenia w mowie od 0,4 do 1%, deficyt czucia od 0,3% do 1%, niestabilność (problemy podczas chodzenia) od 10 do 30%
6. wylew wewnątrzmożgowy pooperacyjny lub w trakcie operacji, wylew zewnątrzmożgowy, śródmożgowy, powodujące deficyt neurologiczny lub pogorszenie istniejącego już deficytu od 0,5 do 5%
7. obrzęk spowodowany brakiem dopływu krwi do komórek nerwowych, zależnie od sytuacji, do 5%
8. infekcja zewnętrzna od 0,1 do 6,8% głęboka lub móżgowa, z powstaniem ropienia móżgowego lub septycznego/aseptycznego zapalenia opon móżgowych.
9. zmiana hemodynamiczna spowodowana manipulacją w rdzeniu
10. zator gazowy (pacjenci w narkozie)
11. wyciek płynu móżgowo-rdzeniowego od 3 do 14% (przetoka LCR)
12. wodogłowie pooperacyjne
13. odma śródczaszkowa
14. tetrapareza (utrata siły we wszystkich kończynach)

Sekcja Filum Terminale (SFT):

Dobre strony:

1. eliminuje przyczynę choroby i prawdopodobnie moczenie nocne
2. 0% śmiertelności, brak powikłań
3. technika minimalnie inwazyjna, czas zabiegu 45 minut, krótki czas pobytu w szpitalu, krótki czas pobytu na bloku pooperacyjnym
4. poprawa objawów i zatrzymanie postępu choroby
5. poprawa zaburzeń ruchowych
6. poprawa zaburzeń czucia
7. poprawa dopływu krwi do móżgu i stymulacja jego aktywności.
8. poprawa krążenia krwi w całym Systemie Nerwowym (SN)

Złe strony:

1. minimalne nacięcie w części lędźwiowej