Association nationale
Spina
Bifida
Handicaps
associés

Notre cause est la Vôtre

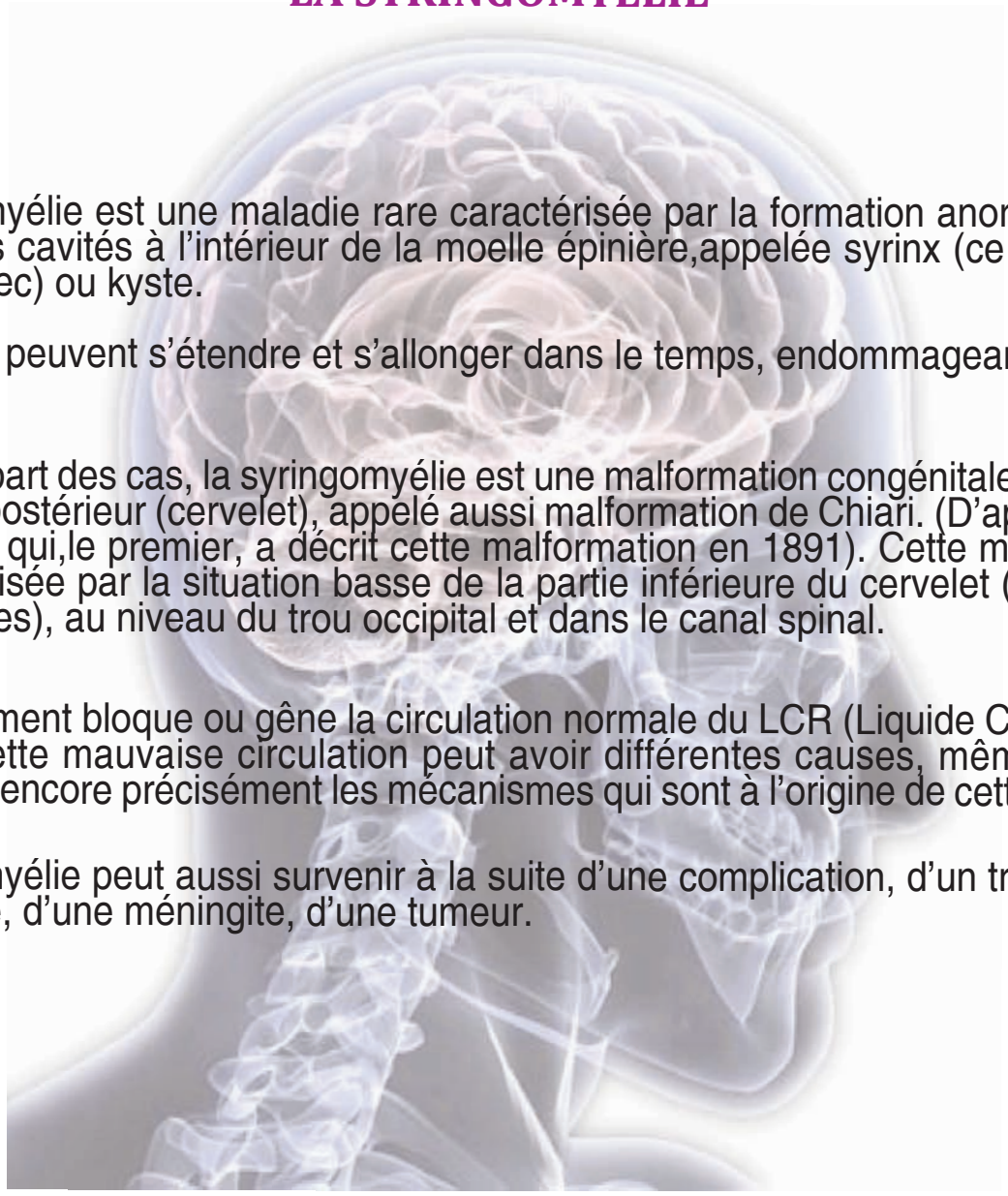
LA SYRINGOMYELIE

et la

MALFORMATION DE CHIARI

Juillet 2015

LA SYRINGOMYÉLIE



La syringomyélie est une maladie rare caractérisée par la formation anormale d'une ou plusieurs cavités à l'intérieur de la moelle épinière,appelée syrinx (ce qui signifie "flûte" en grec) ou kyste.

Ces cavités peuvent s'étendre et s'allonger dans le temps, endommageant la moelle épinière.

Dans la plupart des cas, la syringomyélie est une malformation congénitale impliquant le cerveau postérieur (cervelet), appelé aussi malformation de Chiari. (D'après le nom du médecin qui,le premier, a décrit cette malformation en 1891). Cette malformation est caractérisée par la situation basse de la partie inférieure du cervelet (amygdales cérébelleuses), au niveau du trou occipital et dans le canal spinal.

Ce déplacement bloque ou gêne la circulation normale du LCR (Liquide Céphalo Rachidien). Cette mauvaise circulation peut avoir différentes causes, même si on ne connaît pas encore précisément les mécanismes qui sont à l'origine de cette affection.

La syringomyélie peut aussi survenir à la suite d'une complication, d'un traumatisme de la moelle, d'une méningite, d'une tumeur.

La prévalence est estimée à 8,4/100 000. Des cas de syringomyélie familiale à transmission autosomique récessive ont été décrits avec une incidence estimée à 2% de tous les cas de syringomyélie.
Bien que la syringomyélie puisse entraîner une interruption des connections nerveuses dans la moëlle épinière et des déficits neurologiques, 50% des patients (tous types de syringomyélie confondus) n'ont aucune gêne ou seulement un handicap mineur.

Source: Pr. F. CACCIOLA - 2007

Combien de personnes sont atteintes de la maladie ?

La prévalence exacte de la syringomyélie (nombre de personnes atteintes dans la population à un moment donné), est difficile à estimer, car le diagnostic est complexe, due à différentes causes. La syringomyélie peut avoir des combinaisons variées de symptômes.

Le pourcentage de personnes atteintes de syringomyélie post-traumatique en France est estimé entre 0,3% et 3,2%, pour 100000, avec une moyenne d'environ 1,3% (Prévalence, données Orphanet 1-9/100000).

Qui peut être atteint ?

La syringomyélie se révèle très souvent entre 20 et 40 ans avec un âge moyen de survenue vers 30 ans. Elle est plus fréquente chez l'homme que chez la femme. Lorsqu'elle est congénitale dans plus de 90% des cas, la syringomyélie est associée à une malformation de Chiari. Elle peut également survenir après un traumatisme rachidien.

Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

La syringomyélie touche toutes les populations.

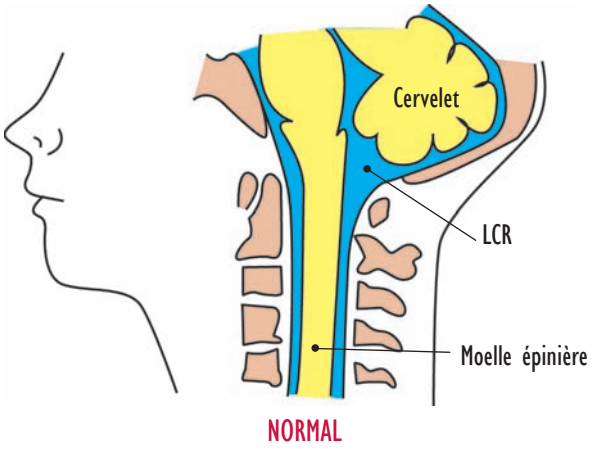
Syringomyélies associées à une malformation de Chiari.

Ces syringomyélie sont dues à une perturbation de la circulation du liquide céphalo-rachidien (LCR) on appelle ce phénomène hydro syringomyélie et la cavité ainsi formée dans la moelle, un syrinx, au niveau de l'articulation du crâne et des vertèbres du cou (charnière crânio-cervicale). C'est une malformation d'une partie du système nerveux au niveau du cervelet qui provoque cette perturbation. Elle est appelée malformation de Chiari, et est responsable de plus de 50% des cas de syringomyélie.
Elle est due à la fosse postérieure du cervelet hors de l'espace normalement disponible pour le contenir.

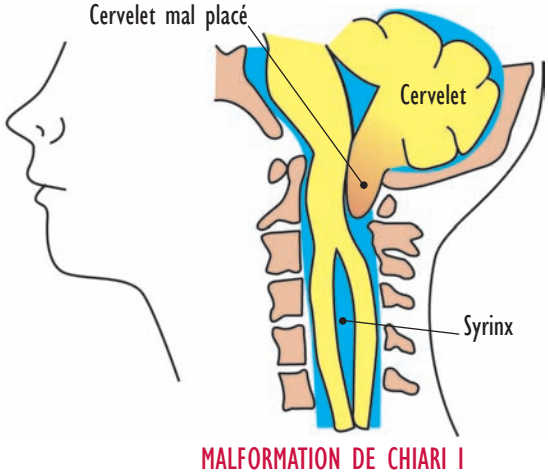
Le cervelet est placé anormalement bas et sa partie basse (les amygdales cérébelleuses) gène l'écoulement du LCR.

Le LCR sert de coussin protecteur au système nerveux central.

Le cerveau et la moelle sont entièrement entourés par le LCR, qui forme ainsi une «barrière» protectrice.



NORMAL



MALFORMATION DE CHIARI I

La malformation de Chiari consiste par une situation basse de la portion caudale du cervelet, et parfois du tronc cérébral (Chiari II), qui sont situés en dessous de la projection du trou occipital.

De plus, le LCR contribue aussi, avec le sang, à fournir les éléments essentiels aux cellules du cerveau. Le LCR circule normalement autour de la moelle épinière. Ce circuit est perturbé dans le cas d'une malformation de Chiari. Le LCR pénètre alors dans la moelle épinière et forme cavités intramédullaires remplis de LCR (Thèse de GARDNER - 1965).

La malformation de Chiari est dite de type I ou II en fonction des structures nerveuses faisant «hernie» en dehors de leur espace habituel, au niveau du foramen magnum incluant l'arachnoïde, la toile choroïdienne du 4ème ventricule et la dure-mère voisine aboutissant à une exclusion de la grande citerne et à l'obtruction de l'orifice de Magendie.

La malformation de Chiari de type II est plus complexe, car en plus de toucher le cervelet, elle intéresse les

ANOMALIE DE CHIARI TYPE I

ANOMALIE DE CHIARI TYPE II

structures du tronc cérébral. Le tissu nerveux ectopique s'insinue dans le canal cervical supérieur. La malformation de Chiari II serait associée à la non-fermeture du tube neural pendant la période fœtale. Les anomalies ostéo-durales réduisent les dimensions de la fosse cérébrale postérieure.

(Sources : Orphanet, Documents ASBH, Dr J. GUARNIERI, CHU Valenciennes).

SYRINGOMYÉLIE LIÉE À UNE LÉSION ACQUISE (MÉNINGITE, TRAUMATISME, TUMEUR ETC...)

Le système nerveux central est enveloppé par des membranes appelées méninges. L'arachnoïde est un des feuillets de ces méninges qui limite l'espace de circulation normal du LCR.
Les situations pouvant léser les méninges et favoriser la syringomyélie sont diverses : une hémorragie de la moelle épinière, une infection (méningite, tumeur), ou un traumatisme de la colonne vertébrale.

SYRINGOMYÉLIE IDIOPATHIQUE

Certaines syringomyélies n'ont pas de causes connues. On peut observer néanmoins, un obstacle à la circulation du LCR, qui va créer une cavité dans la moelle épinière.

QUELS SONT LES SYMPTÔMES ?

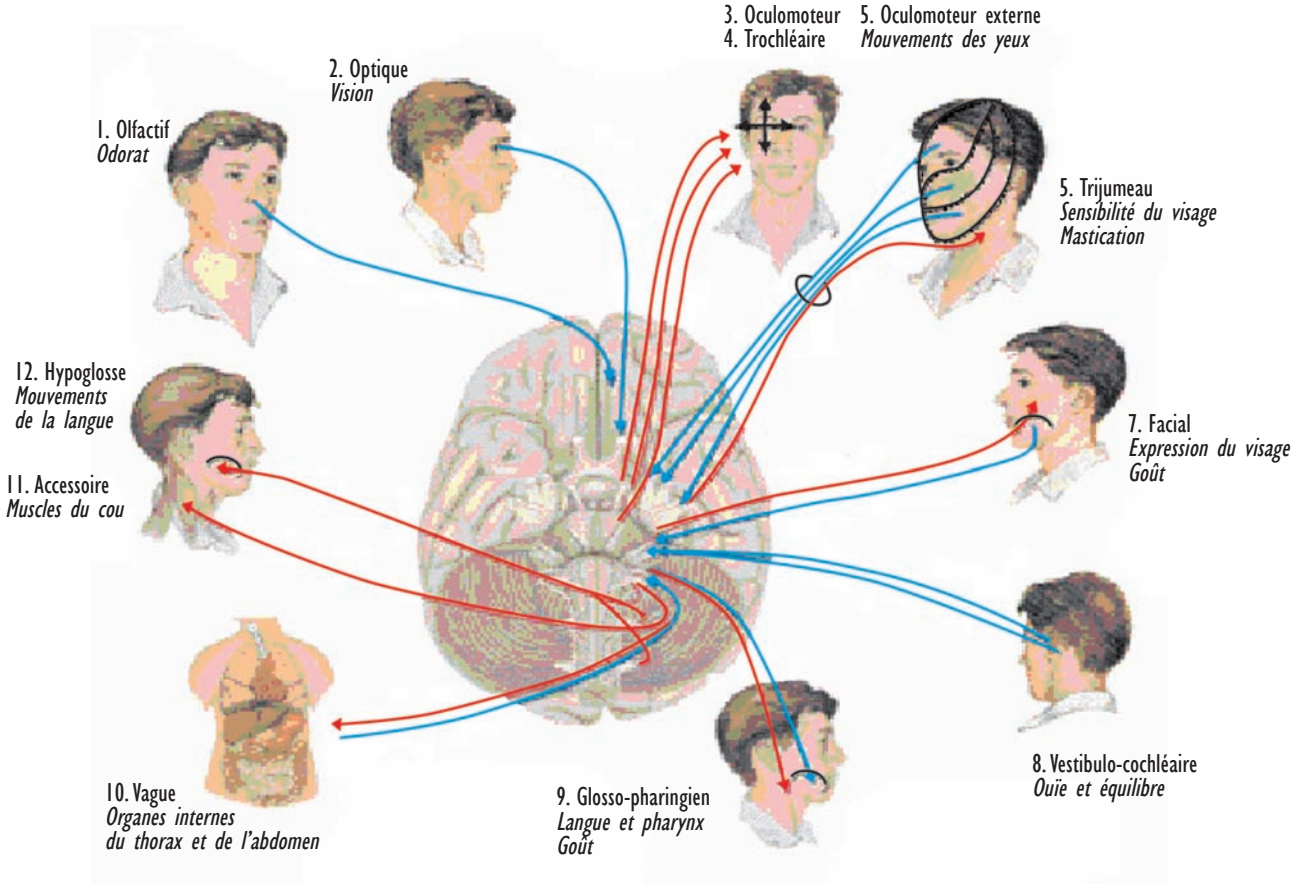
Les manifestations observées dépendent de la taille du syrinx et de sa localisation. La syringomyélie peut rester "silencieuse" pendant des années. Les premiers symptômes peuvent apparaître entre 20 et 40 ans. Ils peuvent également se développer lentement et s'aggraver au fil du temps.

Les premiers symptômes ne sont pas toujours très évocateurs d'une anomalie neurologique. Ils touchent surtout les mains et les bras, souvent d'un seul côté, ce qui occasionne une sensation d'engourdissements ou de picotements dans les mains (paresthésies) et une maladresse pour manipuler avec précision certains objets.

Un des signes qui caractérise un début de syringomyélie, est l'incapacité à ressentir les brûlures sur les mains (insensibilité à la température). Ces troubles "sensitifs" sont dits dissociés, parce que ces personnes ne sont pas ou plus en situation de ressentir la douleur ou la chaleur, mais gardent la sensibilité au toucher.

Ces troubles comportent un risque majeur de brûlures ou de plaies car la personne ne se rend pas compte qu'elle se brûle ou se blesse. Souvent, seuls les membres supérieurs sont affectés (bras, mains).
Dans d'autre cas, ces personnes sont hypersensibles à la douleur et à la chaleur, leurs sensations sont ainsi amplifiées.

LES NERFS CRÂNIENS ET LEURS FONCTIONS



Document : Isabelle JEAN, Dr C. MERCIER, neurochirurgien, Hôpital Sainte Justine

Parfois, les mains ou les bras peuvent être gonflés, et il peut avoir des troubles de la circulation sanguine qui rendent les membres bleuâtres et froids. La malformation de Chiari entraîne d'autres symptômes, comme les maux de tête (céphalée), déclenchés par des mouvements du cou, une toux, un éternuement, un effort ou voire des épisodes de torticolis.

Les douleurs sont souvent multiples, continues et très pénibles ; elles se caractérisent par une sensation quasi permanente de "brûlure" avec parfois des douleurs vives de type coup de poignard ou de choc électrique. Les douleurs dans le cou, au niveau des cervicales, sont fréquentes. Des paralysies des membres inférieurs peuvent apparaître progressivement, avec une diminution de la masse musculaire et une faiblesse (amyotrophie) au niveau des mains. Lorsque les muscles du dos ou du tronc sont paralysés, la colonne vertébrale se déforme. Cette déformation appelée scoliose* (voir page 9), est retrouvée chez près de la moitié des personnes atteintes de syringomyélie.

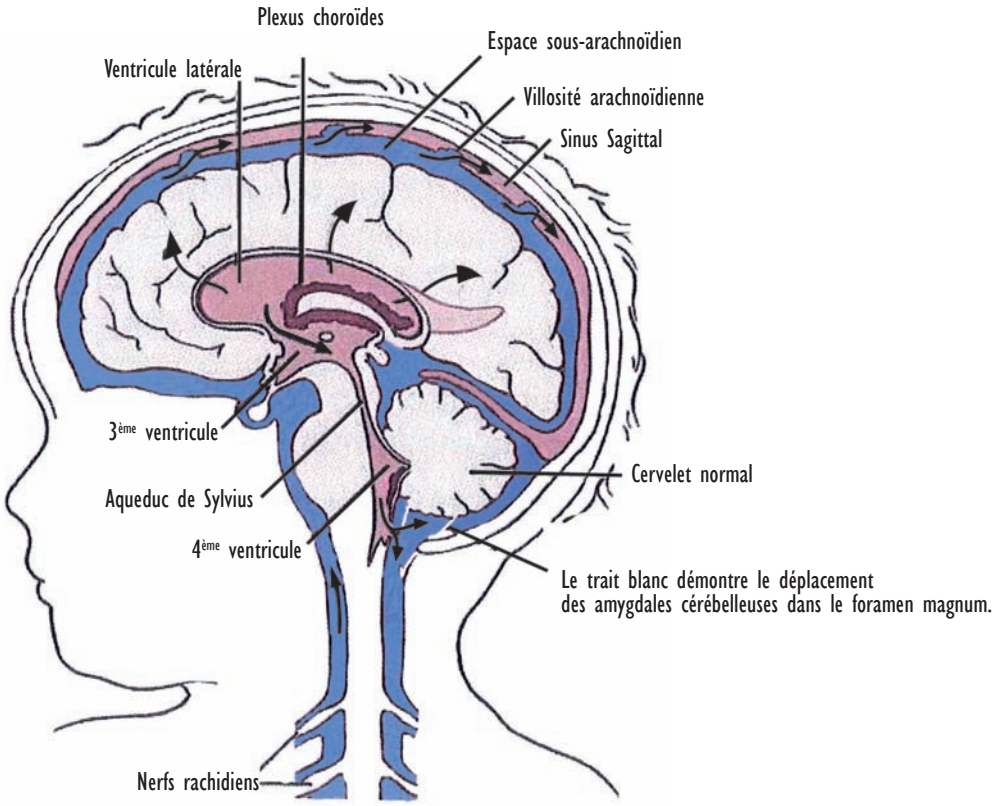
La maladie peut aussi être révélée par des troubles de contrôle de l'urine et des selles qui provoquent une incontinence urinaire et/ou anale. Des troubles sexuels peuvent apparaître (troubles de l'érection chez l'homme). Des troubles de la régulation de la température du corps sont également observés, avec une transpiration excessive.

Quand la cavité se situe au niveau de la base du cerveau (zone appelée bulbe rachidien), il s'agit de syringobulbie, les symptômes qui apparaissent sont des vertiges, des troubles de la phonation (façon dont les sons sont émis), des difficultés à avaler (troubles de la déglutition) ou bien une paralysie faciale (le visage est asymétrique avec un côté "figé". Si la malformation de Chiari est à l'origine de la syringomyélie, d'autres signes peuvent être dus à l'atteinte du cervelet. Les symptômes sont alors principalement des troubles de l'équilibre (marche titubante avec chutes fréquentes) et des difficultés de coordination des mouvements (gestes saccadés des troubles occulo-moteurs).

Comment expliquer les symptômes ?

La moelle épinière est une partie du système nerveux central en forme de cordon contenu dans la colonne vertébrale. Elle est constituée de substance grise et de substance blanche. La moelle est creusée par un canal appelé épendymaire, dans lequel circule le LCR.

LA MALFORMATION DE CHIARI



Document : Isabelle JEAN, Dr C. MERCIER, neurochirurgien, Hôpital Sainte Justine

C'est au niveau de ce canal que le syrinx se forme, comprimant la substance grise qui l'entoure.

Le LCR qui s'accumule progressivement dans le syrinx, provoquant une aggravation des lésions médullaires et donc des symptômes. La moelle épinière est organisée "en étage".

Chacun de ces étages, est appelé métamère et correspond aux nerfs périphériques qui relient la moelle au reste de l'organisme.

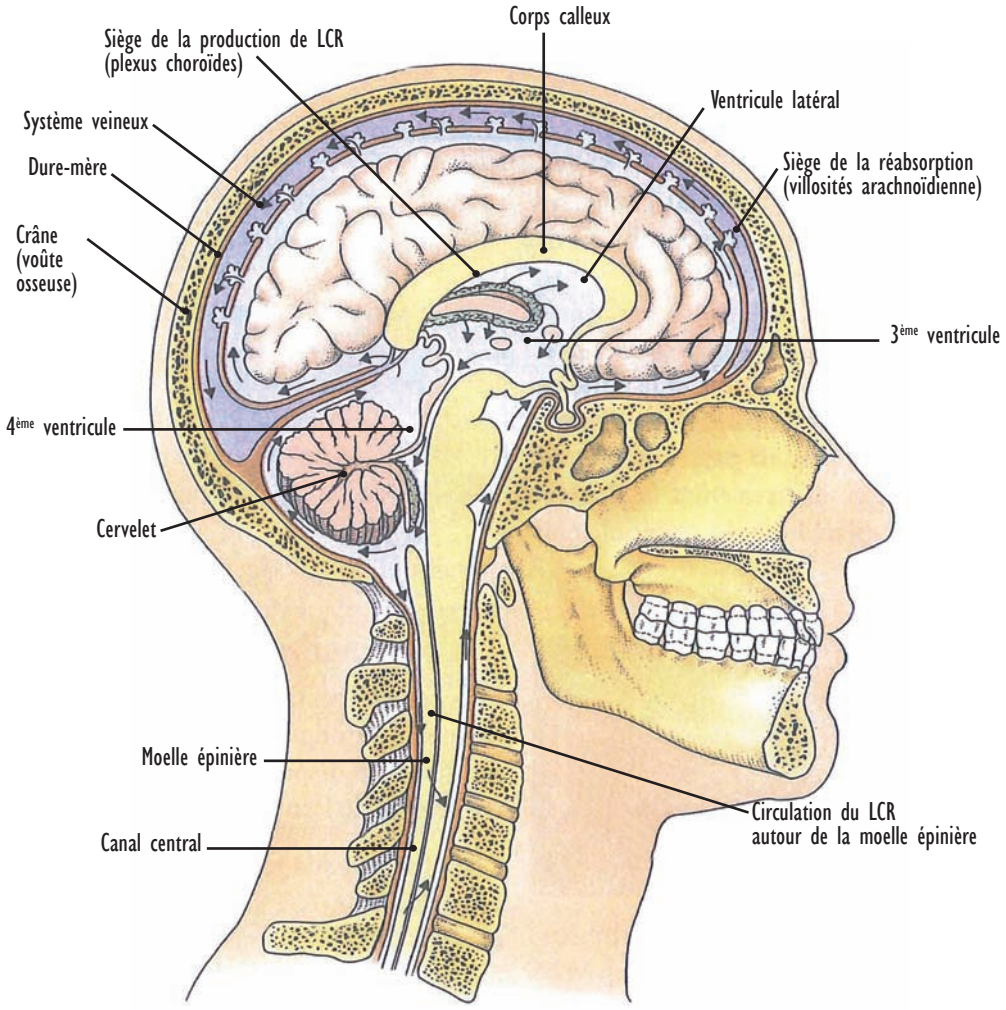
Voila pourquoi les symptômes dépendent de la localisation du syrinx et du métamère endommagé.
(Par exemple, celui qui correspond aux membres supérieurs ou bien pour des localisations plus basses, à celui qui correspond à la vessie).

S'il s'agit de syringobulbie, au niveau du bulbe rachidien, qui prolonge la moelle épinière en direction du cerveau, ce sont les nerfs crâniens qui assurent les fonctions des mouvements de la langue, du visage ou l'audition qui sont atteints. Le bulbe rachidien a un rôle de contrôle sur la respiration et les battements du cœur, peut être également touché.

La paralysie possible des muscles du tronc peut entraîner une scoliose.

Le cerveau est protégé par le liquide céphalo-rachidien (LCR) qui absorbe et amortit les mouvements ou chocs.
Le LCR est un liquide clair constitué d'eau, de protéines et de glucose qui fournissent l'énergie nécessaire au cerveau et aux agents qui protège le cerveau contre les infections.
Le LCR est sécrété dans des formations vasculaires appelés les plexus choroïdes.
Le LCR s'écoule des ventricules latéraux vers les 3è et 4è ventricules puis descend vers la moelle épinière vers l'avant de l'encéphale comme les flèches noires le montrent.
Le LCR s'écoule à l'arrière de la moelle épinière puis passe dans le canal central avant de remonter à l'avant du rachis aidé par les mouvements vertébraux.
Le LCR est réabsorbé dans le sang par les granulations arachnoïdiennes qui font partie des méninges qui communiquent sous le crâne avec les veines grâce aux sinus.
Nota: le cerveau pèse 1500g sur la table mais seulement 50g dans le LCR.

LA CIRCULATION DU LIQUIDE CEPHALO-RACHIDIEN



QUELLE EST SON ÉVOLUTION ?

La maladie évolue généralement lentement, souvent de manière insidieuse et imprévisible au fur et à mesure que le syrinx s'étend. Les syrinx peuvent parfois rester stables, ne jamais entraîner de symptômes, voire disparaître. Lorsque la maladie est diagnostiquée, il est très difficile de prévoir comment celle-ci va évoluer.
L'espérance de vie de ces personnes atteintes est en général normale.
Toutefois, certaines de ces personnes finissent par perdre leur autonomie ou leur capacité à marcher et doivent avoir recours à un fauteuil roulant ou à des aides afin d'accomplir leurs tâches quotidiennes.

LE DIAGNOSTIC

Comment fait-on le diagnostic de la syringomyélie ?

Le début de la maladie étant très insidieux, avec une évolution très lente, la syringomyélie passe souvent inaperçue. L'estimation du délai qui sépare le diagnostic de la syringomyélie est comprise entre 6 et 8 ans. Le médecin évoque le diagnostic après un examen neurologique minutieux. Celui-ci constate des troubles de la sensibilité à la température et à la douleur, une absence de certains réflexes et parfois une diminution de volume (atrophie) de certains muscles de la main ou de la langue (amyotrophie).

Le diagnostic est confirmé par un examen d'imagerie par résonance magnétique (IRM), qui permet de visualiser le syrinx d'une part, mais assez souvent la cause. Cet examen permet de visualiser tous les organes et d'analyser leur structure, de préciser le siège et la taille du syrinx. Il permet aussi de mettre en évidence les malformations associées. L'examen dure 30mn à 1 heure et est totalement indolore.

Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ?

La syringomyélie peut être confondue avec d'autres maladies qui entraînent des symptômes similaires. Les symptômes neurologiques de la syringomyélie peuvent parfois être retrouvés dans la sclérose en plaques, la sclérose amyotrophique et d'autres maladies neurologiques ou tumorales. C'est l'IRM, qui permet au médecin d'avoir un diagnostic exact.

Traitement, prise en charge, prevention

Il n'y a pas de traitement médical connu pour cette maladie. En cas d'évolution ou de symptômes gênants, le traitement dépend de la cause de la syringomyélie, et vise à traiter ses conséquences et ses complications. D'où l'importance de consulter un neurochirurgien qui ait une bonne expérience de cette pathologie.

Les indications chirurgicales sont propres à chaque cas. Le traitement chirurgical s'impose lorsque la syringomyélie est douloureuse, s'aggrave ou bien qu'elle est due à une malformation de Chiari. La neurochirurgie permet de stabiliser l'évolution de la maladie. L'intervention chirurgicale de la malformation de Chiari permet de fournir plus de place au cervelet afin de permettre l'écoulement du LCR. Néanmoins, les résultats ne sont pas toujours définitifs, et que les syrinx réapparaissent après une intervention, ce qui nécessite parfois une nouvelle opération.

Les douleurs neuropathiques

Les douleurs peuvent être très importantes en cas de syringomyélie et révèlent le plus souvent une extension du syrinx. Ces douleurs sont toujours rebelles aux traitements habituels. En cas de douleurs chroniques continues, des antidépresseurs tricycliques (imipramine, clomipramine, amitriptyline) ont un effet antidouleur et sont souvent utilisés en cas de syringomyélie, avec une efficacité modérée.

D'autres traitements médicamenteux peuvent être prescrits selon l'intensité de la douleur et sa localisation (anticonvulsivants, myorelaxants). Le médecin choisira la meilleure application. Une autre méthode antidouleur, appelé neurostimulation médullaire (ou électrostimulation) peut être parfois mise en place.

Elle consiste à implanter une électrode à proximité de la moelle épinière. Cette électrode envoie des impulsions électriques qui bloquent les messages de douleur transmise au cerveau via la moelle et transforment ainsi la douleur en fourmillements.

Certains malades peuvent se soigner eux-mêmes et de façon non médicamenteuse en utilisant un appareil de neurostimulation électrique transcutané appelé TENS. Cet appareil qui provoque une interruption de la transmission du signal de douleur (analgésie) par un courant électrique léger transmis par des électrodes placées sur la peau. Cet appareil est prescrit par le médecin et est remboursé par la sécurité sociale.

Quels bénéfices attendre du traitement ?

Les résultats du traitement chirurgical permettent d'obtenir une amélioration ou une stabilisation de la maladie, mais sont très difficiles à évaluer, parce que chaque cas est particulier et aussi parce que la syringomyélie peut se stabiliser d'elle-même. Les traitements antidouleurs sont efficaces dans certains cas mais pas chez d'autres, les douleurs peuvent être résistantes et devenir handicapantes.

Quels sont les risques du traitement ?

La chirurgie comporte certains risques infectieux (méningite) ou neurologiques. Seul le chirurgien peut estimer les risques en fonction de la technique utilisée, de l'état clinique du patient (obésité, diabète, etc).
Les anti-inflammatoires non-stéroïdiens sont généralement bien tolérés, mais peuvent provoquer des effets secondaires non désirés, notamment des troubles gastro-intestinaux parfois sévères (gastrite, hémorragie digestive, ulcère). Des traitements prolongés, des vertiges et des acouphènes peuvent apparaître. Les effets secondaires des antidépresseurs tricycliques sont souvent variées (sécheresse buccale, constipation, rétention urinaire, troubles de la vision, confusion mentale, prise de poids).
Les anticonvulsivants peuvent provoquer une somnolence, une irritabilité, des nausées, des éruptions cutanées et un manque de coordination des mouvements.

Quelles peuvent être les conséquences du traitement pour la vie quotidienne ?

(Autonomie, vigilance, vie sexuelle)
Certaines précautions sont nécessaires, en fonction des médicaments antidouleur utilisés, notamment pour éviter la conduite automobile en cas de somnolence provoquée par les médicaments anticonvulsivants. Il est donc impératif de suivre et de respecter les consignes du médecin prescripteur.

Quelles sont les autres modalités thérapeutiques ?

Pour les autres symptômes possibles de la syringomyélie, le traitement doit être adapté au cas par cas.
Des médicaments spécifiques peuvent traiter l'impuissance sexuelle, des séances d'orthophonie peuvent aider à préserver la phonation et la déglution chez les personnes atteintes de syringomyélie, etc…
Des exercices d'ergothérapie, de kinésithérapie, de balnéothérapie et des massages sont utiles pour préserver au maximum la mobilité des bras, des mains, la marche etc…

Un soutien psychologique est-il souhaitable ?

Avec la diversité des symptômes et la lenteur d'installation de la syringomyélie, le diagnostic est souvent apporté après de nombreuses années d'évolution. Cette attente génère une anxiété importante. L'aide d'un psychologue peut aider à communiquer avec son entourage, à mieux gérer cette anxiété. Cette maladie, dont on ne peut prévoir l'évolution, peut parfois bouleverser la vie de famille, de couple, voire modifier des projets.
C'est pourquoi un soutien psychologique peut être utile, pour trouver, entre handicap et projets de vie, les bonnes solutions, pour une meilleure qualité de vie possible.

Comment se faire suivre ?

Le suivi de la syringomyélie est assuré par des consultations spécialisées en neurologie et neurochirurgie. Selon les symptômes, la prise en charge peut être pluridisciplinaire (neurochirurgien, psychiatre, urologue, médecin de rééducation, physiothérapeute, etc).
Des examens réguliers sont nécessaires afin de suivre l'évolution de la maladie. La fréquence de ces examens est fixée par l'équipe médicale en rapport avec chaque patient.

NOTA **: En cas d'urgence, il est impératif de faire part du diagnostic de syringomyélie à l'équipe soignante et de signaler les traitements en cours.**

Où en est la recherche ?

La recherche est dirigée principalement sur les différentes causes de syringomyélie, afin de mieux comprendre les mécanismes qui sont à l'origine de cette maladie et des troubles associés. La recherche porte également sur la mise au point de méthodes chirurgicales et de traitements antidouleurs plus performants. L'amélioration des méthodes diagnostiques est aussi l'objet d'études.

Quelques réflexions quant au suivi des patients dans le domaine chirurgical :

- bilan IRM de base de l'ensemble du système nerveux au mieux au cours de l'enfance (8-10 ans par exemple, car à cet âge pas de nécessité d'anesthésie si on prend le temps de leur expliquer, la croissance est déjà bien avancée). Au mieux 1 IRM au cours de la 1ère année de vie, l'âge de réalisation est fonction de la clinique. Les contrôles IRM seront fonction des constatations de la 1ère IRM et surtout de la clinique.
- que tous les patients hydrocéphales puissent bénéficier d'un suivi régulier au moins clinique, et en fonction de cet examen, indication ou non de demande d'imagerie.
- de même chez tous les sujets ayant une malformation de Chiari, examen clinique régulier, à la recherche d'une décompensation débutante. Idem pour la décompensation des «moelles attachées».
- nécessité pour les patients d'avoir un correspondant neurochirurgien, qui connaisse leur dossier, au plus près de leur lieu de domicile, un patient en dysfonctionnement de sa dérivation ne fera pas 500 km sans risque vital.
- nécessité d'un dialogue régulier neurochirurgien-rééducateur fonctionnel car c'est le plus souvent le médecin rééducateur qui constate les petites modifications de tonus musculaire.
- existence d'un lieu de synthèse pluridisciplinaire pour tous les patients avec un calendrier «annuel» des réunions afin que les médecins «généralistes» prenant en charge ces patients puissent être au courant de ces réunions et puissent accéder aux conclusions et aux avis de prise en charge.
- faire un listing des patients et de leurs médecins traitants afin que ceux-ci soient les correspondants du centre de référence ou de compétence (ceci leur permettra, si le courrier est correctement rédigé, de bénéficier d'une «formation continue» sur la prise en charge d'un patient porteur de spina bifida et donc sera hautement bénéfique au patient lui-même).

Dr Josette MAHEUT, neurochirurgien, CHU Tours

**** Scoliose et Syringomyélie*** : La pathogénie de la scoliose reste discutée. Le mécanisme par atteinte de type paralytique est évidemment logique et évoqué mais d'autres hypothèses ont pu être avancées, comme la traction médullaire.
Scoliose et syringomyélie s'associent à d'autres anomalies rachidiennes et médullaires avec de nombreuses combinaisons possibles:

- l'association la plus fréquente unit scoliose de l'enfance, syringomylie et malformation de Chiari de type I ou II. A cette forme clinique peut s'ajouter une hydrocéphalie, une moelle attachée.
- à côté de ces formes de l'enfance, certaines associations peuvent avoir des signes dès les premiers mois de vie : il s'agit des formes avec myéloméningocèle ou avec scoliose congénitale évolutive. Dans ces formes, l'association avec l'hydrocéphalie est constante, la moelle attachée extrêmement fré quente,et évidemment les signes neurologiques importants.

NOTA : **Les années récentes ont été marquées par une augmentation dans les formes associant syrinx, scoliose et Chiari I, des indications de décompression chirurgicale. En effet, plusieurs études sont en faveur d'un effet bénéfique sur la syringomyélie et sur la déformation vertébrale de ces interventions (Flynn John, MD et al. 2004).**

Liquide céphalo-rachidien : Le LCR est un liquide qui circule dans les ventricules cérébraux et les espaces méningés. Il existe 150 cm^3 de LCR, qui se renouvelle en permanence.

Bulbe rachidien : Partie basse du tronc cérébral, qui constitue une voie de connection entre le cerveau et la moelle épinière. Le bulbe rachidien contient un certain nombre de centres nerveux responsables du contrôle des processus involontaires (battements du coeur, respiration et régulation de la température corporelle).

Arachnoïde : Membrane conjonctive mince comprise entre la dure-mère et la pie-mère. Elle est accolée dans toute son étendue à la face interne de la dure-mère.

Trou occipital (Foramen Magnum) : Large orifice ovalaire traversant la partie inférieure, médiane de l'occipital. Il fait communiquer la cavité crânienne avec le canal rachidien et donne passage à la partie inférieure du bulbe rachidien, aux artères vertébrales, aux artères spinales antérieures et aux racines médullaires des nerfs spinaux.

Imagerie par Résonance Magnétique (IRM) : L'IRM est une technique de diagnostique médical puissante qui fournit des images tridimensionnelles, en coupe, de grande précision anatomique, non invasive et sans effets secondaires connus, basée sur le phénomène physique de résonance magnétique nucléaire.

Document relu et corrigé par le Dr. J. GUARNIERI, neurochirurgien - CH. VALENCIENNES

Association nationale
Spina
Bifida
Handicaps
associés
Notre cause est la vôtre

A.S.B.H.
3 bis avenue Ardouin - CS 9001 Le Plessis Trévise

N° VERT 0800.21.21.05
appel gratuit depuis un poste fixe

Email : spina-bifida@wanadoo.fr
Site : www.spina-bifida.org

Agrément n° 94 MT 187
Agrément Ministériel Jeunesse et Education Populaire : N° 94-03-JEP014
Agrément de représentation des usagers : N° 2008AG0022
Agrément du service civique : N° NA000100005400

VAL de MARNE Conseil général

îledeFrance Conseil régional