

Fondation Syringomyelia Christopher S. Burton

Syringomyélie (SM)

Définition :

(Sear-IN-Joe-My-E-Lee-Uh), ou "**SM**", est une maladie chronique de la moelle épinière qui consiste en la formation d'une syringe (une poche de fluide cérébro-spinal parfois appelé kyste, hydromyélie ou syringohydromyelia) à l'intérieur de la moelle épinière. La syrinx peut élargir et allonger car il détériore la moelle épinière de l'intérieur et provoque généralement des lésions nerveuses.

SM est parfois dégénérative progressive et a une apparition lente typiquement, cependant, les symptômes peuvent progresser rapidement très facilement en raison de souche ou d'un traumatisme de la colonne vertébrale. Il peut facilement produire des symptômes neurologiques très douloureux d'intensité variable et à divers moments. En fait, la plupart des patients atteints de SM sont rapidement rejetés comme étant psychosomatique.

Symptômes:

Une variété de symptômes neurologiques erratiques peut se présenter y compris la douleur sévère, douleur possible vomissements induits, temporaire ou la perte permanente de sensation dans diverses parties du corps, des picotements pointu ou une douleur lancinante dans certaines parties de l'ONU-isolé du corps, perte de chaud et / ou des sensations de froid dans certaines régions de la peau, sueurs chaudes et froides soudaines, tir douleurs dans les bras et / ou des jambes, une faiblesse et / ou la dilapidation des extrémités supérieures, extrêmement persistants maux de tête, et dans certains cas la course, la cécité, paraplégie ou de tétraplégie peut entraîner.

Causes:

Un syrinx peut être causée par un **traumatisme** à la colonne vertébrale ou par une **malformation de Chiari I** (clé **sont-E**), ou "**CM**", qui est une malformation congénitale de la zone du cerveau postérieur du crâne qui permet au cerveau de saillie au-delà de la base de l'arrière du crâne. Pour des raisons tout à l'heure étant entendu, ce qui provoque une perturbation dans le liquide céphalo-rachidien, la principale cause connue de SM. On estime actuellement que les résultats cm environ 70% de tous les cas de SM actuellement connus, cependant, en raison du manque de connaissance de SM chez les adultes, ce nombre est susceptible d'être inexacts.

Diagnostic:

La seule CM manière ou SM peut être diagnostiquée est avec un IRM seulement comme un X-ray ne est pas capable de montrer la présence d'un syrinx .. Avec l'introduction de la technologie IRM en plus de gens survivants des accidents de voiture avec traumatisme de la moelle épinière ces jours, il est très probable qu'un grand nombre d'adultes ont un traumatisme induit SM et l'ignorent. Ils peuvent simplement penser qu'ils sont juste à avoir des douleurs qui ne veut pas se en aller retour.

La pire des nouvelles à propos de SM est qu'il ne existe actuellement aucun remède.

Ce trouble reste inconnue de la plupart des gens aux États-Unis, malheureusement, même dans la communauté médicale comme président fondateur, Christopher S. Burton, a appris à un niveau très personnel. Après avoir été hospitalisé et sévèrement maltraité, il a décidé de prendre des mesures en aidant à la création de cette fondation pour se assurer que d'autres ne auraient pas part dans son agonie simplement dû au manque de connaissances dans la communauté médicale.

Source : NORD (National organization rare disease)

Résumé

Syringomyélie est une condition caractérisée par une cavité ou un kyste rempli de fluide connu comme une syringe qui se forme à l'intérieur de la moelle épinière. Syringomyélie est une maladie chronique et un syrinx peut élargir au fil du temps la compression ou détruire le tissu nerveux entourant. Une grande variété de symptômes peut éventuellement être associée à la syringomyélie en fonction de la taille et l'emplacement exact de la syringe. Les signes communs / symptômes comprennent des douleurs dans le cou et les épaules, une faiblesse musculaire, douleur et la raideur dans les jambes, engourdissement ou diminution de la sensation particulièrement au chaud et le froid, courbure anormale de la colonne vertébrale (scoliose), des contractions musculaires, et mouvements non coordonnés (ataxie). La majorité des cas de syringomyélie sont associés à une anomalie du cerveau complexe connu comme une malformation Chiari. D'autres causes connues de syringomyélie incluent le syndrome de cordon attaché, la méningite (arachnoïdite), certaines tumeurs de la moelle épinière et les traumatismes. Dans certains cas, aucune cause sous-jacente peut être identifiée (idiopathique).

Introduction

La terminologie utilisée dans la littérature médicale pour décrire syringomyélie peut être déroutant. Syringomyélie est souvent associée à une anomalie de la jonction craniovertebral, habituellement une malformation de Chiari, et ces cas peut être soumis à la syringomyélie que congénitale. Syringomyélie secondaire se réfère aux cas qui ont une cause connue. Le principal terme syringomyélie a été utilisé pour se référer à des cas de cause inconnue ou à des cas qui se produisent en raison de causes connues spécifiques qui endommagent la moelle épinière. Syringomyélie post-traumatique fait référence aux cas qui résultent de traumatismes de la moelle épinière (ces cas sont parfois sous-classés comme syringomyélie primaire).

Certains individus ont une condition liée à la syringomyélie appelés hydraulique (Syringo) myelia, qui est caractérisé par un élargissement anormal du canal central de la moelle épinière (le petit canal normale passant par le centre de la moelle épinière). Certains médecins utilisent les termes syringomyélie ou hydromyélie interchangeable. Hydromyélie peut également être présente chez les nourrissons et les jeunes enfants avec ou sans anomalies du cerveau, telles que Chiari de type II. Les cavités remplies de liquide en cas de syringomyélie souvent ne se connectent pas à d'autres zones remplies de liquide ou des espaces et se produisent le plus souvent chez les adultes que les enfants.

Symptômes

Les symptômes spécifiques et la gravité de la syringomyélie peuvent varier grandement d'une personne à l'autre. Certaines personnes peuvent ne avoir aucun symptôme perceptible (asymptomatiques); d'autres peuvent avoir une variété de symptômes qui peut progresser jusqu'à l'incapacité significative. Il est important de noter la nature très variable de syringomyélie et se rendre compte que les personnes touchées peuvent avoir différents ensembles de symptômes et un taux différent de progression (ou l'absence de progression de la maladie du tout).

Syringomyélie est habituellement lentement progressive, mais apparition rapide peut se produire. Les symptômes communs incluent la douleur dans le cou et les épaules. La douleur peut aussi affecter les bras et les mains et peut être décrite comme une brûlure, de picotement ou piercing sensation. Certaines personnes touchées connaissent également d'engourdissement ou de diminution de la sensation, particulièrement au chaud et le froid. La faiblesse musculaire et une atrophie, en particulier des mains, les bras, les épaules et, éventuellement, peuvent également se développer. Les parties supérieure (cervicales et thoraciques) de la moelle épinière sont souvent affectés de syringomyélie. Les personnes touchées peuvent d'abord remarquer une perte de sensation de la douleur et de la température dans leur doigts, les mains, les bras et la poitrine. Dans les premiers stades, un sens du toucher est toujours présent. Un sentiment de perte peut se propager sur les épaules et le dos, décrit

comme une distribution «de cape-like».

Les personnes touchées peuvent également développer douleur et la raideur dans les jambes et mouvements non coordonnés (ataxie), cela peut éventuellement affecter la capacité de marcher. Dans les cas graves, la paralysie des bras ou des jambes peut se produire. Certaines personnes touchées peuvent développer des contractions musculaires tels que les petits, des contractions musculaires involontaires ou «tics» (fasciculations).

Les anomalies squelettiques peuvent se développer, y compris la courbure anormale côté à côté de la colonne vertébrale (scoliose). Chez certains enfants, la scoliose peut être le seul symptôme. Certaines personnes peuvent développer joints Charcot, dans lequel chronique, la dégénérescence progressive de l'articulation se produit en raison des dommages aux nerfs qui innervent l'articulation. articulations de Charcot sont initialement considérés comme gonflement et une rougeur des zones touchées. Sans traitement, la déformation des articulations touchées peut se produire.

Certains individus affectés présentent des symptômes associés à des lésions du système nerveux autonome, qui est la partie du système nerveux qui contrôle les fonctions involontaires. Ces symptômes comprennent la perte de vessie et des intestins, la transpiration excessive (hyperhidrose), et la fluctuation des niveaux de pression artérielle. Le syndrome de Horner, une maladie rare qui se développe en raison de dommages à l'un des nerfs qui alimente les yeux et le visage, peut également se produire. Le syndrome de Horner affecte habituellement un côté du visage et se caractérise par une paupière tombante, se rétrécissant de l'ouverture entre les paupières, diminution de la taille de la pupille, et diminution de la transpiration sur le côté affecté du visage.

Les personnes atteintes de syringomyélie associés à une malformation de Chiari peuvent développer une maladie appelée hydrocéphalie, dans lequel il ya une accumulation anormale de liquide céphalo-rachidien dans le crâne. Dans la petite enfance, l'hydrocéphalie peut causer une variété de symptômes, y compris une tête anormalement élargie, vomissements, maux de tête, somnolence, irritabilité, des convulsions, et la déviation vers le bas des yeux.

Causes

La, raison exacte sous-jacent à la formation d'une syringe est inconnue. La plupart des théories impliquent l'obstruction ou la perturbation de l'écoulement du liquide céphalorachidien (LCR) comme la cause la plus commune. CSF est un liquide clair qui entoure et se trouve dans le cerveau et la moelle épinière entoure. CSF a plusieurs fonctions, y compris la protection et amortir le cerveau et donnant la flottabilité du cerveau. CSF est également présent dans le canal central, un petit canal qui traverse le centre de la moelle épinière chez les nourrissons. Le canal central finit par se effondrer au fil du temps.

Une variété de conditions qui empêchent ou entravent le liquide céphalo-rachidien d'écoulement normale a été associée à la syringomyélie. La condition la plus souvent associée à la syringomyélie est les malformations de Chiari, un groupe d'anomalies cérébrales complexes qui affectent la zone dans le bas du dos du crâne où le cerveau et la moelle épinière se connectent (jonction craniovertébral).

Syringomyélie peut aussi apparaître après une lésion de la moelle épinière (SCI). Ces cas sont parfois appelés comme syringomyélie post-traumatique. Le développement de la syringomyélie post-traumatique peut survenir plusieurs années après la blessure traumatique initiale.

Des conditions supplémentaires qui sont associés à la syringomyélie comprennent certaines tumeurs de la moelle épinière, la méningite, une inflammation de la membrane arachnoïde (de arachnoïdite), l'une des membranes qui entoure et protège la moelle épinière, et une moelle épinière attachée, qui est habituellement une fonctionnelle induite par étirage trouble associé à l'effet de fixation (tethering)

de tissu inélastique (filum terminale) trouvé à l'extrémité caudale de la moelle épinière, limitant son mouvement.

Dysraphisme épinière (spina bifida occulta), qui est caractérisé par des malformations du canal rachidien et son contenu, peut également être associée à une syringomyélie. Dysraphisme vertébrale est souvent associée à la moelle épinière captif.

Dans certains cas, syringomyélie peut se développer sans aucune cause connue. Ces cas sont appelés syringomyélie idiopathique.

Les populations touchées

Syringomyélie présente le plus souvent chez les jeunes adultes entre 20 et 40 ans, mais peut aussi se développer chez les jeunes enfants ou les personnes âgées. Certains rapports suggèrent que la syringomyélie est légèrement plus fréquent chez les hommes que chez les femmes. Une estimation met l'incidence à 8,4 individus par 100 000 dans la population générale aux États-Unis.

Troubles liés

Malformations Chiari sont généralement associés à la syringomyélie. Ils sont un groupe d'anomalies du cerveau complexes qui affectent la zone en arrière inférieure du crâne où le cerveau et la moelle épinière se connectent. Malformations Chiari sont pensés pour être présent à la naissance (congénitale), bien que dans de nombreux cas, les symptômes qu'ils provoquent peuvent ne pas être apparents jusqu'à l'âge adulte. Dans de très rares cas, une malformation de Chiari peut être acquis pendant la vie. La cause exacte de malformations Chiari est pas connue, mais souvent la cavité près de la base du crâne (fosse cérébrale postérieure de) est anormalement faible par rapport à la taille du cervelet, qui cette partie du crâne entoure. Les chercheurs pensent que dans certains cas, la fosse cérébrale postérieure faible peut provoquer le cerveau en développement, en particulier le cervelet et le tronc cérébral, d'être poussé vers le bas. Une partie du cervelet (connu sous le nom amygdales cérébelleuses) peut faire saillie (hernie) à travers le trou occipital, qui est l'ouverture normale trouvé dans l'os occipital à la base du crâne. Les amygdales interfèrent ainsi avec le flux de liquide céphalo-rachidien (LCR) vers et à partir du crâne et du canal rachidien, qui pourrait conduire à un blocage de liquide céphalo-rachidien dans les espaces sous-arachnoïdiens entourant le cerveau et la moelle épinière. Une malformation Chiari peut également provoquer une hydrocéphalie (pression due à l'accumulation excessive du liquide céphalorachidien dans le cerveau), susceptible de provoquer une grande variété de symptômes. La sévérité des malformations Chiari peut varier considérablement aussi bien. Dans certains cas, les personnes touchées peuvent ne pas développer de symptômes (asymptomatique); dans d'autres, les symptômes graves et potentiellement invalidantes ou mortelles peuvent se développer. Traditionnellement, les malformations de Chiari ont été définis et classés par combien du cervelet saillie à travers le foramen magnum. Un diagnostic d'un type malformation de Chiari I habituellement signifie que les amygdales du cervelet dépassent en dessous du trou occipital (souvent citée comme au moins 5 millimètres). Les chercheurs ont déterminé que la longueur de descente des amygdales dans une malformation Chiari ne correspond pas toujours à la gravité des symptômes ou de la réponse au traitement. En fait, certaines personnes sont classés comme ayant malformation de Chiari de type 0. Ces personnes représentent un très petit pour cent de la population Chiari et sont définis comme ayant peu ou pas de descente des amygdales du cervelet et syringomyélie qui améliore après traitement chirurgical à la base de le crâne. Malformations de Chiari de type II ne sont vus que chez les patients atteints de spina bifida. Ce sont aussi hernie du cervelet à travers le foramen magnum mais au lieu de les amygdales du cervelet, vermis cérébelleux est hernie. Syringomyélie est également très fréquente chez les patients avec la malformation de Chiari II. La recherche est en cours pour comprendre les mécanismes complexes sous-jacents, qui causent des malformations de Chiari. (Pour plus d'informations sur ce trouble, choisissez "Chiari" comme terme de

recherche dans la base de données sur les maladies rares.)

Il existe de nombreuses conditions qui peuvent causer des symptômes neurologiques semblables à ceux observés chez les personnes ayant syringomyélie y compris la sclérose latérale amyotrophique, myélinolyse centropontine, la sclérose en plaques, l'atrophie musculaire spinale, la neuropathie diabétique, polyneuropathie démyélinisante inflammatoire chronique, malformations artérioveineuses, et la spondylarthrite ankylosante. (Pour plus d'informations sur ces troubles, choisissez le nom de trouble spécifique que votre terme de recherche dans la base de données sur les maladies rares.)

Syringobulbie est une maladie neurologique caractérisée par une cavité remplie de liquide (syrinx) dans la moelle épinière, qui se étend d'impliquer le tronc cérébral inférieur (moelle). Elle survient habituellement comme une lacune en forme de fente dans le tronc cérébral inférieur qui peut affecter une ou plusieurs des nerfs crâniens. Voies nerveuses sensorielles et motrices peuvent être affectés par syringobulbie. Ce trouble est généralement associée à une syringomyélie, dans lequel le syrinx est limitée à la moelle épinière, et la malformation de Chiari I. (Pour plus d'informations sur ce trouble, choisissez "syringobulbie» comme terme de recherche dans la base de données sur les maladies rares.)

Thérapies standards

Diagnostic

Un diagnostic de la syringomyélie est basée sur l'identification des symptômes caractéristiques, les antécédents du patient détaillé, une évaluation clinique approfondie et une variété de tests spécialisés. Dans certains cas, la syringomyélie est découvert accidentellement quand une personne est en cours d'évaluation pour une autre raison.

Les essais cliniques et traitement final

Une technique d'imagerie spécialisée appelée imagerie par résonance magnétique (IRM) est utilisée pour diagnostiquer syringomyélie. Une IRM utilise un champ magnétique d'ondes radio et pour produire des images en coupe transversale de certains organes et tissus du corps tels que le cerveau et la moelle épinière. Une IRM peut révéler une syrinx ou d'une autre condition liée à la syringomyélie comme une tumeur intra-rachidienne ou malformation de Chiari. L'emplacement et l'étendue de la syrinx est beaucoup plus précisément déterminées et le traitement peut commencer, le cas échéant, plus tôt que par le passé avec des techniques de diagnostic plus âgés (par exemple, myélogramme).

Traitement

Le traitement de la syringomyélie est dirigée vers les symptômes spécifiques qui sont visibles dans chaque individu. Le traitement peut nécessiter des efforts coordonnés d'une équipe de spécialistes. Pédiatres, neurologues, neurochirurgiens, chirurgiens, spécialistes de la vue (ophtalmologistes) et d'autres professionnels de la santé peuvent avoir besoin de planifier systématiquement et complètement le traitement d'un enfant affecté.

Des procédures et des interventions thérapeutiques spécifiques peuvent varier, en fonction de nombreux facteurs, tels que la progression de la maladie; la présence ou l'absence de certains symptômes; la cause sous-jacente; l'impact des symptômes sur la qualité de la vie; âge et la santé générale d'un individu; et / ou d'autres éléments. Les décisions concernant l'utilisation de certains traitements médicamenteux et / ou d'autres traitements devraient être prises par les médecins et les autres membres de l'équipe de soins de santé en consultation étroite avec le patient sur la base des spécificités de son cas; une discussion approfondie sur les avantages et les risques potentiels, y compris les effets secondaires possibles et les effets à long terme; la préférence du patient; et d'autres facteurs pertinents.

Certaines personnes atteintes de syringomyélie qui ne ont pas de symptômes peuvent ne pas nécessiter un traitement, mais doivent être surveillés régulièrement pour voir si la maladie progresse.

Options thérapeutiques générales comprennent les médicaments de la douleur (analgésiques), la thérapie physique, et une réduction des activités, en particulier celles qui exigent forcer tels que soulever des objets lourds. L'objectif du traitement de la syringomyélie est de restaurer le bon écoulement de liquide céphalo-rachidien et d'enlever la pression qu'un endroits syrinx sur la moelle épinière. Le traitement initial est généralement ciblé à la cause sous-jacente de la syringomyélie.

Il ne est pas spécifique, convenues en thérapie ou régime de traitement pour la cause la plus fréquente d'un syrinx, une malformation de Chiari. Neurochirurgiens et d'autres médecins peuvent être en désaccord quant à la meilleure approche pour traiter une malformation de Chiari. Différents neurochirurgiens peuvent recommander différentes techniques chirurgicales ou les régimes de traitement.

Comme syringomyélie, les individus avec une malformation de Chiari qui ne ont pas de symptômes ne sont généralement pas traités, mais surveillés pour voir si la maladie progresse. Si des symptômes bénins ou non spécifiques sont présents, tels que la douleur ou les maux de tête cou, les médecins peuvent recommander un traitement conservateur. Malformations Chiari symptomatiques sont le plus souvent traités par chirurgie. Il n'y a pas de critères spécifiques ou des tests objectifs qui peuvent être utilisés pour déterminer le moment de subir une intervention chirurgicale ou les meilleures procédures à choisir. La chirurgie la plus commune est connue comme la décompression de la fosse postérieure. Avec cette procédure, un chirurgien crée un espace en enlevant les petits morceaux d'os dans le dos du crâne, élargissant ainsi le foramen magnum. Cela soulage la pression et réduit la compression du tronc cérébral, et peut permettre les amygdales du cervelet pour revenir à une position plus normale. Le chirurgien peut aussi choisir d'ouvrir l'enveloppe (dure-mère) du cerveau dans cette région et d'explorer le tissu hernie puis coudre un greffon (plastie durale).

