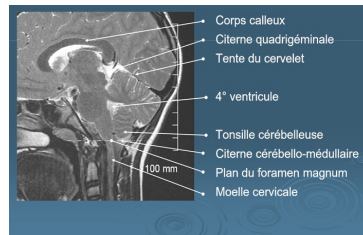


LE POINT SUR

LA MALFORMATION DE CHIARI

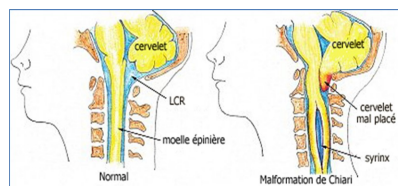
La Malformation d'Arnold-Chiari est une malformation congénitale du cervelet. C'est une maladie rare, due au fait que la partie inférieure du cervelet, au lieu de reposer sur la base du crâne s'engage dans le trou occipital normalement occupé par le tronc cérébral.

RAPPEL D'ANATOMIE



DIFFERENTS TYPES DE MALFORMATION DE CHIARI

Le diagnostic de la Malformation d'Arnold-Chiari est posé lorsque les tonsilles cérébelleuses sont anormalement basses et viennent s'engager au travers du foramen magnum lui-même malformé, le terme de « ptôse » des amygdales cérébelleuses est également employé.



Il existe différents types de Malformation de Chiari avec des caractéristiques essentielles :

Malformation de Chiari Type 1

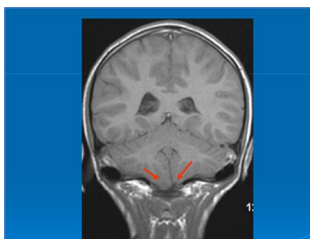
La malformation de CHIARI type I correspond à une position basse des amygdales cérébelleuses dans le foramen magnum avec parfois des modifications cicatricielles incluant l'arachnoïde, la toile choroïdienne du 4^{ème} ventricule et la dure mère voisine aboutissant à une exclusion de la grande citerne et à l'obstruction de l'orifice de MAGENDIE.

La Malformation de Chiari est définie par une hernie dans le foramen magnum de plus de 5mm. On parle également de « ptôse des amygdales cérébelleuses » supérieure à 5 mn.

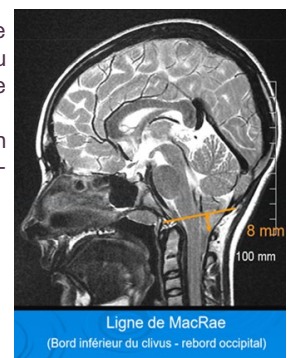
On parle d'Éctopie en cas de ptôse de 3 mn à 5 mn.

Moins de 3 mn est considéré comme une variante de la normale.

Le fait primitif dans la malformation de Chiari Type 1 semble être un développement insuffisant de la fosse postérieure. Certaines complications résultent du retentissement direct sur le bulbe, la partie inférieure du cervelet et/ou la partie supérieure de la moelle.



Coupes coronales pondérées T1:
Ptose asymétrique des tonsilles



Ligne de MacRae
(Bord inférieur du clivus - rebord occipital)

Malformation de Chiari Type 2

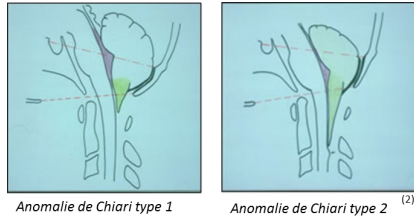
La malformation de CHIARI Type 2 correspond à une malformation extensive du système nerveux central, caractérisée par une élongation en forme de poche formée par le 4^{ème} ventricule, les structures du tronc cérébral et le vermis hypoplasique ; le tissu nerveux ectopique s'insinue dans le canal cervical supérieur dilaté en arrière de la moelle cervicale maintenue par la première digitation du ligament dentelé. Les anomalies ostéo-durales réduisent les dimensions de la fosse cérébrale postérieure. Elles sont souvent associées à un mélyoménocèle

Le fait primitif de la Malformation de Chiari Type 2 semble être une séquelle d'un dysraphisme spinal survenu à la 4^{ème} semaine de gestation. L'hypothèse du rôle de la carence maternelle en folates est évoquée comme cause possible.



Autres types

- ◇ Les Malformations de Chiari Type 3: déplacement du cervelet du 4^{ème} ventricule dans un encéphalocèle sous-occipital
- ◇ Les Malformations de Chiari Type 4 : agénésie cérébelleuse
- ◇ Les Malformations de Chiari type 3 et 4 sont des variétés exceptionnelles et les plus sévères de ces anomalies.
- ◇ Ces malformations ne sont plus rencontrées soit parce qu'elles sont létales, soit parce que détectées à l'échographie, les personnes recourent à l'interruption médicale de grossesse.



PREVALENCE

La Malformation de Chiari Type 1 n'est pas rare. On la trouve dans 0.9% de la population pédiatrique.

La Malformation de Chiari Type 1 symptomatique est en revanche rare. Cela survient quand avec le temps, l'ectopie amygdalienne va s'agrandir avec une majoration des signes cliniques et parfois l'apparition d'une syringomyélie.

Bien que les chiffres exacts de la prévalence ne soient pas connus, il semble que moins d'une personne sur 2000 soit atteinte d'une malformation de Chiari de Type 1 symptomatique.

La Malformation de Chiari Type 2 a une prévalence de 0.4% des naissances.

LA MALFORMATION DE CHIARI TYPE 1

CLINIQUE

La présentation clinique est très variable et parfois riche en symptômes ressentis:

- ✦ Céphalées postérieures et cervicalgies, (nuchalgies) se renforçant à l'occasion de manœuvres de VALSALVA (toux, effort, défécation),
- ✦ Troubles de l'équilibre et association de troubles sensitifs et moteurs (79% des cas), avec atteinte unilatérale distale d'un membre supérieur ou de la main (40% des cas)
- ✦ Association de douleurs radiculaires et de dysesthésies (initialement retrouvées dans 18 à 65% des cas).
- ✦ Atteinte des paires crâniennes surtout inférieures et du tronc cérébral (diplopie, nystagmus, ataxie, dysarthrie, dysphagie), liée à la compression des structures au niveau du foramen magnum.
Des études ont souligné la fréquence et la gravité potentielle des troubles dysautonomiques : apnées du sommeil, arrêt respiratoire, syncopes, voire mort subite.
- ✦ Troubles de la déglutition et de la phonation.
- ✦ Atteinte cordonale des membres inférieurs avec paraparésie et spasticité (retrouvée dans 50% des cas).
- ✦ Déformation scoliotique qui peut précéder de plusieurs années l'apparition des signes neurologiques (retrouvée au moment du diagnostic dans 16 à 47% des cas).
- ✦ Le développement d'une syringomyélie et/ou d'une hydrocéphalie avec des symptômes propres à ces complications (retrouvés dans environ 14% des cas)(cf article *Le point sur ...La syringomyélie*).

Les Symptômes et signes cliniques ne sont que très rarement mis sur le compte du syndrome d'Arnold Chiari, mais encore trop souvent sur le compte de problèmes psychosomatiques. La Malformation de Chiari de type 1 est encore source d'une errance médicale parfois très longue (une enquête rapporte des cas d'errance de 6 à 8 ans et plus).

L'âge de découverte est de 6 à 75 ans. Avec la plus grande disponibilité et le plus fréquent recours à des IRMs, les découvertes fortuites ne sont pas rares.

DIAGNOSTIC

L'IRM affirme le diagnostic. Il est parfois difficile de faire la part des choses entre ce qui peut revenir au Chiari et ce qui est à relier à une autre pathologie. Des équipes américaines ont proposé des démarches diagnostiques plus ou moins élaborées. L'important est d'évoquer le diagnostic devant une pathologie clinique inhabituelle, une richesse des symptômes contrastant avec un examen clinique pauvre (du moins au début de l'évolution) voire des symptômes déficitaires ou des atteintes neurologiques focalisées sans étiologie « plus classique » évidente ou retenue après explorations complémentaires.

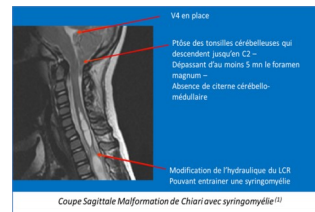
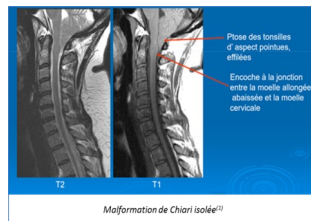
Imagerie

Elle est fondamentale pour asseoir le diagnostic.

Le scanner en fenêtre osseuse permet l'analyse des anomalies osseuses de la jonction crânio-vertébrale

L'I.R.M. en coupe sagittale, associée aux autres incidences, permet une analyse complète des lésions, des rapports topographiques myélo-rachidiens, des compartiments liquidiens et vasculaires.

En cas de doute sur l'implication de la Malformation de Chiari dans les symptômes, une IRM de flux est souvent utile.



TRAITEMENT

Le seul traitement connu est l'intervention chirurgicale. Le but du traitement est de rétablir des flux du LCS normaux afin de stabiliser ou de diminuer les signes neurologiques du patient. La discussion est d'opérer ou pas en fonction des symptômes. L'intervention est indiquée lorsque la malformation est symptomatique, sous réserve que les manifestations présentes soient indiscutablement en relation avec la malformation.

Pour cela l'avis d'un neurochirurgien impliqué dans la gestion de ce type de malformation est indispensable dans la mesure où la principale possibilité de traitement est la chirurgie.

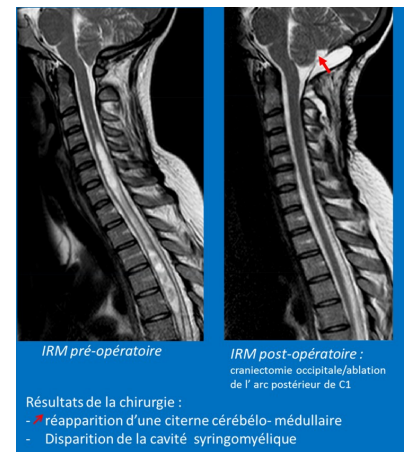
La décision d'opérer est prise en prenant en compte la probabilité que les symptômes soient la conséquence de la malformation de Chiari et suffisamment invalidant pour nécessiter une chirurgie.

L'alternative est de surveiller l'évolution et de se limiter à un traitement symptomatique.

Les malformations découvertes fortuitement lors d'une IRM indiquée par une autre pathologie, totalement asymptomatiques ne doivent pas déboucher sur un geste chirurgical.

Selon le cas diverses techniques peuvent être adoptées :

- ⇒ Craniectomie occipitale et ouverture du foramen magnum +/- laminectomie des arcs postérieurs de C1 et C2
- ⇒ Plastie de dure mère et réalisation d'une néo grande citerne : plastie d'agrandissement (risque de fuite de LCS)
- ⇒ Pas de traitement spécifique de la syringomyélie (si associée) qui est une conséquence des troubles de la circulation du LCS



RESULTATS CHIRURGICAUX EN CLINIQUE

Une étude de cohorte américaine a relevé sur plus de 3000 patients les résultats suivants :

Excellents 30 - 40 %	Bons 30 - 40 %	Faibles 10 - 20 %
Disparition des symptômes	Amélioration de la symptomatologie	Pas d'amélioration des symptômes
Aucune précaution de mode vie du patient	Persistance de certaines contraintes (restriction sport, ...)	Persistance de contraintes importantes

- Des **facteurs peuvent affecter le résultat** de la chirurgie : l'âge, la présence d'une syringomyélie, d'autres anomalies osseuses ou neurologiques, en particulier une scoliose, l'ancienneté des symptômes, la présence de tares intercurrentes.
- Parmi les **symptômes résiduels courants**, on retrouve : les douleurs de type neuropathiques, faiblesse musculaire, trouble de la sensibilité, troubles sphinctériens, sexuels. Les patients doivent alors adapter leurs conditions de vie.
- Les symptômes **peuvent évoluer au fil du temps** : certains patients rapportent qu'un traumatisme aurait provoqué le retour des symptômes. Dans un certain nombre de cas, on peut proposer à certains patients une reprise chirurgicale en fonction de l'évolution des symptômes et des signes cliniques et radiologiques.
- Sur le long terme (au-delà de 10 ans), il a été noté de rares fois, la réapparition de la symptomatologie mais cela n'a fait l'objet d'aucune étude ni prospective, ni rétrospective.

PRISES EN CHARGE ASSOCIEES

Elles sont assez similaires avec celles de la Syringomyélie. (cf article *Le point sur ...La syringomyélie*).

Prise en charge de la douleur

Les traitements de la douleur doivent être prescrits aussi bien par un neurologue, que par le médecin traitant, le médecin MPR ou encore le neurochirurgien mais le recours à la prise en charge par un centre de traitement de la douleur doit être systématiquement évoqué,

Les douleurs induites par la malformation de Chiari sont le plus souvent des douleurs neuropathiques parfois intenses et résistantes aux traitements médicamenteux. La prise en charge est celle connue de ce type de douleurs.

Certaines douleurs relèvent de mécanismes différents. Des contractures des muscles para-vertébraux peuvent être atténuées par des massages ou des décontractants.

Une pompe à antalgiques peut être posée.

La neurostimulation médullaire par TENS peut parfois être mise en place.

Il arrive que ces traitements ne suffisent pas à soulager le malade. Il est alors nécessaire de faire appel à des traitements plus forts souvent à base de morphine ou de dérivés de la morphine. La prise en charge de la douleur doit s'accompagner d'une prise en charge psychologique concomitante. Il existe des thérapies complémentaires qui peuvent amener un certain bénéfice comme l'hypnose, l'acupuncture, la kinésithérapie.

D'autres ont recours au cannabis, surtout dans les douleurs avec spasticité musculaire.

Autres prises en charge à envisager

Concernant les autres symptômes possibles de la malformation de Chiari, le traitement doit être adapté au cas par cas. Une sonde urinaire peut par exemple être mise en place en cas d'incontinence, des médicaments spécifiques peuvent traiter l'impuissance sexuelle, des séances d'orthophonie peuvent aider à préserver la phonation et la déglutition chez les personnes atteintes de syringobulbie, etc.

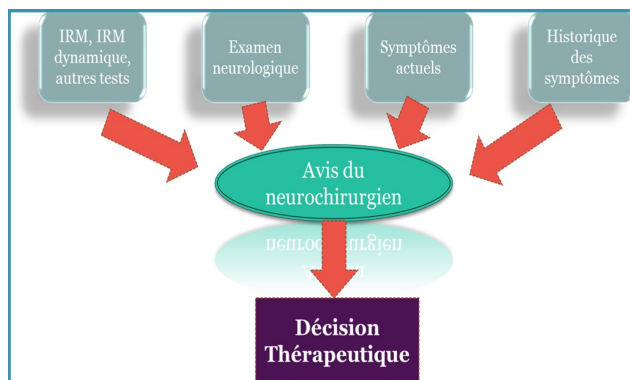
Selon les cas, des exercices de physiothérapie, de kinésithérapie, de balnéothérapie et des massages peuvent s'avérer utiles pour préserver au maximum la mobilité des bras et des mains, la marche, et pour éventuellement soulager les douleurs.

Après une opération, une rééducation peut être nécessaire et doit être encadrée par des professionnels de santé spécialisés.

CONCLUSION

Pathologie rare, la malformation de Chiari reste encore de nos jours sous diagnostiquée ou avec retard et peut être source de préjudice en matière d'atteinte de la moelle épinière et du tronc cérébral.

L'avis d'un neurochirurgien spécialisé, pour asseoir le diagnostic, poser une indication opératoire, la récuser, ou la retarder ou bien encore et surtout guider la prise en charge multidisciplinaire reste le pivot de la prise en charge et la surveillance de ce type d'anomalie.



BIBLIOGRAPHIE

Le Centre de Référence Maladies Rares Syringomyélie est disponible pour tout praticien neurologue ou médecin traitant pour avis sur dossier.
Adresse : Centre de Référence Maladies Rares Syringomyélie - CHU KREMLIN BICETRE — 78 avenue du Général Leclerc 94275 Le Kremlin Bicêtre Cedex
présentation du centre de référence et ses missions : <https://www.youtube.com/watch?v=D48JYqkN3sg>

L'association **APAISER** a pour objectif d'informer et aider les patients par son site internet, ses 3 bulletins/an, l'écoute par ses bénévoles au téléphone, par mail, lors des rencontres régionales ou du colloque annuel. Les objectifs principaux de l'association pour l'année 2016-2017 sont de diminuer l'errance médicale par l'information des professionnels de santé et l'isolement des patients souffrant de symptômes invisibles souvent incompris par l'entourage. APAISER, le Centre de Référence et la Filière Maladies Rares, se concertent régulièrement sur les actions à prévoir.

- www.syringomyélie.fr
- www.conquierechiari.fr
- Malformation d'Arnold Chiari type 1 et 2 : Morel B, Sirinelli D, Cottier JP, François P, Carpentier E, Sembély C, Maheut-Lourmière J —CHU Tours CHU Tours Service de Radiologie Pédiatrique, Neuroradiologie, Neurochirurgie adulte et pédiatrique
- Enquête APAISER— "Les Symptômes" - septembre 2016
- Chiari et syringomyélie—Ph. Frèrebeau, F. Segnarbieux , Ph. Coubes, E. Candon

Ecriture et mise en page - Association APAISER novembre 2016– Tous nos remerciements pour sa relecture et ses conseils au Dr Sylvia Morar, du Centre de Référence Maladies Rares Syringomyélie—CHU Kremlin-Bicêtre et le Pr Kevin Buffenoir-Billet, CHU Nantes