



SYRINGOMYELIE & MALFORMATION DE CHIARI

**LIVRET D'INFORMATION POUR LES PATIENTS,
FAMILLES ET PERSONNEL PARAMEDICAL**



SOMMAIRE

<i>INTRODUCTION</i>	<i>Page 2</i>
<i>CERVEAU ET MOELLE EPINIERE</i>	<i>Page 2</i>
<i>LIQUIDE CEREBROSPINAL</i>	<i>Page 3</i>
<i>LA SYRINGOMYELIE</i>	<i>Page 6</i>
<i>LA MALFORMATION DE CHIARI</i>	<i>Page 7</i>
<i>MANIFESTATIONS DE LA MALFORMATION DE CHIARI ET DE LA SYRINGOMYELIE</i>	<i>Page 10</i>
<i>QUEL EST LE TRAITEMENT ?</i>	<i>Page 12</i>
<i>PERSPECTIVES DES PATIENTS ATTEINTS DE CES PATHOLOGIES</i>	<i>Page 16</i>
<i>MALFORMATION DE CHIARI ET SYRINGOMYELIE CHEZ L'ENFANT</i>	<i>Page 18</i>
<i>CONSIDERATIONS SPECIFIQUES PENDANT LA GROSSESSE</i>	<i>Page 19</i>
<i>DIAGNOSTIC – THERAPEUTIQUE – CHEMIN D'AIDE</i>	<i>Page 20</i>
<i>LEGISLATION</i>	<i>Page 21</i>
<i>CONCLUSIONS</i>	<i>Page 22</i>
<i>LEXIQUE</i>	<i>Page 22</i>



INTRODUCTION

Ce livret informatif est rédigé à l'intention de patients présentant une malformation de Chiari (MC) (ou malformation d'Arnold-Chiari) et une syringomyélie, mais aussi aux familles et au personnel soignant (médecins, infirmières, kinésithérapeutes, assistants sociaux, psychologues).

La syringomyélie et la malformation de Chiari sont des affections séparées qui touchent le système nerveux mais souvent associées. Toutes les deux sont des pathologies relativement rares, maintenant diagnostiquées plus facilement, avec l'utilisation de plus en plus répandue de l'IRM. Pour comprendre l'origine de ces maladies, il faut d'abord comprendre l'anatomie du cerveau et de la moelle épinière.

CERVEAU ET MOELLE EPINIÈRE

Durant le développement de l'embryon humain, une bande de tissu commence à se former le long de son dos. Progressivement cette bande s'enroule pour former un tube, appelé tube neural. Les cellules de ce tube continuent à se diviser pour constituer une structure solide qui formera plus tard le système nerveux central (SNC). Le SNC est composé du cerveau et de la moelle épinière, structures protégées par la boîte crânienne et la colonne vertébrale (figure 1).

Dans ces structures osseuses, le SNC est enveloppé par des membranes que sont les méninges, dont la plus externe qui est également la plus solide, appelée la dure-mère (figure 1).

À l'intérieur de cette membrane, le cerveau et la moelle épinière baignent dans un liquide clair appelé le liquide cébrospinal ou céphalorachidien - généralement appelé LCR.



Pr Fabrice PARKER
Neurochirurgien
Coordonnateur

Dr Silvia MORAR
Neurochirurgien
Médecin référent

Pr Nozar AGHAKHANI
Neurochirurgien

Dr Anne HERBRECHT
Neurochirurgien

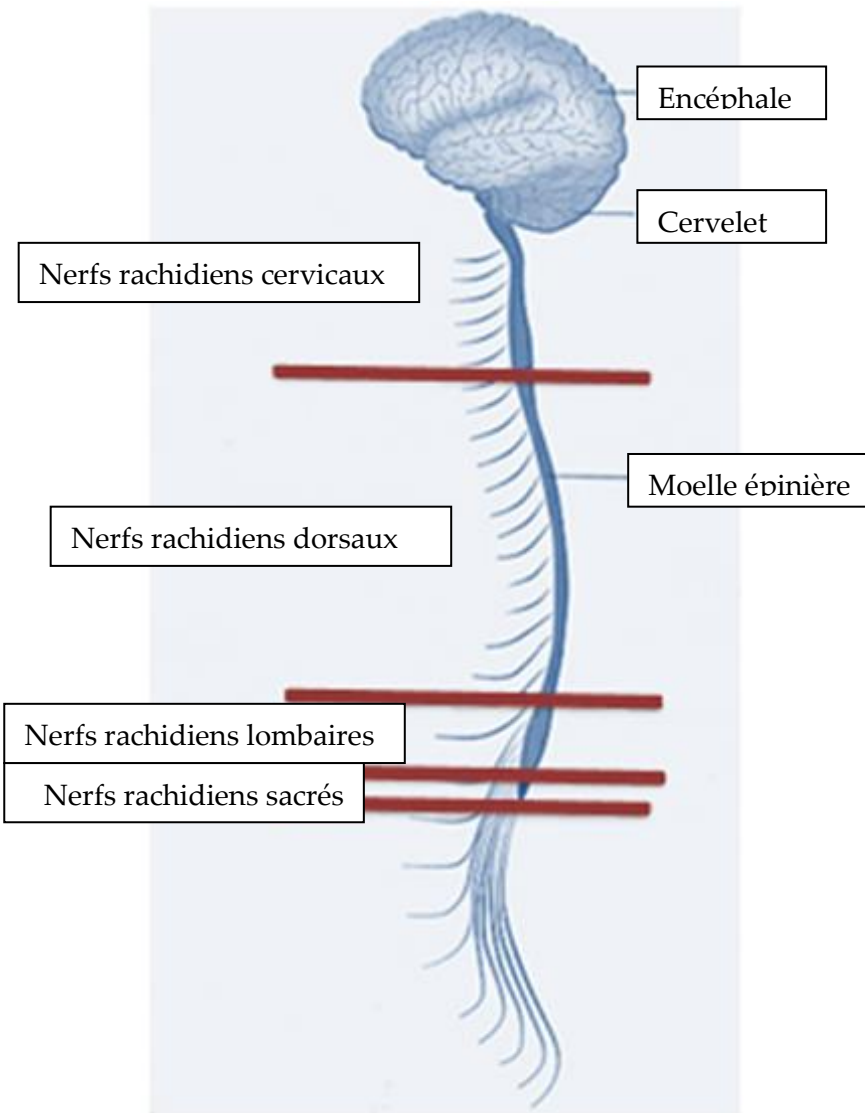


Figure 1 : Une grande partie du système nerveux central humain est composée du cerveau et de la moelle épinière. Les nerfs portent des signaux provenant du système nerveux central ou y arrivant. L'ensemble de ces nerfs compose le Système Nerveux Périphérique.

LIQUIDE CEPHALO-RACHIDIEN

Le LCR est constamment produit par les plexus choroïdes, dans les ventricules cérébraux (figure 2). Ceux-ci occupent la partie centrale de cerveau et ne sont visibles que lorsque le cerveau est disséqué (figure 3) ou en Imagerie par Résonance Magnétique (IRM) (figure 4).



Mme Marie-Annick HUI

Secrétaire

Tel 01 45 21 24 55

Fax 01 45 21 26 00

Mme Anne ELBAZ
Psychologue

M Olivier FREUND
Attaché de Recherche
Clinique

Dr Corina CROITORU
Education thérapeutique



Nous possédons tous ces ventricules cérébraux qui contiennent une structure spécifique appelée plexus choroïde, qui permet la fabrication du LCR. Une fois formé, le LCR se déplace dans le système ventriculaire et s'écoule à la base du cerveau. Il baigne alors toute la surface cérébrale avant d'être réabsorbé par le système sanguin. Une partie du liquide passe aussi dans le canal rachidien, baignant alors la moelle épinière (figure 3 et 4). La bonne circulation du LCR au niveau de la jonction crano cérébrale ainsi que sa circulation dans le canal rachidien, autour de la moelle épinière, ont une importance majeure dans la syringomyélie et la malformation Chiari.

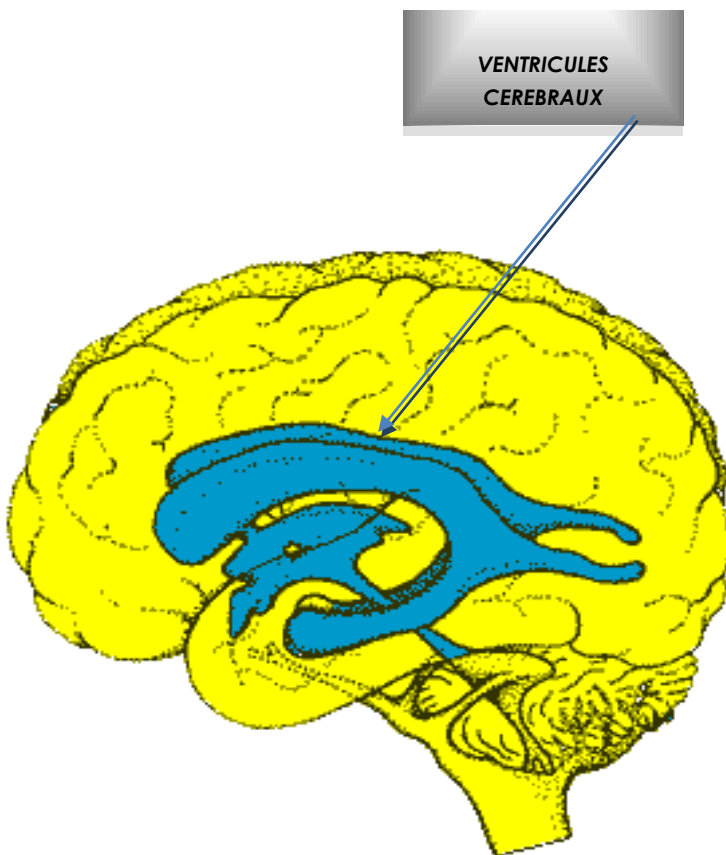


Figure 2 : L'aspect des ventricules cérébraux sur l'imagerie varie selon l'appareil utilisé (IRM ou scanner). En général les ventricules ont une forme tridimensionnelle complexe, comme représenté ci-dessus.



Neurochirurgiens

Dr Philippe DAVID

Dr Ihab KHALIL

Dr Mohamed
CHOUKRI

Dr Catherine
HORODYCKID

Dr Lina BENHADDOU

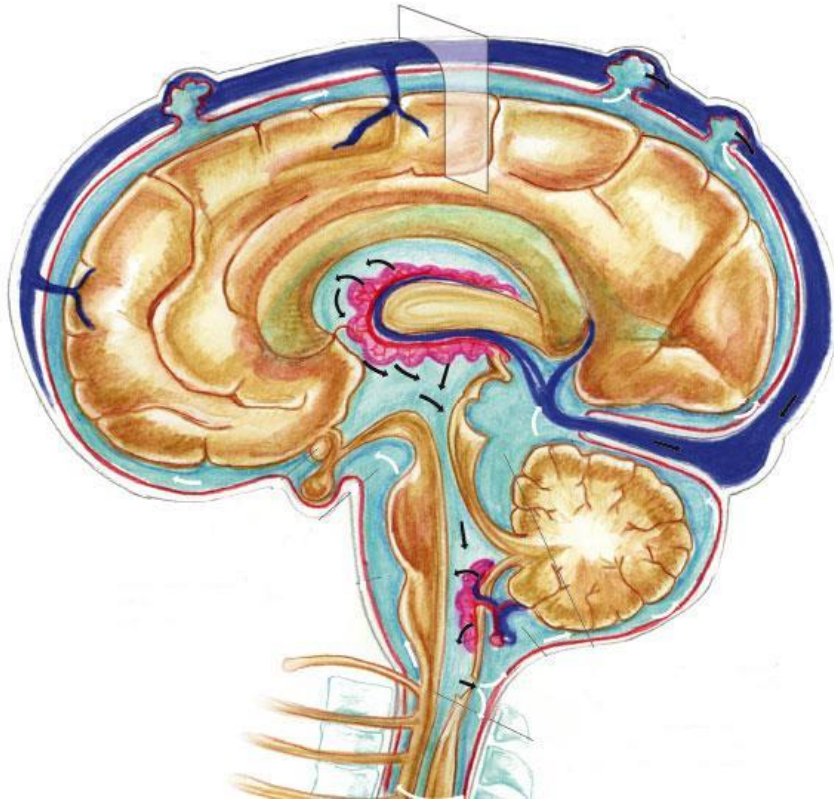


Figure 3 : Le liquide céphalorachidien (LCR), en bleu clair, se forme dans le système ventriculaire du cerveau. Il est produit par le plexus choroïde (en rose). Le LCR circule alors (flèches noires) dans le système ventriculaire pour sortir à la base du crâne. Il baigne (flèches blanches) la surface du cerveau et la moelle épinière avant d'être réabsorbé dans le système sanguin, par une grande veine située le long du sommet du crâne (en bleu).

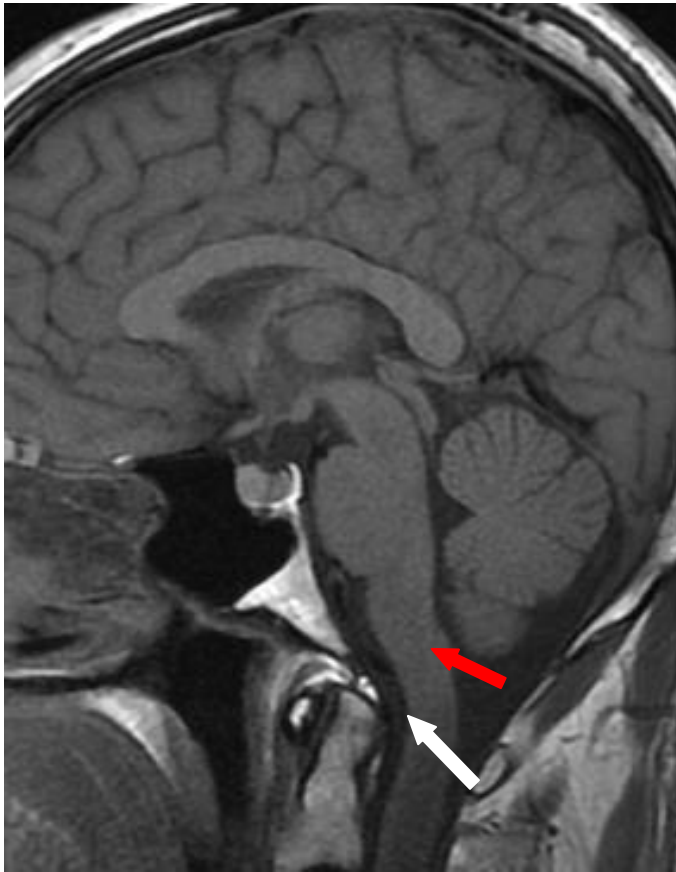


Figure 4 : IRM cérébrale normale. Cette coupe sagittale traverse le milieu du cerveau et montre les structures vues en figure 3. Le LCR apparaît en noir et nous pouvons voir une collection de LCR au niveau de la jonction crano vertébrale, nommée aussi cisterna magna (flèche blanche). La flèche rouge montre les amygdales cérébelleuses (normales sur cette coupe).

LA SYRINGOMYELIE

Le terme de « Syringomyélie » se réfère à la constitution d'une cavité remplie de liquide dans la moelle épinière.

Dans la syringomyélie, à l'intérieur de la moelle on peut constater une ou plusieurs cavités, semblables à des kystes, remplis de liquide sur une partie ou tout le long de la moelle. Cette cavité peut être de taille variable. Le liquide dans une cavité de syringomyélie est identique au LCR.



Le Centre de Référence - Syringomyélie est un centre d'expertise dans la SYRINGOMYELIE, les MALFORMATIONS de CHIARI et les pathologies associées comme le spina bifida, l'hydrocéphalie, etc.





Quelles pourraient être les causes de l'apparition et du développement de ces cavités à l'intérieur de la moelle épinière ?

Nous ne connaissons pas le mécanisme précis, mais dans la plupart des cas est constatée une altération, voire un blocage de la circulation normale du LCR, en haut et en bas du canal rachidien, à l'extérieur de la moelle. Quand le LCR ne peut plus circuler librement le long de la moelle épinière, il commence à pénétrer dans la moelle elle-même puis à s'accumuler progressivement.

Différents mécanismes peuvent bloquer la circulation normale. La cause la plus commune est une hernie des amygdales cérébelleuses (correspondant à la malformation de Chiari), qui bloque le flux de LCR directement au sommet du canal rachidien, à la jonction craniale-vertébrale.

LA MALFORMATION DE CHIARI

La MC est un désordre dû à un déséquilibre entre la taille de cervelet et la place qui lui est réservée dans la boîte crânienne. Le cervelet, littéralement "petit cerveau", se trouve à l'arrière de la tête, en bas et juste au-dessus de la terminaison supérieure du canal rachidien. Il est divisé en plusieurs parties, les structures les plus basses sont les amygdales cérébelleuses. Le cervelet est impliqué dans la coordination des mouvements.

Dans la malformation de Chiari, les amygdales cérébelleuses descendent plus bas que d'habitude et donc s'engagent dans le trou de la base du crâne (appelé le foramen magnum) comprimant le sommet de la moelle épinière. La base du crâne et la partie supérieure du canal rachidien forment un canal de la forme d'un entonnoir. A cause de ce blocage de cet entonnoir par les amygdales cérébelleuses, le LCR ne peut plus se déplacer librement à travers la jonction craniale-vertébrale, entre le crâne et le canal rachidien. En conséquence, le LCR pénètre à l'intérieur de la moelle épinière, formant une cavité de syringomyélie (figures 5, 6, 7).

La cause de ce mécanisme est encore inconnue mais il existe des malformations de Chiari sans syringomyélie associée. Il s'agit dans ce cas de la forme isolée. Ainsi beaucoup de personnes souffrent des effets liés à une hernie postérieure mais sans l'invalidité qui



Composition du centre de l'Hôpital Bicêtre :

Dans le cadre du centre, une équipe pluridisciplinaire est à disposition des patients :

Neurochirurgiens

Neuroradiologues

Psychologues

Chercheurs

Kinésithérapeutes

Infirmières

Aides-soignantes

Cadres de santé

Une assistante sociale
Une secrétaire sociale





accompagne la présence simultanée d'une syringomyélie. Par ailleurs, toutes les cavités syringomyéliques ne sont pas dues à une malformation de Chiari. Par exemple, une cavité syringomyélique peut se former à la suite d'un traumatisme de la moelle épinière (figure 8), une méningite, une hémorragie méningée... Il existe aussi des cavités syringomyéliques sans cause retrouvée (syringomyélie primitive).

Les cavités syringomyéliques et la MC peuvent entraîner des symptômes très variés. Certains de ces symptômes sont tout à fait distincts et peuvent être diagnostiqués par un spécialiste (neurologue ou le plus souvent neurochirurgien). D'autres caractéristiques moins spécifiques peuvent être évoquées dans des pathologies plus communes.

Tronc Cérébral

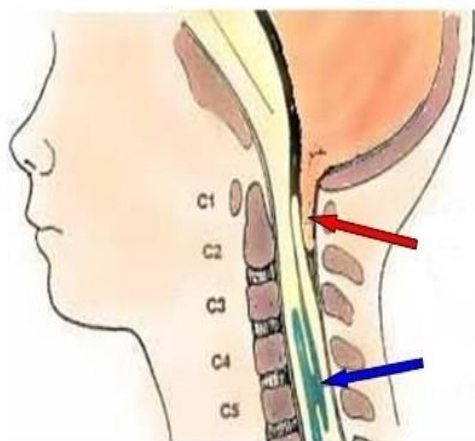
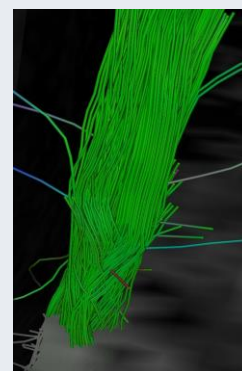


Figure 5 : Cette image montre une hernie postérieure. Les amygdales du cervelet (flèche rouge) passent à travers la base du crâne et compriment la moelle épinière supérieure et le tronc cérébral inférieur. Ils bloquent aussi le flux de LCR entre la tête et le canal rachidien. Ceci peut avoir comme conséquence le développement dans la moelle épinière d'une cavité syringomyélique (flèche bleue).



L'activité du centre de référence se concentre autour de :

Consultations programmées

Hospitalisations de jour

Hospitalisations conventionnelles

Prise en charge des urgences

RCP hebdomadaire et pluridisciplinaire

Collaboration transversale avec les centres de rééducation, les centres anti douleur, les centres d'explorations neuro-périnéales, les chirurgiens orthopédistes...

Collaboration avec les sociétés savantes



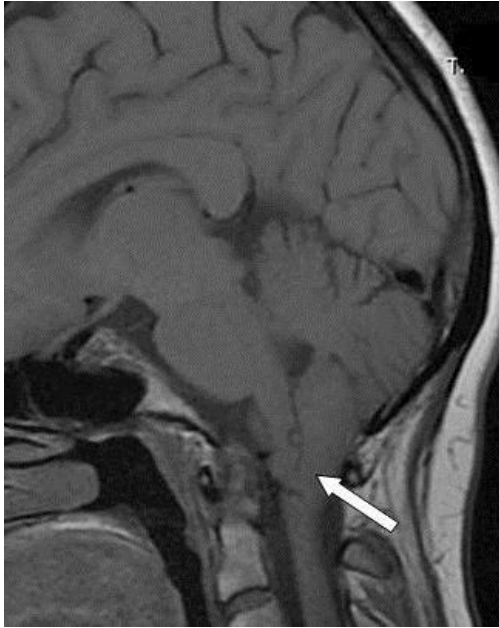


Figure 6 : Cette coupe d'IRM montre les mêmes structures vues dans la figure 4 (LCR en noir à nouveau). Les amygdales cérébelleuses (flèche blanche) sont volumineuses et exceptionnellement basses, (malformation de Chiari) avec une disparition du LCR au niveau de la cisterna magna (flèche blanche dans la figure 4).

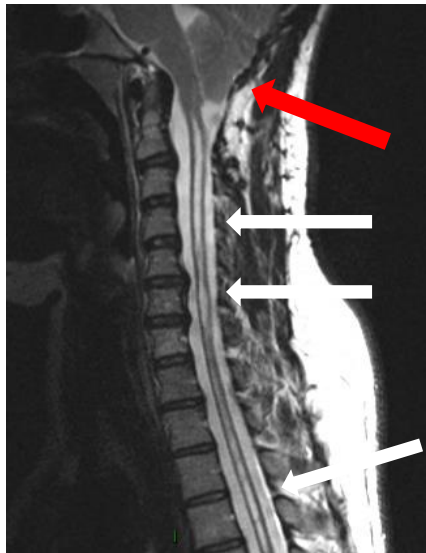


Figure 7 : Cette coupe IRM montre des amygdales cérébelleuses herniées (flèche rouge) et la cavité syringomyélique dans la moelle épinière (flèches blanches).

Composition du Centre de Référence

Site coordonnateur

Pr Fabrice PARKER
Service de Neurochirurgie
Hôpital Bicêtre
Tel : 01 45 21 24 55

Sites constitutifs

Dr Nadine ATTAL
Centre Multidisciplinaire
d'Evaluation et de
Traitement de la Douleur
Hôpital Ambroise Paré
Tel : 01 49 44 35 59

Pr Michel ZERAH
Service de neurochirurgie
pédiatrique
Hôpital Necker-Enfants
Malades
Tel : 01 44 49 42 65

Pr Gérard AMARENCO
Service de neuro-urologie
et d'explorations
périnéales
Hôpital Tenon
Tel : 01 40 19 36 86





FIGURE 8 : Cette coupe d'IRM montre une autre cavité de syringomyélie. La jonction crano vertébrale est normale dans ce cas (la flèche rouge). L'écoulement du LCR est bloqué par le tissu cicatriciel suite à une fracture du rachis (flèches blanches).

MANIFESTATIONS DE LA MALFORMATION DE CHIARI ET DE LA SYRINGOMYELIE

La syringomyélie est considérée comme une maladie rare. Elle touche environ 8,4 personnes sur 100000 et concerne donc environ 5500 personnes en France. Elle peut être découverte suite à des symptômes spécifiques ou de manière fortuite. Environ 50% des patients ayant une syringomyélie est pauci-symptomatique avec un handicap mineur, compatible avec une vie normale, voire asymptomatique.

Si vous souffrez de l'une ou l'autre de ces pathologies ou des deux pathologies associées, vous serez certainement familiers avec certains symptômes. S'il est facile d'habitude, d'identifier les symptômes classiques spécifiques à chaque trouble, d'autres

Axes majeurs d'orientation du Centre

Formaliser les réseaux de soins médicaux et paramédicaux

Améliorer la transition de prise en charge enfants-adultes

Développer les actions de formation à destination des professionnels de ville

Homogénéiser et partager les référentiels de bonnes pratiques

Consolider et développer des programmes et outils d'éducation thérapeutique du patient

Homogénéiser les bases de données et intégrer la BNDMR





symptômes sont moins évidents. Le danger dans l'énoncé des symptômes à un patient est qu'il se reconnaisse dans la description de l'une voire des deux pathologies. La MC peut entraîner des maux de tête réguliers, souvent à l'arrière de la tête mais ces céphalées peuvent aussi être généralisées, généralement déclenchées par la toux, l'éternuement, ou le fait de se pencher en avant. Ces maux de tête sont facilement diagnostiqués par un spécialiste. Ils ne sont pas le seul symptôme d'une MC. La position anormalement basse des amygdales cérébelleuses exerce une pression sur le tronc cérébral et la partie supérieure de la moelle épinière. Une personne peut alors présenter des symptômes comme une vision floue, des malaises, picotements dans les bras et les jambes, des apnées du sommeil, des troubles de la déglutition.

Encore une fois, tous ces symptômes ont beaucoup d'autres causes possibles, mais une combinaison spécifique de ces symptômes peut suggérer que la personne a une malformation de Chiari.

Le diagnostic de syringomyélie, dont les signes cliniques sont assez typiques, est assez facile à établir pour un neurologue ou un neurochirurgien expérimenté. Diagnostiquer la syringomyélie à un stade précoce pour empêcher la progression et l'aggravation des troubles existants est l'enjeu majeur lorsqu'une cause à cette syringomyélie peut être identifiée et est curable. Le diagnostic précoce est complexe car les premiers symptômes de la syringomyélie ne sont pas très spécifiques et peuvent faire évoquer beaucoup d'autres pathologies. Par exemple, la douleur dans le cou et l'épaule peut être un premier symptôme de syringomyélie, mais c'est aussi extrêmement commun.

C'est évidemment le rôle du neurologue de prescrire le bilan approprié, recherchant des pathologies rares comme la syringomyélie. D'autre part, pour un patient qui présente des signes neurologiques dans les membres, douleurs, picotements, engourdissement ou faiblesse, l'orientation vers un spécialiste est nécessaire.

La symptomatologie habituellement retrouvée dans la syringomyélie est constituée par :

Le Centre fait partie de la filière NeuroSphinx



La filière NeuroSphinx est constituée par 3 Centres de Référence :

CRMR - Syringomyélie :



CRMR - MAREP :



CRMR – Spina Bifida :





- la perte de la sensibilité thermique et de la douleur pour le territoire concerné (connu sous le nom de syndrome thermoalgique suspendu) avec par exemple des blessures et brûlures indolores.

- la diminution ou l'abolition des réflexes ostéotendineux,

- une spasticité au niveau des membres,

- des douleurs (dysesthésies) chroniques neuropathiques.

La faiblesse musculaire (déficit moteur) peut apparaître au niveau des membres mais il faut retenir que syringomyélie ne veut pas dire paraplégie. Ces cas sont très rares et la paraplégie est en général plus la conséquence de l'étiologie de la syringomyélie par lésion médullaire (traumatisme, tumeur etc.).

Une aggravation neurologique aiguë peut intervenir lors des événements de type « manœuvre Valsalva » : toux, éternuements, etc. Le mécanisme responsable peut être l'augmentation de la pression veineuse au niveau des veines épidurales qui force la cavité à disséquer la substance blanche de la moelle épinière. Ceci peut avoir comme conséquence l'augmentation de la cavité syringomyélique (symptomatique ou asymptomatique).

QUEL EST LE TRAITEMENT ?

Le fait qu'on découvre une MC ou une cavité syringomyélique ne signifie pas que la personne nécessite systématiquement un traitement chirurgical. L'intervention chirurgicale est indiquée si la symptomatologie est importante et notamment si les symptômes évoluent. L'objectif de l'intervention chirurgicale est de stopper l'évolutivité de la maladie.

La prise en charge thérapeutique des patients ayant une syringomyélie est une prise en charge pluri-disciplinaire. Un traitement chirurgical ne peut être proposé que dans un faible nombre de cas. Le principal de la prise en charge repose sur différents axes. La prise de médicaments, notamment pour lutter contre la douleur, est souvent justifiée. Une prise en charge dans un centre anti-douleur est souhaitable pour les patients présentant des douleurs importantes. Une prise en charge kinésithérapique peut

Objectifs de la filière NeuroSphinx

Améliorer la prise en charge diagnostique, thérapeutique et médico-sociale

Améliorer la coordination des actions de recherche et l'organisation de la collecte des données cliniques à des fins de recherche épidémiologique

Mutualiser les moyens de coordination et d'animation

Accroître la visibilité au niveau international notamment pour les réseaux européens de référence





aider sur les conséquences neurologiques de la maladie mais également dans la prise en charge la douleur. Une prise en charge psychologique est souvent nécessaire pour faire face à cette maladie rare, aux difficultés de la vie quotidienne, aux douleurs chroniques. Elle est d'ailleurs proposée systématiquement par le Centre de Référence dans lors des bilans fait en hôpital de jour.

Ces deux pathologies sont d'évolution plutôt lente et la situation de prise en charge en urgence est exceptionnelle. Parfois, les symptômes des patients syringomyéliques peuvent s'aggraver de façon rapide, mais c'est le plus souvent une progression lente, durant des mois voire des années. Si l'état de santé du patient s'aggrave, alors la chirurgie sera envisagée. Un patient ne présentera pas nécessairement un handicap majeur mais les symptômes peuvent altérer sa qualité de vie, comme dans la MC où les céphalées peuvent constituer une réelle gêne dans la vie quotidienne. Le neurochirurgien évalue si les symptômes sont suffisamment gênants pour prendre le risque d'une opération. L'indication chirurgicale est donc posée par le neurochirurgien en évaluant le handicap présent, la gêne dans la vie quotidienne et le risque d'aggravation future. La chirurgie implique un certain degré de gêne au quotidien. Les complications peuvent aller de la discrète faiblesse musculaire ou l'engourdissement d'un territoire de la peau, à des handicaps physiques majeurs. Les patients sont informés par le neurochirurgien et acceptent les risques induits par toute opération (particulièrement sur le cerveau et la moelle épinière). On doit obtenir un certain équilibre entre l'inconvénient, l'inconfort et le risque de laisser la pathologie non traitée.

Rappelons qu'aucune activité dans la vie n'est sans risque. Il y a souvent des moments où il est parfaitement raisonnable de choisir le traitement non-chirurgical, certainement dans beaucoup de MC peu compliquées, mais aussi dans quelques cas de syringomyélie isolée (sans MC). Si les cavités se présentent sous la forme de petites fentes ou restent stables pendant longtemps, la conduite à tenir est simplement d'attendre et observer, rester à l'écoute de nouveaux signes décrits par le patient.

Il peut aussi être raisonnable d'éviter la chirurgie dans les cas de plus grandes cavités, même dans les formes secondaires. Par exemple, si une cavité se développe au-dessous du niveau d'une

Contacts du Centre Coordonnateur

Secrétariat :

Mme Marie Annick HUIN

Tel : 01 45 21 24 55

marie-annick.huin@aphp.fr

Pr Fabrice PARKER

Coordonnateur du Centre

Tel : 01 45 21 23 80

fabrice.parker@aphp.fr

Dr Silvia MORAR

Médecin Référent du
Centre

Tel : 01 45 21 24 55

sylvia.morar@aphp.fr

Pr Nozar AGHAKHANI

Tel : 01 45 21 23 80

nozar.aghakhani@aphp.fr

Dr Anne HERBRECHT

Tel : 01 45 21 25 15

anne.herbrecht@aphp.fr

Anne ELBAZ

(psychologue)

Tel : 01 45 21 24 04

anne.elbaz@aphp.fr

Olivier FREUND (attaché
de recherche clinique)

Tel : 01 45 21 24 55

olivier.freund@aphp.fr





lésion chez un blessé médullaire avec paraplégie (la perte totale de l'utilisation des deux jambes), il y a probablement peu de bénéfice à attendre de la chirurgie. Si, par contre, la même cavité commence à s'étendre au-dessus de la lésion et menace de paralyser les muscles dans la partie supérieure du corps une intervention chirurgicale peut être appropriée et le neurochirurgien pourra décider d'intervenir avec un bénéfice attendu, notamment à visée de protection des membres supérieurs. Quand la décision de traiter une cavité syringomyélique uniquement par un traitement médical sans avoir recours à la chirurgie est prise, des examens réguliers (par exemple chaque année, rythme défini par la taille de la syringomyélie) pour s'assurer de la stabilité de l'état clinique et radiologique seront programmés. Le recours à la chirurgie pourra alors être reconsidéré si les symptômes s'aggravent, si un handicap physique se développe ou si les contrôles IRM montrent une augmentation de la cavité. La chirurgie aura pour but de rétablir la circulation normale du LCR en tenant compte de l'aspect morphologique et de la cause du blocage. Par exemple, si une cavité est causée par un blocage à la jonction crano-vertébrale, l'opération appropriée est une décompression de la jonction crano-vertébrale. Cette procédure a pour but d'enlever l'obstruction à la base du crâne pour permettre une libre circulation du LCR. La même opération est effectuée pour la malformation de Chiari non associée à une syringomyélie. Quand le blocage est situé plus bas dans le canal rachidien, par exemple dans le cas d'une lésion traumatique de la colonne vertébrale (syringomyélie post-traumatique), une procédure différente appelée arachnoïdolyse peut être nécessaire. Cette opération consiste à ouvrir, disséquer et enlever les membranes et tissus cicatriciels qui resserrent la moelle épinière pour créer un nouveau passage propice à la bonne circulation du LCR autour de la moelle épinière. Parfois, il arrive que l'intervention chirurgicale échoue à créer une circulation satisfaisante, souvent parce que le tissu cicatriciel se redéveloppe et bloque à nouveau son mouvement. Dans d'autres cas, cette intervention ne peut pas être réalisée et d'autres techniques peuvent alors être nécessaires et seront proposées, comme la procédure qui consiste à mettre un système de drainage de la cavité. Celle-ci peut être efficace dans des nombreux cas, mais parfois l'amélioration obtenue est seulement transitoire (cavités bloquées ou se formant à nouveau). Le drainage d'une cavité

Comment prendre un rendez-vous de consultation ?

En contactant le secrétariat du centre de référence :

- par téléphone :
01 45 21 24 55
- par mail :

marie-annick.huin@aphp.fr

En contactant la consultation de neurochirurgie :

- par téléphone :
01 45 21 22 88
- par mail :

consultation.neurochirurgie.bct@aphp.fr

Il vous est possible de consulter directement le médecin référent ou un autre médecin du centre.

Vous pouvez contacter le secrétariat du CRMR pour obtenir des informations sur l'hôpital de jour. Les programmations en hôpital de jour se font en général après un premier contact, en consultation ou suite à un avis sur dossier.





implique l'ouverture de la moelle épinière, donc un risque supplémentaire d'apparition des troubles post opératoires. Un autre inconvénient de cette méthode est la probabilité qu'inopinément, ce système inséré dans l'organisme se bouche et arrête de fonctionner.

HYDROCEPHALIE

Le terme d'hydrocéphalie décrit une accumulation de LCR dans les ventricules du cerveau. Cette situation se produit habituellement suite au blocage des sentiers d'écoulement de LCR et peut avoir de nombreuses causes. Souvent, il est indiqué de traiter l'hydrocéphalie en premier lieu car la chirurgie au niveau de la jonction crânio-vertébrale peut aggraver l'hydrocéphalie. Le traitement de l'hydrocéphalie consiste habituellement à insérer un cathéter qui va détourner le LCR des ventricules cérébraux dans la cavité abdominale (shunt ou valve ventriculo-péritonéal(e)). D'autres techniques sont utilisées pour traiter l'hydrocéphalie comme l'intervention endoscopique (ventriculocisternostomie). Une équipe pluridisciplinaire, composée des spécialistes, neurologue, neurochirurgien, neuroradiologue et tout autre spécialiste impliqué dans le processus diagnostique et thérapeutique, devra prendre en considération toutes les options possibles et appropriées pour chaque cas.

La technique chirurgicale est envisagée au cas par cas dans la syringomyélie. Beaucoup de symptômes de la syringomyélie persistent après la chirurgie, même quand la cavité a été réduite d'une manière satisfaisante. En général, la chirurgie n'est pas indiquée pour traiter des signes persistants et des mesures non-chirurgicales sont alors préférables. Parmi les symptômes qui ont tendance à persister, malgré une opération réussie, on peut citer la douleur, les spasmes musculaires, ou encore les troubles neurovégétatifs. Des thérapies médicamenteuses existent pour traiter certains de ces symptômes, mais ne sont le plus souvent que partiellement efficaces et n'apportent pas un soulagement total. De temps en temps, selon les cas, des traitements alternatifs comme l'hypnose, l'acupuncture, l'aromathérapie, la physiothérapie et des techniques de relaxation peuvent aider. Cependant, ces symptômes persistants ne peuvent pas toujours être contrôlés et beaucoup de

Comment venir ?

En métro :
Ligne 7, station « Le Kremlin Bicêtre »

En bus :
Bus 47, 131, 323 :
- Station « Hôpital Bicêtre »
- Entrée rue du Général Leclerc
Bus 125, 186 :
- Station « Convention-Jaurès »
- Entrée rue de la convention

En voiture :
Vous devez être muni d'une convocation pour pouvoir rentrer dans l'enceinte de l'hôpital.

Entrées :
- Rue Rossel
- Rue Gabriel Péri





patients doivent faire face à un certain degré d'inconfort et de gêne causés par leur syringomyélie ou MC.

PERSPECTIVES DES PATIENTS ATTEINTS DE CES PATHOLOGIES ?

Un nombre important de facteurs influence le résultat chirurgical. Dans la syringomyélie, le degré des troubles neurologiques préexistants à la chirurgie est à prendre en compte indéniablement dans le résultat clinique attendu.

L'autre facteur résulte de la diminution ou non de la cavité après chirurgie.

Une bonne réponse à la chirurgie peut être observée quelques temps après l'intervention, pas nécessairement en post opératoire immédiat.

Cependant, dans la plupart des cas, la cavité peut diminuer à six mois de la chirurgie (figure 9). Le syrinx peut quasiment disparaître parfois si le chirurgien peut créer un passage suffisant pour la libre circulation du LCR en fonction de l'arachnoïdite retrouvée lors de l'opération. À titre d'exemple, une MC causée par une descente des amygdales cérébelleuses (normales d'autre part) est facile à corriger. Cependant, si une arachnoïdite est fortement présente à la jonction crânio-vertébrale, l'opération, plus complexe, peut entraîner plus de complications post-opératoires immédiates mais également un moins bon résultat à distance. De même, dans le cas de syringomyélie post-traumatique, le tissu cicatriciel autour de la moelle épinière (arachnoïdite) pose aussi un certain nombre de problèmes. En effet, plus le tissu cicatriciel est important et étendu, plus il sera difficile de créer le passage pour le LCR. Le tissu cicatriciel qui se forme à cause d'autres pathologies comme la méningite, peut être extrêmement difficile à traiter pour réaliser un passage suffisant pour le LCR. En ce qui concerne les dérivations, shunts ou valves par lesquels le LCR est dévié de la cavité ailleurs dans l'organisme (par exemple vers le péritoine), leur temps de bon fonctionnement fluctue en fonction des problèmes éventuels (notamment une dérivation qui se bouche, ce qui peut être constaté bien des années après).

Où nous trouver ?

Centre de référence :
Service de Neurochirurgie
Hôpital de Bicêtre
78 rue du General Leclerc
94275 LE KREMLIN
BICETRE
Secteur bleu, porte 86, 1^{er}
étage

Consultations :
Secteur bleu, porte 92
(accès en ascenseur
porte 93), niveau 0

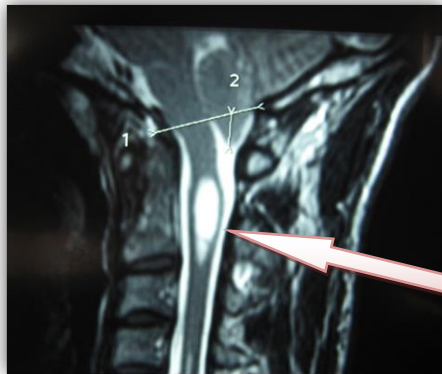
Hôpital de jour :
Secteur bleu, porte 91
(accès en ascenseur
porte 93), 1^{er} étage

Hospitalisation de
neurochirurgie :
Secteur bleu, porte 85,
2^{ème} étage





Les cavités syringomyéliques pour lesquelles la cause ne peut pas être identifiée, de découverte fortuite, deviennent plus fréquentes avec le développement et les progrès de l'IRM, rendant le traitement plus complexe.



Pré opératoire



Post opératoire à
4 mois



Post opératoire à
18 mois

Figure 9 : On remarque sur ces coupes IRM le résultat de décompression cranio vertébrale chez un patient avec MC type 1 accompagné par une syringomyélie. On remarque la réduction progressive dans le temps de la taille de la cavité syringomyélique (flèches).



Même quand une cavité de syringomyélie a été réduite avec succès par la chirurgie, les symptômes ne sont pas systématiquement atténués. Généralement, on constate que les divers groupes musculaires atteints ne vont pas s'aggraver, qu'il peut y avoir une certaine amélioration, (récupération partielle de la force musculaire et amélioration de la marche par exemple). L'amélioration de troubles de la sensibilité (le picotement, l'engourdissement) est beaucoup moins constaté. De même, la douleur peut ne pas être améliorée et peut même augmenter alors même que la cavité syringomyélie est résorbée en post opératoire.

Dans les cas de MC sans syringomyélie, les mêmes constatations sont faites. Les symptômes résultant de la pression des amygdales cérébelleuses sur le tronc cérébral s'améliorent habituellement légèrement. Les mouvements inhabituels des yeux disparaissent et la sévérité des malaises s'atténue. L'amélioration de la force et de la sensation dans les bras et les jambes est plus difficile à prévoir. Si la MC entraîne principalement des céphalées, le chirurgien peut être un peu plus confiant dans la prévision du résultat. En général, les céphalées sévères associées à la toux ou à la tension s'améliorent, voire disparaissent complètement. Cependant, certains patients peuvent continuer à présenter des céphalées plus généralisées mais aussi plus supportables que celles dont ils souffraient avant la chirurgie.

MALFORMATION DE CHIARI ET LA SYRINGOMYELIE CHEZ L'ENFANT

La syringomyélie se développe d'habitude au milieu de la trentaine d'années, mais peut survenir à n'importe quel âge et peut aussi être constatée chez des enfants. Comme pour les adultes, la MC est généralement associée à une syringomyélie et les symptômes sont très semblables à ceux décrits précédemment.

Donc, les informations des sections précédentes données dans ce livret s'appliquent aussi bien aux enfants qu'aux adultes.

Cependant, les enfants sont parfois affectés par des anomalies ou malformations congénitales. Ces malformations sont présentes à la naissance, bien que ceci ne soit pas toujours de diagnostic évident : par exemple, une anomalie de développement des os du crâne ou

Symposiums organisés par le centre :

2008 SYRINGOMYELIES

2009 PERINEE &
PATHOLOGIES
RADICULO-
MEDULLAIRES

2009 SPINA –
RECOMMANDATIONS
SPINE SURGERY

2011 SYRINGOMYELIE &
RECHERCHE

+ Annual Meetings and
Conferences Associations
APAISER and SPINA
BIFIDA





des os formant la partie supérieure de la colonne vertébrale ; le cervelet n'aura donc pas suffisamment de place dans la boîte crânienne, entraînant une hernie des amygdales cérébelleuses (malformation de Chiari). Une anomalie de développement de la partie inférieure du rachis (grande variété de formes regroupées sous le terme de spina bifida) peut également être associée à une syringomyélie. Le mouvement du LCR au niveau cérébral peut être perturbé, entraînant une hydrocéphalie. Celle-ci peut être associée à un spina bifida, une malformation de Chiari ou une syringomyélie. Ainsi, chaque pathologie peut exister seule ou en association avec une autre. Très rarement, les enfants peuvent développer des tumeurs au niveau de la moelle épinière. Ces tumeurs peuvent bloquer le flux de LCR normal dans le canal rachidien avec un possible développement secondaire d'une cavité syringomyélie. Parfois, la syringomyélie est diagnostiquée chez des enfants au moment où ils sont examinés pour d'autres troubles. Un exemple est la scoliose, une pathologie où le rachis développe des courbures inhabituelles, particulièrement pendant l'adolescence lors d'une poussée de croissance. Les cavités syringomyéliques associées à la scoliose ne nécessitent pas systématiquement un traitement mais parfois une intervention neurochirurgicale peut être nécessaire avant qu'une chirurgie ne soit effectuée pour corriger la courbure spinale. Comme pour les adultes, un spécialiste (ou une équipe pluridisciplinaire) évaluera au cas par cas la syringomyélie avec ou sans malformation de Chiari.

CONSIDERATIONS SPECIFIQUES PENDANT LA GROSSESSE

Il y a peu d'études qui traitent le sujet de la grossesse chez les femmes qui souffrent de la malformation de Chiari, avec ou sans syringomyélie; néanmoins, c'est une question fréquemment posée par ces patientes, d'abord au médecin généraliste et ensuite au spécialiste. Un des risques est l'éventuelle perforation de la dure mère en cas d'anesthésie épidurale avec la complication rare mais sérieuse représentée par les fuites de LCR. Cette perte de LCR peut entraîner l'aggravation de la descente des amygdales cérébelleuses. Un autre risque (en cas de césarienne) est l'hyper extension du cou pendant l'anesthésie. Il a été démontré qu'une augmentation de la



Depuis sa labellisation en 2007, le Centre privilégie une collaboration régulière et étroite avec les associations de patients, notamment APAISER.





pression intra-crânienne et intra-spinale peut apparaître pendant le travail d'accouchement en raison de la douleur. Cependant, il faut garder à l'esprit que la majorité des femmes avec une malformation de Chiari a déjà eu des enfants au moment du diagnostic avec accouchements sans complication ni précaution particulière.

De nos jours, avec l'utilisation de plus en plus répandue des techniques radiologiques modernes (notamment l'IRM), le diagnostic est fréquemment posé plus jeune et les femmes s'inquiètent des risques en cas de malformation de Chiari ou syringomyélie, pour elles-mêmes et pour leur futur enfant. Il n'est pas possible pour le neurochirurgien d'exprimer un avis définitif sur le type d'accouchement préconisé pour ces femmes car il y a peu d'études sur un nombre limité de cas.

Il est recommandé aux femmes enceintes ou aux femmes planifiant une grossesse de mettre en relation leur gynécologue, l'anesthésiste et le neurochirurgien pour décider ensemble, en fonction des symptômes, de la meilleure prise en charge possible. Les risques spécifiques de chaque patiente seront pris en compte de manière à planifier la grossesse et l'accouchement. La rachianesthésie est bien sûr contre indiquée.

DIAGNOSTIQUE - THERAPEUTIQUE - CHEMIN D'AIDE : CENTRE DE REFERENCE

Les patients et les professionnels de santé peuvent faire appel au Centre de Référence pour des avis sur dossiers (envoyés par courrier ou/et email), des avis téléphoniques, consultations pluridisciplinaires, séances d'éducation thérapeutique, hospitalisation et prise en charge chirurgicale et bilan pluridisciplinaire en hôpital de jour.

L'HOPITAL DE JOUR MIS EN PLACE POUR LE CRMR

L'hôpital de jour (HDJ) accueille des patients durant une demi-journée ou une journée pour évaluation diagnostique et thérapeutique. C'est une solution intermédiaire entre les soins hospitaliers et ambulatoires. C'est une solution idéale si le patient requiert des soins ou examens exigeant la proximité d'un plateau



Liens internet :

www.syringomyelie.fr
maladiesrares-paris-sud.aphp.fr
www.orphanet.fr

Sites reliés :

www.neurosphinx.fr
www.apaiser.org
www.hopital-necker.aphp.fr/marep
www.spinareference.org
www.amcvhs.com





technique d'hôpital, mais ce n'est pas une hospitalisation de plusieurs jours. Le patient rentre chez lui en fin de journée. Cette option lui permet de conserver le confort de son domicile pour la même efficacité et sécurité que l'hôpital en termes de soins. Le service de neurochirurgie du CHU de Bicêtre a donc décidé d'ouvrir un HDJ spécifique pour les patients du CRMR. Dans une même journée, il est possible d'organiser l'IRM, le bilan clinique et neurologique, le bilan du kinésithérapeute et l'entretien avec la psychologue.

Les patients se voient proposer des dates, dans des délais courts et leurs différents bilans sont organisés directement par l'hôpital. Le jour est fixe (mercredi) et l'hospitalisation se déroule dans le service de neurochirurgie. Un bilan par un médecin senior ponctue la journée, qui vient s'entretenir avec le patient. Le contexte peut être l'annonce du diagnostic, le début d'une maladie ou un bilan qui s'avère nécessaire devant une aggravation. L'intérêt est de répondre aux questions des patients, d'avoir plus de temps que lors d'une consultation classique. Les patients peuvent bien entendu être accompagnés par un proche.

AFFECTION LONGUE DUREE

Les formes sévères de syringomyélie font partie des affections reconnues par la Sécurité Sociale donnant droit à une exonération du ticket modérateur. C'est ce qu'on appelle une affection longue durée (ALD) ou communément « prise en charge à 100% ». La demande doit être faite en général par le médecin référent. Elle n'est pas forcément justifiée d'emblée au diagnostic de la maladie et peut être faite au cours du suivi, selon l'évolution. Elle est appropriée dans les formes graves ou en cas de prise en charge thérapeutique plus lourde (traitement chirurgical, nécessité de séjour en centre de rééducation...).

LEGISLATION

Le Centre de Référence Neurochirurgie Bicêtre a été labélisé en juillet 2007. Il regroupe plusieurs équipes françaises impliquées dans le traitement de la syringomyélie et la malformation de Chiari de l'adulte et de l'enfant (Necker). Selon l'Arrêté du 3 mai 2007 portant sur la labellisation de centres de référence pour une

**Collaboration
Européenne avec
Centres Maladies
Rares Italie et
Espagne**

**Data base commune,
protocoles de
recherche
Colloques et
symposiums**





maladie rare ou un groupe de maladies rares (NOR : SANH0754335A).J.O n° 113 du 16 mai 2007, page 9381, texte n°237.

Les objectifs du Centre de Référence de Bicêtre sont de mieux connaître l'épidémiologie de ce groupe de maladies, former les professionnels à mieux connaître ces affections, organiser l'accès au diagnostic, répondre aux besoins spécifiques d'accompagnement, promouvoir la recherche, développer des partenariats internationaux et européens et mieux orienter les patients.

CONCLUSIONS

Ce livret informatif est consacré aux patients et à leurs familles. Il se veut être une aide pratique dans la connaissance de la malformation de Chiari et de la syringomyélie. Souvent ces deux maladies sont associées, mais elles peuvent aussi exister indépendamment. Toutes les deux peuvent avoir une évolution favorable, avec peu de signes et de symptômes neurologiques, et être compatibles avec une vie parfaitement normale. Dans de rares cas, on peut constater une dégradation progressive dans le temps entraînant un handicap important. Les progrès chirurgicaux, de meilleures indications et procédures chirurgicales ont permis une nette amélioration des résultats obtenus. Ce livret informatif promeut une reconnaissance majeure des Maladies Rares et a pour vocation de combler le fossé souvent existant entre le patient, son expérience de vie avec la maladie et les équipes soignantes.

LEXIQUE

ALD : Affection Longue Durée

APASER : Association Pour Aider et Informer les Syringomyéliques Européens Réunis

APHP : Assistance Publique des Hôpitaux de Paris

BNDMR : Banque Nationale de Données Maladies Rares

CHU : Centre Hospitalo-Universitaire

CRMR : Centre de Référence Maladie Rare

HDJ : Hôpital De Jour

IRM : Imagerie par Résonance Magnétique

LCR : Liquide Céphalo-Rachidien

MAREP : Malformations Ano-Rectales Et Pelviennes



MC : Malformation de Chiari

SNC : Système Nerveux Central



Livret fait en septembre 2016

Par Silvia MORAR et Anne HERBRECHT