



ASSOCIATION POUR AIDER, INFORMER,
SOUTENIR ETUDES & RECHERCHE POUR
LA SYRINGOMYÉLIE & LE CHIARI

LE POINT SUR LA SYRINGOMYÉLIE

La syringomyélie est une maladie rare et chronique de la moelle épinière caractérisée par la formation anormale d'une ou plusieurs cavités à l'intérieur de la moelle épinière, appelées syrinx (qui signifie « flûte » en grec) ou kystes. Ces cavités peuvent s'allonger ou/et s'élargir dans le temps, endommageant la moelle épinière.

Ces cavités sont remplies de liquide en tout point identique au liquide céphalorachidien (LCR). Si cette cavité liquidienne est petite, on évite de parler de syringomyélie. Le terme de syringomyélie n'est utilisé que si la collection liquidienne intramédullaire (le syrinx) est étendue sur au moins deux myélomères.

Actuellement, la syringomyélie regroupe un ensemble d'affections qui peuvent être très différentes les unes des autres notamment au regard de leur évolution. L'histoire naturelle de ces cavités fait l'objet de plusieurs théories physiopathologiques, parfois controversés. Certaines syringomyélies ne créent que peu de symptômes ou handicap tout au long de la vie. D'autres peuvent entraîner des symptomatologies riches, invalidantes et les handicaps peuvent être importants. Les différents gestes chirurgicaux ont pour objectif d'obtenir au moins une stabilité des lésions.

EPIDEMIOLOGIE

La prévalence exacte de la syringomyélie est difficile à estimer. En Europe le chiffre est de 8,4 cas pour 100 000 soit environ 5000 patients en France. Le pourcentage de personnes atteintes de syringomyélie post-traumatique en France est estimé entre 3,2 et 7,9 pour 100 000.

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 et peut être exceptionnellement détectée chez les enfants ou chez les personnes âgées. La syringomyélie touche toutes les populations et ethnies. A noter que pour une raison inexplicée, la population japonaise où la prévalence est au maximum de 4 pour 100000.

ETIOLOGIE

Les cavités syringomyéliques sont créées par une perturbation de la circulation du liquide céphalo-rachidien (LCR). On peut distinguer différentes causes responsables du développement de cavités syringomyéliques.

Les syringomyélies dues à La Malformation de Chiari :

Dans plus de 50%, l'origine est une Malformation d'Arnold Chiari (cf article Le point sur La Malformation de Chiari). On appelle ce phénomène hydro-syringomyélie et le syrinx se développe généralement au niveau de la charnière craniocervicale.

Les syringomyélies post-traumatiques :

Il s'agit de formes de syringomyélie qui se développent à distance (en règle générale après plusieurs années) dans les suites d'un traumatisme vertébro-médullaire sévère qui lui-même a créé une arachnoïdite. La syringomyélie post-traumatique est une syringomyélie post-arachnoïdite, segmentaire et focale. Il faut distinguer dans ce cadre les myélopathies kystiques post-traumatiques non évolutives des syringomyélies (formes progressives).

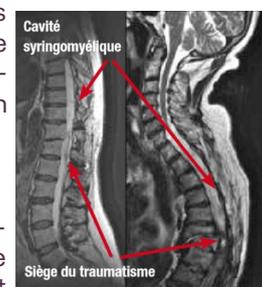
Les syringomyélies secondaires à d'autres causes :

Toutes situations pouvant léser les méninges en particulier l'arachnoïde, peuvent favoriser la survenue d'une syringomyélie : une hémorragie de la moelle épinière, une infection (méningite) ou une tumeur. Les formes post-infectieuses (méningite) correspondent à des arachnoïdites diffuses et sont beaucoup plus difficiles à contrôler.

Les syringomyélies idiopathiques :

Dans 30% des cas environ, les syringomyélies n'ont pas de cause connue. On peut observer néanmoins, un altération de la circulation du LCR qui va créer une cavité au sein de la moelle épinière.

Les syringomyélies dues à une moelle attachée basse



CLINIQUE

Les patients atteints de syringomyélie présentent la plupart du temps une symptomatologie très riche. Les symptômes ressentis ainsi que les signes cliniques sont communs à bon nombre de maladie du système nerveux. Ils dépendent essentiellement mais pas toujours de la localisation des lésions. Le tableau clinique peut se présenter de manière déséquilibrée entre la richesse des symptômes décrits et la pauvreté de l'examen clinique. Ainsi, on décrit :

- Des syndromes lésionnels : douleurs et paresthésies des membres supérieurs avec troubles moteurs, abolition des réflexes ostéo-tendineux, crampes, amyotrophie importante. L'interrogatoire peut retrouver une sensation subjective de brûlures. L'examen peut noter une altération de la sensibilité tactile épicroticienne et/ou thermo-algésique dans le même territoire.

- Des syndromes sous lésionnels (dans les stades avancés) : Si la dilatation syringomyélique comprime fortement l'ensemble des fibres nerveuses dont les motrices, il se constitue un syndrome sous-lésionnel (avec syndrome pyramidal et syndrome cordonal postérieur). Les symptômes sont souvent modérés au début peuvent devenir invalidants.

Il peut exister des troubles sphinctériens, des troubles sexuels dans une proportion pouvant aller jusqu'à 40% des patients.

Enfin, dans le cas où les lésions sont installées de longue date, on peut noter des fasciculations, des troubles trophiques cutanés, osseux, des raideurs musculaires avec spasmes pouvant aller jusqu'à des rétractions importantes.

L'apparition des signes est progressive, insidieuse, sur plusieurs années.

Si la cavité syringomyélique atteint la région bulbaire, ou en cas de Malformation d'Arnold-Chiari associée, (*cf article « Le point sur La Malformation de Chiari »*) entraînant directement une compression du bulbe (syringobulbie) on décrit d'autres symptômes comme un nystagmus, des douleurs de la face, une atrophie de la langue, une paralysie vélo-palato-pharyngo-laryngée, des hypotensions orthostatiques, des troubles de la déglutition, de l'élocution mais aussi pouvant aller jusqu'à des troubles de la commande ventilatoire.

DIAGNOSTIC

Le début de la maladie étant très insidieux avec une évolution lente, la syringomyélie passe souvent inaperçue pendant parfois plusieurs années. L'errance médicale peut être importante pour les patients, de 6 à 8 ans en moyenne, mais il n'est pas rare de trouver des patients ayant eu une errance de 10 ans ou plus. Il est donc important d'évoquer le diagnostic en cas de douleurs ou troubles non expliqués par une autre pathologie.

Le diagnostic différentiel de la syringomyélie doit évoquer d'autres pathologies comme la sclérose en plaques ou la sclérose latérale amyotrophique.

Le diagnostic est basé sur l'IRM, visualisant l'ensemble de la moelle épinière et en particulier sur les séquences sagittales T2 de l'IRM qui permettent de visualiser le LCR avec une tonalité blanche (Hypersignal). Avec cet examen, il est possible de préciser l'extension de la cavité syringomyélique en hauteur (plan sagittal), d'avant en arrière et en largeur (plan axial) et de dire si l'extension prédomine d'un côté.

La syringomyélie est confirmée lorsque la cavité oblongue à l'intérieur de la moelle, remplie de liquide céphalo-rachidien s'étend sur au moins deux myéloèmes. Toutefois, son interprétation doit être discutée car un reliquat de canal centro-médullaire peut parfois être vu et décrit à tort comme une syringomyélie. Ainsi, il est important de confronter ce résultat à la présence éventuelle d'autres causes pathogéniques : Malformation de Chiari, scoliose, distension de moelle épinière, traumatisme et **à la symptomatologie**. La taille de la cavité est variable, et son évolution est progressive, sur plusieurs années.



Syringomyélie cervico-thoracique sur une séquence sagittale T2



Cette image peut représenter une simple dilatation du canal épendymaire, pas forcément une syringomyélie.

Dans de rares cas, la maladie devient très invalidante en quelques mois en raison d'une croissance rapide de la cavité syringomyélique. Il est à retenir qu'il est préférable de visualiser l'ensemble du rachis à cause de la distance possible entre la cause (blocage) et la conséquence (syrinx).

L'IRM de la moelle comporte au moins lors d'un examen une injection de produit de contraste. Ceci permet d'éliminer plus formellement une très exceptionnelle tumeur intra-médullaire.

Certaines séquences IRM dites séquences infra millimétriques écho de gradient T2 permettent de visualiser des brides arachnoïdiennes extra médullaires qui constituent l'obstacle à la circulation du LCR à l'origine de la cavité intra médullaire. Leur identification reste difficile et une étude de flux conjointe est alors utile (IRM de flux).

Les Potentiels Evoqués (PE) sont pratiqués pour vérifier le passage de l'influx nerveux. Les PE somesthésiques sont perturbés en cas d'atteinte sensitive, les PE moteurs sont très sensibles et pourraient détecter une souffrance médullaire précoce parfois avant les signes cliniques.

EVOLUTION

L'évolution naturelle en dehors de tout traitement est souvent lentement péjorative bien qu'il existe des cas « stables ».

Elle peut se faire vers une aggravation progressive des lésions par compression chronique des fibres intra-médullaires. La décompression chirurgicale permet le plus souvent une stabilité des lésions voire une régression de certains symptômes même si cela dépend de l'ancienneté des lésions et reste variable d'un patient à un autre.

La prise en charge en réadaptation fonctionnelle et la prise en charge des douleurs permettent dans un nombre non négligeable de cas un ralentissement de l'apparition des conséquences de l'atteinte médullaire chronique.

TRAITEMENT

Il est médical et chirurgical :

En présence d'une syringomyélie, **il est indispensable de recueillir l'avis d'un neurochirurgien au mieux spécialisé dans cette pathologie**. La syringomyélie étant une maladie rare, le Centre de Référence Maladies Rares Syringomyélie a été labellisé en 2007 par le Ministère de la Santé. Une liste de neurochirurgiens « impliqués » dans la syringomyélie est mise à jour régulièrement par le Centre de Référence et la filière Maladies Rares NeuroSphinx dont il fait partie.

L'intervention, si elle est retenue va garder comme objectif en premier lieu la décompression de la cavité syringomyélique.

La chirurgie

Les indications chirurgicales sont propres à chaque cas; cependant, le traitement chirurgical s'impose quand la syringomyélie a tendance à s'aggraver (progression ou mise sous tension de la cavité syringomyélique)

Il existe différents types de prises en charge chirurgicales :

- La Décompression de la fosse postérieure avec ou sans plastie de la dure mère en première intention lorsque l'origine est une Malformation de Chiari. (cf article *Le point sur La Malformation de Chiari*). L'opération de la malformation d'Arnold-Chiari permet de fournir plus de place au cervelet pour qu'il libère l'écoulement du liquide céphalo-rachidien.

-La dérivation : Il peut être nécessaire de drainer le syrinx. Cette technique, appelée dérivation, consiste à placer un cathéter dans le syrinx pour conduire le liquide céphalo-rachidien soit autour de la moelle épinière, soit dans la cavité péritonéale ou pleurale. Les syringomyélies liées à une infection sont plus difficiles à traiter car l'étendue des lésions peut être importante. Si aucune gêne à la circulation du liquide céphalo-rachidien n'est mise en évidence, le choix chirurgical concerne directement le kyste. Cette intervention est surtout réalisée si la syringomyélie évolue rapidement et devient handicapante mais n'est toutefois pas adaptée à tous les malades. La décision d'une telle intervention doit être prise lors des réunions pluridisciplinaires avec l'équipe médico-chirurgicale pour bien analyser la balance risques/bénéfices.

- Dans les cas des syringomyélies post-traumatiques par arachnoïdite, la chirurgie permet la libération de la moelle de l'arachnoïde qui l'entoure.

- En cas d'une tumeur, ou autre lésion intra médullaire à l'origine de la syringomyélie, le traitement consiste à retirer la lésion, ce qui peut éliminer généralement le syrinx. Cependant, il peut se reformer : une surveillance médicale régulière est donc nécessaire.

- La Section du Filum Terminal (SFT) en intradural en cas de moelle attachée basse et dans certains cas de syringomyélie idiopathique.

Les risques d'une intervention chirurgicale comportent d'une part ceux liés à toute chirurgie ainsi que ceux spécifiques à l'abord de la moelle épinière.

Si une scoliose est présente, une intervention chirurgicale orthopédique destinée à corriger la déformation de la colonne peut être à envisager.

Le traitement chirurgical a pour but d'obtenir une amélioration ou une stabilisation de la maladie mais les résultats sont à évaluer au cas par cas. Cependant, les améliorations ne sont pas toujours définitives et il arrive qu'il soit nécessaire de réaliser de nouvelles interventions.

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 rue du Général Leclerc 94275 Le Kremlin Bicêtre Cédex

Présentation du CdRMR Syringomyélie :

<https://www.youtube.com/watch?v=D48JYqkN3sg>

La Liste des Centres de Compétence sur le site de la Filière Maladies Rares NeuroSphinx :

<http://neurosphinx.fr/institution/Centre-de-Reference-des-Syringomyelies>

Le suivi pluridisciplinaire

Le suivi de la syringomyélie est assuré dans des consultations de neurochirurgie spécialisée. Selon les symptômes, la prise en charge devrait être pluridisciplinaire (neurochirurgien, neurologue, urologue, médecin en rééducation, psychologue, etc.). Le médecin traitant doit être intégré au suivi de la maladie.

Des examens réguliers sont nécessaires pour suivre l'évolution de la maladie. Leur fréquence est fixée par l'équipe médicale en fonction de l'évolution de chaque patient.

La prise en charge de la douleur

Les traitements de la douleur doivent être prescrits soit par un neurologue, soit par un centre de traitement de la douleur.

Les douleurs induites par la syringomyélie sont des douleurs neuropathiques sévères souvent résistantes aux traitements médicamenteux classiques.

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. D'autres thérapies comme l'hypnose, l'acupuncture, la kinésithérapie, l'orthophonie, la sophrologie peuvent amener un certain bénéfice voire dans certains cas devenir indispensables.

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

Les autres prises en charge à envisager

Les troubles sphinctériens et sexuels semblent assez fréquents (cf enquête réalisée par APAISER en 2015 sur plus de 200 patients). Ils nécessitent une prise en charge à part entière et le recours à des spécialistes des ces pathologies.

Quels conseils au quotidien ?

Aucun régime particulier n'est recommandé chez les malades atteints de syringomyélie. Il est toutefois préférable d'éviter le surpoids. Il est cependant conseillé d'éviter les efforts violents et répétés (exercices, sports violents) qui peuvent favoriser l'expansion du syrinx. La manœuvre de Valsalva est proscrite.

Les conseils d'usage sont à diffuser en cas de thermo-analgésie face au risque de brûlures dans les gestes de la vie courante.

ACCOMPAGNEMENT DU MALADE

L'annonce du diagnostic de la syringomyélie est le moment où le patient est libéré du poids de l'errance diagnostique mais peut parfois être un moment douloureux où l'on ressent un profond isolement. Par ailleurs, c'est une maladie dont on ne peut pas prévoir l'évolution, ce qui est un point d'interrogation très pénible pour le malade et sa famille qui vivent dans l'angoisse que les symptômes s'aggravent. Le soutien psychologique peut aider à mieux gérer cette anxiété et à avoir une approche plus positive et plus sereine de la maladie.

En cas de handicap, de difficultés à marcher, d'incontinence, etc..., l'image et l'estime de soi peuvent être altérées. L'incertitude quant à l'avenir du malade bouleverse la vie de famille, de couple et modifie les projets. Pour faire face à la maladie et à ses conséquences, le malade et son entourage ne doivent pas hésiter à faire appel à une aide psychologique pour favoriser la communication et aider à accepter les moments de découragement.

Une aide psychologique peut être utile au malade et l'aider aussi à atteindre la meilleure qualité de vie possible.

L'association de patients « APAISER » joue également un rôle important dans cet accompagnement. Comme dans toutes les pathologies rares aux symptômes souvent invisibles, les patients atteints de syringomyélie souffrent en plus des handicaps physiques, d'une souffrance morale due à l'incompréhension de l'entourage. En étant à l'écoute des patients par ses 17 bénévoles, en organisant en régions des rencontres de patients et par le colloque annuel national, les patients se sentent moins seuls. L'association permet aux patients de se retrouver « entre personnes de même ressentis » et cette écoute basée sur l'expérience de la maladie est la source du soulagement important de ne plus se sentir « seul ». **Renseignements sur www.apaiser.asso.fr**

VIVRE AVEC UNE SYRINGOMYELIE.

La maladie peut aller d'une absence totale de symptômes à un handicap sévère, avec nécessité de se déplacer en fauteuil roulant. Les conséquences de la syringomyélie varient donc considérablement d'une personne à l'autre, et évoluent avec le temps. Il est difficile de prévoir le degré de handicap que celle-ci occasionnera.

Les douleurs persistantes et difficiles à traiter sont un des symptômes les plus gênants de la syringomyélie. Elles sont épuisantes et contraignent parfois le malade à s'aliter et attendre que la « crise » passe. Par ailleurs, il est parfois difficile de faire comprendre à son entourage l'importance d'une maladie qu'on ne voit pas, où il y a des « hauts et des bas », ce qui contribue parfois à rendre les relations personnelles ou professionnelles difficiles.

Dans les cas où des déficits nerveux s'installent, l'évolution vers le handicap moteur peut perturber considérablement la vie familiale qui doit être réorganisée autour des nouvelles limites du malade, qu'il s'agisse d'un enfant ou d'un adulte. L'absentéisme peut perturber la vie scolaire ou professionnelle selon le cas. Chez les adultes, la réorientation professionnelle ou l'aménagement du temps et du poste de travail doivent parfois être envisagés. Les enfants peuvent bénéficier de méthodes d'éducation spéciale, à domicile ou non, afin de suivre une scolarité normale. La scolarisation peut être aménagée grâce à un projet d'accueil individualisé (PAI) ou à un projet personnel de scolarisation (PPS). Si une période d'hospitalisation s'avère nécessaire, il est possible d'organiser un suivi scolaire à domicile (service assistance pédagogique à domicile ou SAPAD) ou à l'hôpital.

L'aménagement des véhicules et les différents dispositifs pour personnes handicapées (informatique, fauteuils roulants, aménagement du domicile, de la voiture) permettent aujourd'hui de maintenir au mieux l'autonomie dans les cas plus évolués.

LA SYRINGOMYELIE CHEZ L'ENFANT

Les syringomyélies de l'enfant, sont des pathologies non rares qui peuvent survenir dans deux contextes bien différents : celles qui sont reliées à une anomalie de circulation du liquide céphalorachidien au niveau de la charnière crânio-rachidienne et les autres. Contrairement à l'adulte où la malformation de Chiari résume la majorité des anomalies de charnière, les enfants présentent également de nombreuses malformations osseuses qui peuvent s'accompagner d'une syringomyélie (achondroplasie, mucopolysaccharidose, trisomie 21, Marfan, ostéogénèse imparfaite ...) ou plus rarement des séquelles des souffrances néonatales (arachnoïdite de la grande citerne). Le mode de révélation est différent selon l'âge.

Chez le nouveau-né et durant les premiers mois de vie, les anomalies osseuses sont plus fréquentes que le Chiari et se manifestent par des douleurs cervicales, une hypotonie axiale ou des troubles respiratoires pouvant réaliser un véritable syndrome d'apnée du sommeil ou sont parfois de découverte systématique lors du bilan de ces maladies.

Chez le plus grand enfant et chez l'adolescent, la cause prédominante est la Malformation de Chiari (*cf article « La Malformation de Chiari »*) et se manifeste par des troubles de la statique rachidienne (scoliose) associés parfois à des signes neurologiques à minima (abolition des réflexes cutanés abdominaux).

La scoliose est également le signe révélateur des syringomyélies isolées de l'enfant et de l'adolescent. Ces syringomyélies ne sont jamais évolutives et modifient simplement la prise en charge de ces scolioses. Les syringomyélies post-traumatiques sont exceptionnelles chez l'enfant

Enfin, 20% environ des dysraphismes lombosacrés (moelle attachée basse), présentent des syringomyélies. On considère ces syringomyélies comme malformatives, dans la très grande majorité des cas, elles sont stables, ne s'accompagnent d'aucun signe clinique supplémentaire à ceux du dysraphisme et ne nécessitent pas de prise en charge chirurgicale.

Il faut souligner, que contrairement à l'adulte, les syndromes douloureux rebelles au traitement ne se voient qu'exceptionnellement chez l'enfant.

BIBLIOGRAPHIE

www.syringomyelie.fr—Pr F.Parker—Pr M.Zerah—Dr N.Attal— Pr D.Bouhassira— Pr N.Aguakani

www.orphanet.fr

Enquête APAISER Novembre 2015 « Les troubles Sphinctériens »

Lettre de l'IRME—n°46—Avril 2015—Pr B. Perrouin-Verbe

Ecriture et mise en page- Association APAISER novembre 2016—Tous nos remerciements pour sa relecture et ses commentaires au Dr Sylvia Morar, Médecin référent au Centre de Référence Maladies Rares Syringomyélie—CHU Kremlin-Bicêtre.