

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Malformation de Chiari

Diagnostic et parcours thérapeutique

**Centre de référence C-MAVEM
Chiari, syringomyélie et malformations vertébro-médullaires**

Septembre 2021

Sommaire

| | |
|--|-----------|
| Liste des abréviations..... | 3 |
| Synthèse à destination du médecin traitant..... | 4 |
| Texte du PNDS..... | 5 |
| 1 Introduction | 5 |
| 1.1 Définitions | 5 |
| 1.2 Epidémiologie | 5 |
| 1.3 Physiopathologie | 6 |
| 2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins..... | 6 |
| 3 Diagnostic et évaluation initiale | 7 |
| 3.1 Présentation clinique | 7 |
| 3.2 Bilan paraclinique | 8 |
| 3.3 Echelles et scores | 9 |
| 4 Prise en charge thérapeutique | 10 |
| 4.1 Indication chirurgicale | 10 |
| 4.2 Technique chirurgicale | 11 |
| 4.3 Prise en charge non chirurgicale | 12 |
| 4.4 Prise en charge sociale et associative | 13 |
| 5 Suivi | 14 |
| 5.1 Histoire naturelle et suivi d'un patient non opéré | 14 |
| 5.2 Résultats chirurgicaux et suivi d'un patient opéré | 15 |
| 6 Cas particuliers | 16 |
| 6.1 Chiari chez l'enfant | 16 |
| 6.2 Chiari et grossesse | 17 |
| 6.3 Chiari et hérédité | 17 |
| 6.4 Chiari et sport | 18 |
| Annexe 1. Liste des participants..... | 19 |
| Annexe 2. Coordonnées des centres de référence, de compétence et des l'associations de patients | 20 |
| Références bibliographiques | 20 |

Liste des abréviations

| | |
|-----|--|
| ALD | Affection de Longue Durée |
| AMM | Autorisation de Mise sur le Marché |
| IRM | Imagerie par résonance magnétique |
| JCV | Jonction craniocervicale |
| LCS | Liquide cébrospinal |
| PND | Protocole National de Diagnostic et de Soins |

Synthèse à destination du médecin traitant

Le terme de « malformation de Chiari » désigne la descente des tonsilles cérébelleuses à travers le foramen magnum. Plutôt que d'une malformation, il s'agit davantage d'une anomalie morphologique qui peut être, ou non, à l'origine de symptômes. La notion de « seuil » (mesuré en mm de descente tonsillaire) ne guide ni le diagnostic ni la prise en charge. Il faut préférer la notion d'obstacle à la circulation du liquide cébrospinal (LCS), pouvant conduire au développement d'une cavité liquidienne intramédullaire, ou « syringomyélie foraminale » dans environ 2/3 des cas.

Les céphalées sous-occipitales et impulsives sont typiques d'une malformation de Chiari symptomatiques. Des signes médullaires (paresthésies, ataxie proprioceptive, troubles sphinctériens, etc.) en rapport avec une syringomyélie constituent des signes de gravité. Le bilan paraclinique initial doit comprendre une IRM cérébrale à la recherche d'une hydrocéphalie et une IRM médullaire à la recherche d'une syringomyélie. Elles peuvent être demandées par le médecin traitant. D'autres examens complémentaires (IRM de flux, scanner dynamique ou angioscanner de la jonction craniocervicale, polysomnographie, etc.) peuvent être demandés par le neurochirurgien en fonction de la symptomatologie.

Une prise en charge chirurgicale n'est indiquée qu'en cas de malformation de Chiari symptomatique, en particulier en présence d'une syringomyélie associée. Dans tous les cas, un avis neurochirurgical est nécessaire. La chirurgie de 1^{ère} intention est une décompression ostéo-durale de la jonction craniocervicale. Celle-ci inclut une craniectomie occipitale, associée ou non à l'ablation de l'arc postérieur de C1 et, le cas échéant, une plastie durale d'agrandissement. La prise en charge de douleurs neuropathiques et troubles sphinctériens pouvant être secondaires à une syringomyélie foraminale nécessitent un suivi spécialisé et multidisciplinaire au long cours.

Au décours d'une décompression ostéodurale de la jonction craniocervicale, 60 à 75% des patients sont cliniquement améliorés et 75 à 80% des syringomyélias sont stabilisées ou régressent. Les complications postopératoires précoces sont essentiellement liées aux problèmes de LCS et conduisent à environ 6% de réinterventions dans les 30 jours suivant la chirurgie initiale. A long terme, il y a 3 à 5% d'échecs chirurgicaux caractérisés par une progression de la syringomyélie nécessitant une réintervention.

Les patientes porteuses d'une malformation de Chiari mais peu ou asymptomatiques peuvent accoucher par voie basse sous analgésie péridurale. Bien que des cas familiaux de malformation de Chiari aient été décrits, il n'y a pas d'indication à un dépistage systématique chez les apparentés asymptomatiques. Il n'y a pas de contre-indication aux activités sportives chez des patients porteurs d'une malformation de Chiari s'ils sont peu ou asymptomatiques.

Les patients peuvent trouver des informations sur le site du centre de référence C-MAVEM (Chiari, syringomyélias et malformations vertébro-médullaires) : www.c-mavem.fr ; et sur celui de l'association de patients APAISER : www.apaiser.org.

Texte du PNDS

1 Introduction

1.1 Définitions

Le terme de **malformation de Chiari** désigne la descente des tonsilles (anciennement appelées « amygdales ») cérébelleuses à travers le foramen magnum (ou trou occipital). Plutôt que d'une malformation, il s'agit donc d'une anomalie morphologique qui recouvre en réalité plusieurs entités syndromiques.

Parmi ces entités, la malformation de **Chiari type I** est de loin la plus fréquente : elle se définit par une descente tonsillaire isolée, sans malformation congénitale vertébro-médullaire associée. La malformation de Chiari type II est une descente tonsillaire secondaire à un dysraphisme (spina bifida), en général une myéломéningocèle. D'autres types de malformations de Chiari ont été décrits (types 0, 0.5, 1.5, etc.), sans que cela ne fasse l'objet d'un consensus parmi les spécialistes.

Quelle que soit l'étiologie, la conséquence commune à toute descente des tonsilles cérébelleuses à travers la jonction craniovertébrale est de faire obstacle à la circulation du liquide cébrospinal (LCS). Selon l'hypothèse la plus communément admise^{1,2}, cette obstruction du flux de LCS au niveau de la jonction craniovertébrale peut être à l'origine du développement d'une cavité liquidienne intramédullaire par infiltration à travers les espaces périvasculaires médullaires.

Cette cavité peut s'étendre progressivement du fait de la circulation du LCS lors des mouvements de diastole et systole autour de la moelle spinale : cette cavité est alors appelée une « syrinx » et ce processus une **syringomyélie foraminale** (en rapport avec un obstacle au niveau du foramen magnum). Cette syringomyélie doit être distinguée des syringomyélias non foraminales, liées par exemple à une obstruction de la circulation du LCS autour de la moelle épinière comme dans le cadre des arachnoïdites spinales.

1.2 Epidémiologie

La difficulté à estimer la prévalence des malformations de Chiari tient au fait que, par définition, il ne s'agit que d'une anomalie morphologique. La descente des tonsilles cérébelleuses peut être plus ou moins marquée, et peut être symptomatique ou non. Par ailleurs, il a été montré récemment qu'il n'y a pas de relation directe entre l'importance de la descente tonsillaire et la sévérité des symptômes présentés par les patients, ni d'ailleurs sur le résultat de la chirurgie³.

Un seuil communément admis pour poser le diagnostic de malformation de Chiari est une descente des tonsilles cérébelleuses au-delà de 5 mm sous la ligne joignant le bord inférieur du clivus au bord postérieur du foramen magnum (basion-opisthion, ou ligne de McRae). En appliquant ce critère diagnostique, une étude portant sur plus de 22 000 IRM réalisées pour des indications sans rapport avec une malformation de Chiari retrouve une **prévalence de 7.7/1000**⁴.

De la même façon, la prévalence des syringomyélias doit être rapportée à leur étiologie ainsi qu'à leur retentissement clinique. Une large méta-analyse⁵ portant sur plus de 5000 cas pédiatriques et adultes estime que **65% des malformations de Chiari sont associées à**

une syringomyélie chez l'adulte (40% chez l'enfant). Il y a deux pics de présentation : chez l'enfant autour de 8 ans, et chez l'adulte jeune, autour de 40 ans. Il semble y avoir une prédominance féminine dans les formes adultes (57% de femmes) qu'on ne retrouve pas chez l'enfant⁵.

1.3 Physiopathologie

La descente des tonsilles cérébelleuses à travers le foramen magnum peut être associée ou non à d'autres anomalies osseuses de la jonction craniocervicale. Lorsqu'elle est isolée, l'hypothèse physiopathologique communément admise est qu'il s'agit d'une inadéquation entre le contenu (le cervelet) et le contenant (la fosse postérieure du crâne). Lorsque la malformation de Chiari est associée à d'autres anomalies de la jonction craniocervicale - une invagination basilaire, une assimilation de C1, etc. - la descente des tonsilles est secondaire à une instabilité mécanique : on parle alors parfois de « Chiari complexe ».

La conséquence la plus fréquente d'une obstruction du foramen magnum est la survenue d'une syringomyélie foraminale. Plus rarement, des signes cliniques en rapport avec une compression directe du tronc cérébral peuvent aussi survenir : anomalies des paires crâniennes (névralgie trigéminal, signes vestibulo-cochléaires), signes bulbaires (apnées centrales, troubles de la déglutition), hydrocéphalie obstructive.

La grande majorité des malformations de Chiari ne s'inscrivent pas dans un contexte familial. Toutefois, certaines études retrouvent des antécédents familiaux chez près de 12% des patients⁶. Par ailleurs, la présence de cas familiaux chez des jumeaux et de cas syndromiques orientent vers une origine génétique chez une partie au moins des patients. L'hypothèse privilégiée dans le cadre des malformations de Chiari primitives est celle d'une insuffisance de développement mésodermique à l'origine d'une « trop petite fosse postérieure »⁷.

A retenir

- Le terme « malformation de Chiari » désigne la descente des tonsilles cérébelleuses à travers le foramen magnum (trou occipital). Il s'agit donc d'une anomalie morphologique qui peut être, ou non, la cause de symptômes.
- La notion de « seuil » (mesuré en mm de descente tonsillaire) ne guide ni le diagnostic ni la prise en charge. Il faut préférer la notion d'obstacle à la circulation du liquide cébrospinal, pouvant conduire au développement d'une syringomyélie foraminale dans environ 2/3 des cas.

2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient atteint de malformation de Chiari. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. Il permet également d'identifier les spécialités pharmaceutiques utilisées dans une indication non prévue dans l'Autorisation de mise sur le marché (AMM) ainsi que les

spécialités, produits ou prestations nécessaires à la prise en charge des patients mais non habituellement pris en charge ou remboursés.

Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la Caisse d'assurance maladie) en concertation avec le médecin spécialiste notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités ou complications, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient atteint de malformation de Chiari. Il doit être mis à jour en fonction des données nouvelles validées.

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Un document plus détaillé ayant servi de base à l'élaboration du PNDS et comportant notamment l'analyse des données bibliographiques identifiées (argumentaire scientifique) est disponible sur le site internet du centre de référence (www.c-mavem.fr).

3 Diagnostic et évaluation initiale

3.1 Présentation clinique

Une des difficultés dans la prise en charge des malformations de Chiari est la grande diversité des symptômes attribuables à la descente tonsillaire et la difficulté d'en établir l'imputabilité afin de guider la prise en charge. On distingue les symptômes liés à la compression de la jonction craniocervicale de ceux liés à une éventuelle syringomyélie secondaire.

Le mode de révélation le plus fréquent sont des céphalées chez 80% des patients⁶. Typiquement, il s'agit de **céphalées impulsives** (à la toux, au rire, à l'effort), sous-occipitales, irradiant vers le vertex ou les épaules. D'autres signes fonctionnels doivent être recherchés en rapport avec une atteinte des **nerfs crâniens** : névralgie faciale (V) ; diplopie (VI) ; syndrome vestibulaire et acouphènes (VIII) ; troubles de la déglutition (IX-X-XI) ; déviation de la langue (XII). Enfin, l'examen clinique doit rechercher un syndrome cérébelleux statique ou cinétique ainsi que de signes bulbaires, en particulier des troubles de la déglutition ou un syndrome d'apnées du sommeil (céphalées matinales, hypersomnie diurne).

Une malformation de Chiari peut aussi être révélée par une **symptomatologie médullaire** en rapport avec la syringomyélie. Cette atteinte médullaire peut se traduire par trois grands types de syndromes : spinothalamique, cordonal postérieur et pyramidal. Un syndrome spinothalamique suspendu, en lien avec une atteinte centromédullaire, se manifeste sous la forme d'une dissociation thermo-algique, de dyesthésies et de douleurs neuropathiques. Un syndrome cordonal postérieur, lié à une atteinte des faisceaux lemniscaux, est fréquente : ataxie proprioceptive, lâchages d'objets, difficultés aux gestes fins. Enfin, des signes pyramidaux (Hoffman, Babinski, déficit moteur) ou sphinctériens constituent des signes de gravité de l'atteinte médullaire.

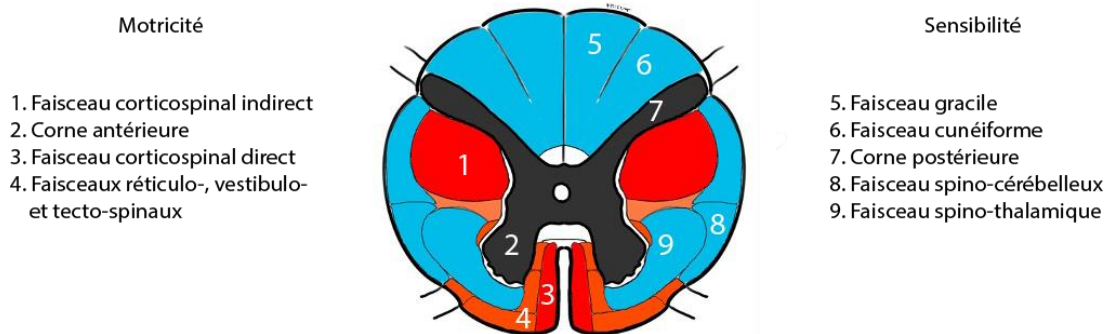


Figure 1. Anatomie de la moelle spinale

3.2 Bilan paraclinique

Le diagnostic positif de malformation de Chiari est posé par une IRM centrée sur la jonction craniocervicale (Figure 2). Il repose non seulement sur la mesure de la descente tonsillaire à travers le foramen magnum, en général mesurée par rapport à la ligne de McRae (basion-opisthion), mais surtout sur le degré **d'obstruction du foramen magnum** (ou « oblitération foraminale » : disparition du LCS en arrière des tonsilles et en avant du tronc cérébral). A cet égard, la réalisation de séquences de flux est une aide importante dans l'évaluation du retentissement sur la circulation du LCS et doivent être réalisées chaque fois que cela est possible.

Lors du bilan initial d'une malformation de Chiari, une **IRM médullaire** doit systématiquement être réalisée à la recherche d'une syringomyélie. Cette IRM comportera idéalement des séquences de flux ainsi que des séquences T2 en coupes millimétrique. En cas de syringomyélie associée (2/3 des cas adultes symptomatiques), on rapportera l'extension craniocaudale de la syrinx, son plus grand diamètre axial, l'association d'une myélopathie adjacente (en hypersignal T2 intramédullaire), la présence d'un flux intracavitaire (facteur péjoratif d'évolutivité).

De même, une **IRM cérébrale** à la recherche d'une hydrocéphalie sus-jacente doit être réalisée. Une hydrocéphalie associée est retrouvée dans environ 10% des cas pédiatriques de malformation de Chiari, autour de 6% chez l'adulte⁸. Sa physiopathologie (engagement tonsillaire secondaire à l'hydrocéphalie ou l'inverse) reste débattue⁸.

Une fois le diagnostic positif de malformation de Chiari posé par l'IRM de la jonction craniocervicale, un bilan paraclinique complémentaire peut être demandé afin d'en préciser l'étiologie, le retentissement, et préparer une éventuelle intervention chirurgicale.

Le bilan étiologique comprendra au minimum un **scanner de la jonction craniocervicale** avec coupes osseuses afin de rechercher une malformation osseuse congénitale associée (assimilation de C1, hypoplasie condylienne, platybasie). Une invagination basilaire, définie par une ascension de l'odontoïde au-delà de la ligne joignant le bord postérieur du palais osseux au bord postérieur de l'écaïlle occipitale (ligne de Chamberlain), signe une instabilité C1-C2⁹. Celle-ci devra être objectivée par la réalisation d'examens dynamiques en

flexion/extension, idéalement un scanner et/ou une IRM dynamique, à défaut des radiographies.

Le bilan du retentissement est orienté par la symptomatologie. Devant des céphalées matinales, une HTA, une hypersomnie diurne ou des ronflements, on réalisera une polysomnographie à la recherche d'un syndrome d'apnée du sommeil. Une étude prospective portant sur 90 patients adultes a montré que 50% d'entre eux avaient des hypopnées obstructives mais seuls 7% avaient des apnées centrales. Le sexe masculin, l'âge, le surpoids et la présence d'une hydrocéphalie étaient des facteurs de risque et doivent conduire à la réalisation d'une polysomnographie¹⁰. La présence de troubles de la déglutition ou de signes vestibulo-cochléaires (acouphènes, vertiges, nystagmus) peuvent conduire à la réalisation d'un bilan ORL complémentaire avec étude des nerfs mixtes en nasofibroscopie, vidéonystagmographie ou audiométrie. La présence d'une baisse d'acuité visuelle ou d'une hydrocéphalie doit absolument conduire à la réalisation d'un **fond d'œil** à la recherche d'un œdème papillaire signant une hypertension intracrânienne et devant conduire à une intervention chirurgicale rapide¹¹. Un bilan orthoptique avec test de Lancaster peut être réalisé en cas de diplopie. Enfin, des potentiels évoqués moteurs ou somesthésiques peuvent être réalisés à la recherche d'une atteinte médullaire infraclinique.

En cas d'indication chirurgicale, le bilan préopératoire pourra comprendre une étude par angioscanner afin de préciser la conformation anatomique des vaisseaux, en particulier le trajet des artères vertébrales et la présence éventuelle d'un sinus occipital.

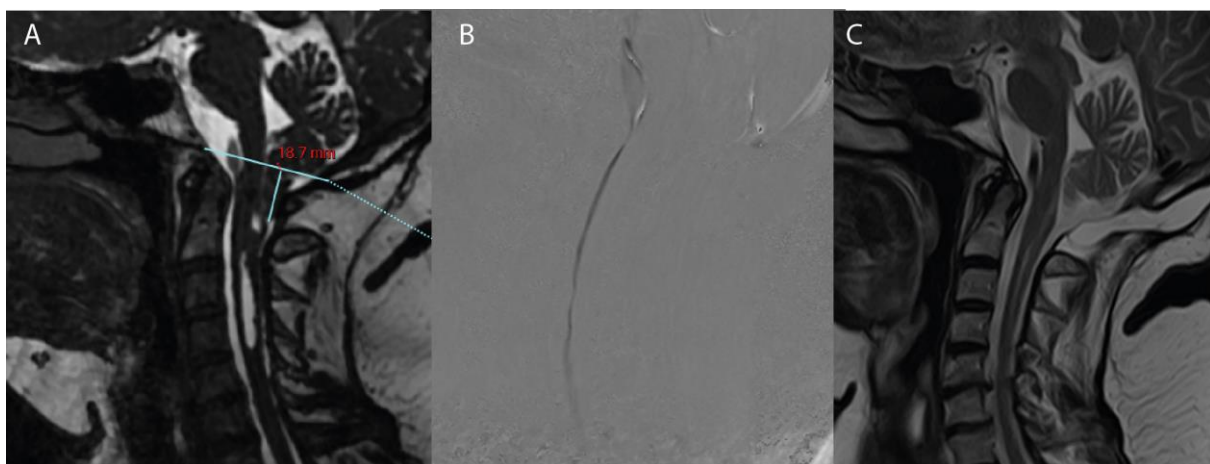


Figure 2. A. Malformation de Chiari avec descente tonsillaire mesurée à 18 mm sous la ligne de McRae (basion-opisthion). B. Séquence de flux mettant en évidence une absence de flux postérieur et un ralentissement prébulbaire. C. Résultat postopératoire à 3 mois : néogrande citerne avec affaissement de la cavité syringomyélique. Plastie durale d'agrandissement et pseudoméningocèle non compressive.

3.3 Echelles et scores

De nombreuses méthodes sont rapportées dans la littérature pour évaluer le retentissement clinique et le résultat postopératoire dans les malformations de Chiari¹². Toutefois, la grande majorité des études s'appuient sur des échelles non spécifiques de qualité de vie ou de retentissement fonctionnel. Un consortium international a recommandé certaines de ces échelles pour assurer la comparabilité entre les études cliniques, en particulier : le score

ASIA, l'échelle de Nurick, le Headache Disability Index et une « amélioration significative », mieux estimée par le Neck Disability Index et le SF-12 ou EQ-5D^{13,14}

Quelques échelles spécifiques ont été publiées, dont l'objectif principal est de pouvoir discriminer les patients dont le résultat chirurgical sera satisfaisant. Le Chiari Severity Index (CSI) est un score composite prenant en compte un index clinique (céphalées, myélopathie) et un index radiologique (syrinx \geq ou $<$ à 6 mm de diamètre) pour classer les patients de CSI 1 (céphalées impulsives sans myélopathie, avec ou sans syrinx : 83% d'améliorations postopératoires) à CSI 3 (céphalées atypiques ou signes cliniques de myélopathie avec syrinx, 45% de bons résultats)¹⁵. Le Chicago Chiari Outcome Scale (CCOS) est une échelle clinique permettant d'évaluer de façon standardisée le résultat chirurgical à partir de 4 items : douleurs, signes non-douloureux, fonction et complications¹⁶. Il n'y a toutefois pas encore de score réellement validé permettant d'orienter l'indication chirurgicale ni même d'évaluer de façon standardisée le retentissement clinique et/ou radiologique de la malformation.

A retenir

- Les céphalées sous-occipitales et impulsives sont typiques d'une malformation de Chiari symptomatiques. Des signes médullaires en rapport avec une syringomyélie constituent des signes de gravité.
- Le bilan paraclinique initial doit comprendre une IRM cérébrale à la recherche d'une hydrocéphalie et une IRM médullaire à la recherche d'une syringomyélie. Elles peuvent être demandées par le médecin traitant.
- D'autres examens complémentaires (IRM de flux, scanner dynamique ou angioscanner de la jonction craniocervicale, polysomnographie, bilan ORL, fond d'œil, etc.) peuvent être demandés par le neurochirurgien en fonction de la symptomatologie.

4 Prise en charge thérapeutique

4.1 Indication chirurgicale

Si la prévalence d'une position basse des tonsilles cérébelleuses dans la population générale est estimée à 0.7% environ (entre 0,25 et 3,5% selon les études), la proportion de patients symptomatiques est en réalité 3 à 10 fois plus faible¹⁷. Cette proportion dépend bien sûr du seuil retenu pour poser le diagnostic de malformation de Chiari (5 mm habituellement) et des circonstances de découverte (indication de l'IRM initiale). Cela signifie donc que la majorité des patients porteurs d'une malformation de Chiari sur le plan anatomique ne sont pas symptomatiques.

La grande majorité de ces patients asymptomatiques ou pauci-symptomatiques au moment du diagnostic initial le resteront. Une méta-analyse récente portant sur une population adulte montre ainsi que 93,3% des patients asymptomatiques au moment du diagnostic le sont toujours 5 ans plus tard¹⁸ ; un chiffre similaire est retrouvé dans la population pédiatrique (9/147 soit 6% à 4,6 ans)¹⁹. En conséquence, **il n'y pas d'indication à réaliser une chirurgie « préventive » en présence d'une malformation de Chiari asymptomatique.**

A l'opposé, la présence d'une syringomyélie secondaire à la malformation de Chiari (soit environ 2/3 des patients symptomatiques) est un facteur péjoratif d'évolution, en particulier lorsqu'elle est à l'origine de signes cliniques de myélopathie^{15,20}. En conséquence, **la présence d'une syringomyélie foraminale doit être un argument d'orientation chirurgicale**, et ce d'autant plus que la syringomyélie présente des signes faisant craindre

une progression : syrinx sous tension (parois convexes), flux intra-cavitaire, myélopathie adjacente.

La principale difficulté en termes d'orientation est donc constituée par les patients présentant une réelle descente tonsillaire associée à certains signes fonctionnels (céphalées, vertiges, etc.) mais sans syringomyélie. Parmi ces patients, ceux qui présentent des céphalées typiques (sous-occipitales et impulsives) ne s'améliorent spontanément que dans 40% des cas^{18,21}. En revanche, ceux présentant des céphalées atypiques ou d'autres signes fonctionnels (nausées, paresthésies) s'améliorent spontanément dans 60 à 80% des cas à 5 ans²¹. Chez les patients avec une descente tonsillaire mais sans syringomyélie, l'indication chirurgicale dépendra donc du caractère typique ou non des céphalées et de la présence d'anomalies infracliniques sur le bilan de seconde intention (apnées du sommeil, syndrome vestibulaire, altération des PES/PEM, etc.). A noter que la valeur prédictive de la descente tonsillaire sur le résultat chirurgical est discuté : certaines études mettant en évidence une amélioration clinique d'autant plus importante que les tonsilles sont basses en préopératoire²², et d'autres ne retrouvant pas de relation entre ces deux paramètres³. Par ailleurs, La population pédiatrique présente de plus la spécificité d'un potentiel remodelage spontané de la jonction craniocervicale, ce qui est un argument supplémentaire en faveur d'une abstention thérapeutique dans les cas a- ou pauci-symptomatiques.

4.2 Technique chirurgicale

En l'absence de malformation osseuse congénitale ou associée, **la technique chirurgicale de référence dans les malformations de Chiari est la décompression ostéodurale de la jonction craniocervicale.**

L'intervention chirurgicale consiste en un abord postérieur, patient en décubitus ventral, la tête en flexion maintenue par une têtère à pointe. L'incision est classiquement de la protubérance occipitale externe au processus épineux de la deuxième vertèbre cervicale. Les muscles spinaux sont désinsérés de l'écaïlle occipitale et de l'arc postérieur de C1. Il est ensuite réalisé une craniectomie à os perdu pour ouvrir la fosse postérieure puis le foramen magnum. Le ligament atlanto-occipital est réséqué. L'ouverture osseuse doit être suffisamment large pour couvrir toute la largeur de la moelle spinale.

La craniectomie occipitale est complétée par l'ablation de l'arc postérieur de C1 selon le degré de descente tonsillaire. Chez l'adulte, cette décompression osseuse est souvent associée à une ouverture durale et la réalisation d'une plastie durale d'agrandissement. L'ouverture de la dure-mère se fait classiquement en Y dont la base est en regard de la grande citerne. Il faut veiller à l'absence de sinus occipital, et le cas échéant le ligaturer. Une plastie confectionnée à l'aide d'un substitut autologue (périoste ou fascia lata) ou bien synthétique, est alors suturée de la manière la plus étanche possible aux berges de l'ouverture durale. Certains préconisent l'ouverture seulement du feuillet externe de la dure mère, le feuillet interne étant respecté²³. Certains auteurs préconisent la préservation de l'arachnoïde, d'autres au contraire l'ouverture de celle-ci et éventuellement la résection minima des tonsilles cérébelleuses²⁴.

Une méta analyse de 2018 sur 1631 patients avec plastie durale et 2035 patients avec craniectomie mettait en évidence un meilleur résultat sur la syringomyélie dans le groupe avec plastie durale, mais un risque de complication post-opératoire plus important (fuite de LCS, méningite aseptique, en revanche pas d'augmentation du risque infectieux)²⁵. Chez l'enfant une méta-analyse mettait en évidence les mêmes problématiques avec néanmoins des résultats similaires avec moins de reprises chirurgicales avec plastie durale mais plus d'écoulement de LCS²⁶.

Une arthrodèse du rachis cervical supérieur, le plus souvent C1-C2 et parfois occipito-cervicale, n'est pas recommandée en cas de malformation de Chiari sans malformation osseuse instable associée. Lorsqu'il existe une instabilité C1-C2 patente (présence d'une invagination basilaire ou hypermobilité C1-C2 sur les examens dynamiques), celle-ci est en général secondaire à une malformation osseuse congénitale (occipitalisation de C1, insuffisance occipitale avec platybasie). Si une arthrodèse cervicale haute est indiquée, le patient devra être bien informé de la restriction de mobilité, notamment en rotation axiale, que celle-ci entraînera.

La section du filum terminal n'est pas indiquée dans les malformations de Chiari. Si celle-ci est pratiquée en cas de filum lipomateux chez l'enfant, le rationnel scientifique n'est aucunement prouvé dans le cadre d'une malformation de Chiari. Une revue de la littérature²⁷ souligne qu'il n'existe que deux articles en faveur de cette technique : signés par la même équipe de chirurgiens, les données sont collectées sans respecter les standards de recherche actuels avec des résultats mal décrits et analysés sur un échantillon très faible, dans des indications hétérogènes. Il n'est donc pas raisonnable d'orienter les patients vers les équipes qui pratiqueraient cette technique.

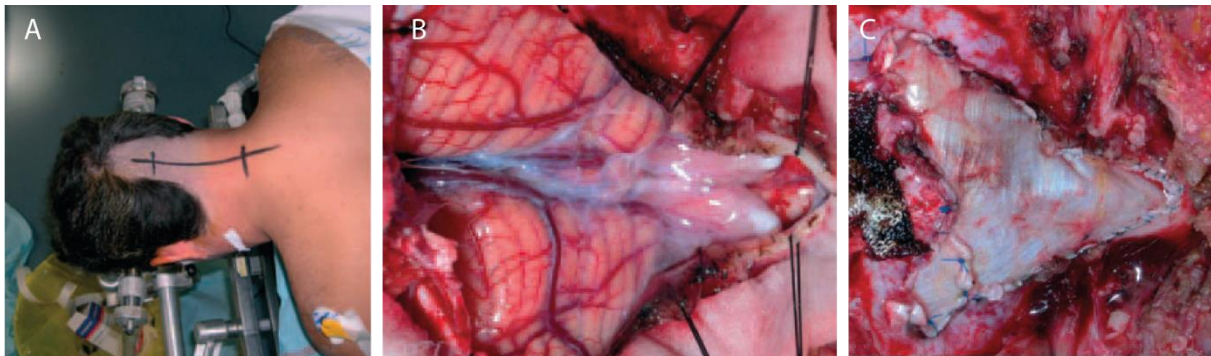


Figure 3. Traitement chirurgical : décompression ostéodurale de la jonction craniocervicale. A. Installation au bloc opératoire. B. Ouverture durale et visualisation des tonsilles cérébelleuses. C. Plastie durale d'agrandissement.

4.3 Prise en charge non chirurgicale

Les douleurs sont souvent au premier plan dans la prise en charge non chirurgicale des patients porteurs d'une malformation de Chiari. Il peut s'agir de douleurs en rapport avec la compression au niveau de la jonction craniocervicale (céphalées impulsives, névralgie trigéminal, névralgie occipitale dite d'Arnold) ou en rapport avec une syringomyélie foraminale (douleurs neuropathiques, allodynie mécanique ou thermique)²⁸. La recherche d'une composante neuropathique centrale, par exemple à l'aide d'un questionnaire validé tel que le DN4²⁹ est recommandée. En pratique, la présence de sensations de brûlure, de froid douloureux, de décharges électriques, etc. sont très évocateurs.

Les traitements médicamenteux ayant démontré leur efficacité dans les douleurs neuropathiques centrales d'origine médullaire sont : les antidépresseurs tricycliques (amitriptyline, dose efficace 75 mg/j, effets secondaires anticholinergiques donc à éviter en cas de troubles sphinctériens) ; les inhibiteurs de la recapture de la sérotonine et noradrénaline (IRSNa, duloxétine 60 à 120 mg/j et venlafaxine 150 à 225 mg/j) ; les antiépileptiques GABAergiques (gabapentine 1200 mg/j selon titration et prégabaline à la

dose de 150 mg/j selon titration ; effets secondaires : sédation, céphalées, prise de poids)³⁰. Les opioïdes forts peuvent avoir une efficacité dans les douleurs neuropathiques centrales mais celle-ci tend à s'estomper progressivement³¹. Enfin, lorsqu'elles sont invalidantes, une prise en charge en centre d'évaluation et de traitement de la douleur doit, chaque fois que possible, être instaurée.

Hormis les douleurs chroniques, la syringomyélie peut aussi être responsable de troubles sphinctériens nécessitant une prise en charge spécialisée. La vessie neurologique peut être hypo ou hyperactive. Dans tous les cas, il convient de rechercher d'abord une lésion irritative (infection urinaire, fécalome, etc). En cas de vessie hypoactive, du fait d'un défaut de contractilité ou d'un obstacle physique ou fonctionnel (dyssynergie vésico-sphinctérienne), les auto-sondages demeurent la pierre angulaire du traitement, parfois en association avec un traitement médicamenteux par alpha-bloquant ou toxine botulique. La neuromodulation, sacrée ou tibiale, peut aussi dans certains cas être proposée. En cas de vessie hyperactive, le traitement de 1^{ère} intention demeure pharmacologique : anticholinergiques tout d'abord, puis injection intra-détrusorienne de toxine botulique. Dans tous les cas, un suivi neuro-urologique au long cours est indispensable : les complications urologiques demeurent en effet la 1^{ère} cause de mortalité des patients blessés médullaires³².

Par analogie avec la prise en charge des dysraphismes, un suivi neuro-urologique comprenant échographie réno-vésicale et bilan sanguin (DFG) sur un rythme annuel est recommandé³³. Un bilan urodynamique et/ou une cytologie ou cystoscopie urinaire seront associés uniquement en cas de facteurs de risque (modification clinique, échographique, infections urinaires).

4.4 Prise en charge sociale et associative

Les patients porteurs d'une malformation de Chiari peuvent bénéficier de différentes aides, en particulier s'il existe une syringomyélie à l'origine d'un handicap neurologique. L'accompagnement par une assistante sociale peut être utile pour conseiller au mieux patients et familles dans ces démarches.

La malformation de Chiari associée à une syringomyélie peut faire l'objet d'une demande de reconnaissance en affection longue durée. Par le décret ministériel n° 2011-77 actualisé le 19 janvier 2011, la syringomyélie est reconnue nommément dans la liste des ALD 30 (article 9). La malformation de Chiari peut faire l'objet d'une demande de reconnaissance en affection longue durée « hors liste » avec élaboration d'une demande de protocole de soins par le médecin traitant.

Un dossier peut être déposé auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH) afin de solliciter plusieurs types de prestations : carte mobilité inclusion ; Reconnaissance de la Qualité de Travailleur Handicapé (RQTH), aménagement du poste de travail ; adaptation du véhicule et aides aux transports. L'allocation adulte handicapé (AAH) permet d'assurer l'autonomie financière de personnes n'ayant exercé auparavant aucune activité professionnelle ou ne pouvant prétendre aux prestations d'invalidité de la sécurité sociale. La prestation de compensation du handicap (PCH) versée par le Conseil général est destinée à compenser les besoins liés à la perte d'autonomie des patients. Son attribution est personnalisée et fait l'objet d'une évaluation pluridisciplinaire pour adapter au mieux la réponse aux besoins de la personne handicapée à partir de son projet de vie. Le Complément de ressources de l'AAH II est versé en complément de l'Allocation aux Adultes Handicapés. Ajouté à l'AAH, il constitue la garantie de ressources. Il est destiné à compenser l'absence durable de revenu d'activité des personnes handicapées dans l'incapacité de travailler. L'allocation compensatrice pour tierce personne (ACTP), devenue la Prestation De Compensation depuis le 1er janvier 2006, est versée aux adultes

de moins de 60 ans par le Conseil Général. Elle permet aux personnes en situation de handicap d'assumer les frais liés à l'intervention d'une tierce personne pour les aider dans les actes essentiels de la vie quotidienne. Enfin, l'Allocation d'Education de l'Enfant Handicapé (AEH) est une aide financière attribuée par la MDPH et versée par la CAF. Elle a pour but de compenser les dépenses de prise en charge liées au handicap. La liste et coordonnées des MDPH est disponible sur www.mdpf.fr.

L'Allocation personnalisée d'autonomie (APA) ne concerne que les patients de plus de 60 ans, résidant en France de manière stable et régulière, ayant une dépendance rattachée à un des groupes 1 à 4 de la grille Aggir. La demande d'allocation pourra être réalisée par le patient auprès de la mairie (CCAS), du département ou d'un point d'information local dédié aux personnes âgées.

Plusieurs associations de patients concourent à l'accompagnement des patients porteurs d'une malformation de Chiari et/ou d'une syringomyélie. Au niveau national, l'association APAISER S&C (Association Pour Aider, Informer, Soutenir, Etude et Recherche pour la Syringomyélie et le Chiari) est une association reconnue d'intérêt général depuis le 29 avril 2008, comptant près de 500 adhérents et 2000 sympathisants. Elle a pour but d'aider et soutenir, de faciliter les échanges entre pairs, d'apporter des témoignages, d'informer et de promouvoir la recherche. Les douze membres du conseil d'administration et les 18 délégués régionaux sont bénévoles et assurent le maillage du territoire. Les patients peuvent prendre contact avec l'association via son site internet : www.apaiser.org.

A retenir

- Une prise en charge chirurgicale n'est indiquée qu'en cas de malformation de Chiari symptomatique, en particulier en présence d'une syringomyélie associée. Dans tous les cas, un avis neurochirurgical est nécessaire.
- La chirurgie de 1^{ère} intention est une décompression ostéo-durale de la jonction craniocervicale. Celle-ci inclut une craniectomie occipitale, associée ou non à l'ablation de l'arc postérieur de C1 et une plastie durale d'agrandissement.
- La prise en charge de douleurs neuropathiques et troubles sphinctériens pouvant être secondaires à une syringomyélie foraminale nécessitent un suivi spécialisé et multidisciplinaire au long cours.
- Des prestations sociales peuvent être mises en œuvre pour accompagner les patients présentant un handicap. L'accompagnement par une association de patients et/ou un service social est souvent utile.

5 Suivi

5.1 Histoire naturelle et suivi d'un patient non opéré

Une revue de la littérature réalisée en 2019 sur l'histoire naturelle des patients asymptomatiques ou pauci-symptomatiques (céphalées non induites par les manœuvres de Valsalva ou avec des céphalées atypiques) fait état d'une évolution le plus souvent bénigne avec plus de 93 % des cas restant stables voir s'améliorant au fil des imageries de suivi³⁴. Une étude rétrospective publiée en 2014 avec un suivi moyen des patients de 4.8 ans rapporte que 63.8% des patients non opérés présentent un état clinique stable voir une amélioration de leurs symptômes au cours du suivi²¹. Environ 25.5% présentent une aggravation de leurs symptômes et 10.6% rapportent l'amélioration de certains signes et l'aggravation d'autres symptômes.

Cependant, dans certains cas qui restent minoritaires, on note une aggravation des symptômes au cours du suivi de ces patients non opérés. Chavez et al.³⁵ rapportent que 11,8% des patients non opérés développent de nouveaux symptômes durant la période de suivi (céphalées, troubles de la sensibilité et dysphagie) et Killeen et al.² rapportaient 25,5 % d'aggravation des symptômes. De rares cas de détresse respiratoire aiguë et d'apnée du sommeil sévère sont également décrits.

Globalement, les études réalisées montrent que très peu de patients asymptomatiques doivent être opérés plus de 10 ans après le diagnostic. Il n'a pas été identifié de facteurs de risque d'une éventuelle détérioration clinique. Il est donc raisonnable de surveiller les patients qui présentent des symptômes légers. En l'absence d'indication chirurgicale, une proposition de suivi pourrait être : IRM à 6 mois si syringomyélie (1 an sinon), puis IRM annuelle pendant 3 ans, puis à 5 ans, 7 ans, 10 ans et arrêt du suivi si aucune évolution clinique ni radiologique.

Une intervention chirurgicale doit être proposée si les symptômes se détériorent au cours du suivi. Il n'est pas rare que des patients présentant une syringomyélie foraminale n'aient très peu de symptômes. En l'absence de critères péjoratifs d'évolutivité (syrinx circulant, myélopathie clinique ou radiologique), une surveillance première peut être proposée. Une intervention chirurgicale sera indiquée en cas de modification clinique ou radiologique.⁸

5.2 Résultats chirurgicaux et suivi d'un patient opéré

Dans la période post-opératoire immédiate, les patients peuvent présenter une majoration des céphalées et des troubles vestibulaires (vertiges, nausées). Ceux-ci s'amendent en règle générale en quelques semaines. Sur le plan cicatriciel, la principale préoccupation est l'absence de formation d'une pseudoméningocèle ou d'un écoulement de LCS. Un premier contrôle clinique peut avoir lieu 4 à 6 semaines après la chirurgie mais il est en général inutile de réaliser une IRM post-opératoire avant 4 mois puisque le délai moyen de diminution de la syrinx est de 3,6 mois³⁶. Il est fréquent que cette première IRM ne montre pas de franche modification de la syringomyélie, ou la présence de LCS dans les parties molles. Le résultat clinique et radiologique est en général jugé à 1 an de la chirurgie par un examen clinique et une IRM médullaire avec séquences de flux.

Sur le plan clinique, on recherche la régression des plaintes fonctionnelles préopératoires (céphalées impulsives, troubles vestibulaires ou visuels, signes sensitifs d'origine médullaire). Les signes médullaires en lien avec une éventuelle syringomyélie régressent en général moins bien²⁰. Les principales séries chirurgicales publiées^{3,24,37,38} rapportent une **amélioration clinique dans 60 à 75% des cas, une stabilité dans 20 à 30% des cas et une dégradation clinique chez 5 à 15% des patients.**

Sur le plan radiologique, on évalue sur une IRM à 1 an la présence d'une néo-grande citerne rétro-tonsillaire, le rétablissement d'un flux antérieur et/ou postérieur au niveau de la jonction craniocervicale, la diminution de la syrinx dans son extension craniocaudale ou dans son diamètre antéro-postérieur (idéalement par l'indice de Vaquero³⁹), l'évolution de l'hypersignal T2 intramédullaire aux pôles de la syrinx. Au décours d'une décompression ostéo-durale de la jonction craniocervicale, les principales séries publiées^{3,24,37,38} montrent une **diminution de la syrinx dans 75 à 80% des cas (dont environ 20% de résolution), une stabilité chez 15 à 20% des patients, une majoration dans 3 à 5% des cas.**

Les facteurs préopératoires prédictifs d'une amélioration postopératoire sont la présence de céphalées impulsives et le jeune âge des patients, alors que le degré de descente tonsillaire ou d'extension de la syrinx en préopératoire ne sont pas corrélés au résultat de la chirurgie³⁷. En revanche, la persistance d'une cavité syringomyélique au décours de l'intervention est un facteur de mauvais résultat clinique³⁷. Les symptômes d'origine médullaire (déficit sensitif ou

moteur des membres inférieurs, troubles sphinctériens) sont moins susceptibles d'être améliorés par la chirurgie que les signes en rapport avec la jonction craniocervicale (céphalées, troubles vestibulo-cochléaires).

Deux études récentes de registres ont montré que 5 à 9% des patients opérés d'une malformation de Chiari étaient réadmis ou toujours hospitalisés à 30 jours pour un taux de réintervention précoce de 6.6 à 6.8%.⁴⁰ La majorité de ces réinterventions étaient liées à des problèmes de LCS (fuite, méningite aseptique, pseudoméningocèle). Les principaux facteurs de risque étaient : l'âge, le diabète et les comorbidités (classe ASA, obésité)⁴⁰. Toutes causes confondues (névralgie d'Arnold, infection, hématome, phlébite, etc.), la morbidité périopératoire est comprise entre 15 et 20% ; la mortalité demeure heureusement faible, de l'ordre de 0 à 1%^{24,41}.

Bien que le taux de récurrence clinique des symptômes atteigne jusqu'à 10% à 10 ans dans certaines études²⁴, une réintervention ne sera proposée qu'en cas de progression ou de persistance d'une syringomyélie sous tension. En cas de persistance radiologique de la syrinx sans aggravation clinique, une surveillance semble être une approche raisonnable⁴². Hormis les réinterventions précoces pour complication postopératoire immédiate, **les principales études montrent un taux de réintervention entre 3 et 5% avec un recul moyen de 8 à 10 ans**^{38,41,43}.

Lors de la reprise chirurgicale, plusieurs stratégies sont possibles⁴⁴. En cas d'insuffisance de décompression, osseuse ou durale, par exemple s'il n'a pas été réalisé de plastie d'agrandissement lors de la 1^{ère} intervention, la réintervention aura pour objectif de compléter la décompression ostéodurale. En cas d'arachnoïdite foraminale, la réintervention consistera en une arachnoïdolyse, parfois techniquement difficile, associée ou non à une tonsillectomie et/ou la mise en place d'un shunt entre le 4^{ème} ventricule et les espaces sous-arachnoïdiens périmédullaires⁴⁵. En cas d'échec de la reprise chirurgicale ou d'impossibilité à restaurer la circulation du LCS au niveau de la jonction craniocervicale, une dérivation syringo-péritonéale pourra finalement être réalisée⁴⁴.

A retenir

- Au décours d'une décompression ostéodurale de la jonction craniocervicale, 60 à 75% des patients sont cliniquement améliorés et 75 à 80% des syringomyélias sont stabilisées ou régressent.
- Les complications postopératoires précoces sont essentiellement liées aux problèmes de LCS et conduisent à environ 6% de réinterventions dans les 30 jours suivant la chirurgie initiale
- A long terme, il y a 3 à 5% d'échecs chirurgicaux caractérisés par une progression de la syringomyélie nécessitant une réintervention.

6 Cas particuliers

6.1 Chiari chez l'enfant

Les spécificités pédiatriques dans la prise en charge d'une anomalie Chiari sont essentiellement liées au caractère hétérogène de la population (nourrisson, enfant, adolescent) et aux modifications morphologiques liées à la croissance.

La malformation de Chiari type I est à séparer de ses homonymes de type II à IV qui représentent des entités malformatives sévères impliquant la moelle (Chiari type II dans les myélo-méningocèles) le cervelet et le tronc cérébral (Chiari types III et IV). Le diagnostic

anténatal de malformation de Chiari de type I (en dehors d'une malformation sévère du système nerveux central) est exceptionnel.

Le bilan diagnostique d'une malformation de Chiari chez l'enfant est similaire à celui de l'adulte et comprend une IRM cérébrale (recherche d'une hydrocéphalie), une IRM médullaire (recherche d'une syringomyélie), et un scanner de la JCV (recherche d'une malformation osseuse). D'autres examens plus spécifiques peuvent être associés : scanner cérébral dans le contexte d'une craniosténose, EOS dans le cadre d'une scoliose ou polysomnographie en cas d'apnées du sommeil.

Comme chez l'adulte, en l'absence de symptomatologie évidente en lien avec la malformation de Chiari, une surveillance première est instituée avec un suivi radio-clinique annuel. En cas de symptômes invalidants ou de progression d'une éventuelle syringomyélie associée, une chirurgie peut être proposée. Le traitement chirurgical est similaire à celui pratiqué chez l'adulte et consiste en une décompression de la jonction craniovertébrale, avec toutefois une ouverture durale moins fréquente du fait de l'élasticité naturelle de la dure-mère chez l'enfant.

Quelques recommandations spécifiques chez l'enfant : l'éviction de la cour de récréation ou du sport n'est pas recommandée, mais la pratique d'un sport à risque traumatique est contre-indiquée en cas de syringomyélie avec hypertension intracanalair (disparition des espaces sous-arachnoïdiens). En cas de symptomatologie atypique (retard des acquisitions, syndrome dysmorphique, etc.) un suivi pluridisciplinaire est recommandé.

6.2 Chiari et grossesse

Les malformations de Chiari étant plus fréquentes chez les femmes et les jeunes adultes⁵, la question de la prise en charge de ces malformations pendant la grossesse et l'accouchement se pose régulièrement. Jusqu'à récemment, un accouchement par césarienne sous anesthésie générale était souvent recommandé par crainte de majorer l'engagement tonsillaire du fait des manœuvres de Valsava répétées lors du travail ou d'une brèche durale occulte en lien avec la périurale⁴⁶. Toutefois, plusieurs séries récentes⁴⁷⁻⁴⁹ ont montré qu'il n'y avait pas davantage de complications neurologiques au décours d'un accouchement par voie basse sous analgésie périurale qu'en cas de césarienne.

Une cohorte rétrospective portant sur 83 patientes suivies au sein du centre de référence français C-MAVEM a montré que deux tiers des patientes avec une malformation de Chiari et/ou une syringomyélie accouchait par voie basse sous périurale⁵⁰. **En conséquence, il est proposé que les patientes porteuses d'une malformation de Chiari asymptomatique puissent accoucher par voie basse sous analgésie périurale.** En cas de syringomyélie ou déficits neurologiques associés, une évaluation pluridisciplinaire et individualisée est nécessaire. Enfin, les patientes ayant déjà bénéficié d'une décompression ostéodurale de la jonction craniovertébrale avec un bon résultat clinique et radiologique devrait pouvoir accoucher par voie basse en l'absence de contre-indication obstétricale.

6.3 Chiari et hérédité

Bien que la grande majorité des cas de malformations de Chiari soit sporadique, plusieurs études plaident en faveur d'une origine génétique, au moins chez certains patients. De larges cohortes de patients symptomatiques rapportent jusqu'à 12% d'antécédents familiaux

de malformations de Chiari⁶. Par ailleurs, des séries de cas familiaux incluant jusqu'à 31 familles ont été rapportées⁵¹, de même que des études de jumeaux monozygotes présentant tous deux une descente tonsillaire⁵². Des études de liaison génétique à partir de polymorphismes nucléotidiques menées dans une large cohorte de 66 familles a mis en évidence plusieurs loci chromosomiques, notamment les gènes GDF6 et GDF3 déjà identifiés dans le syndrome de Klippel-Feil qui est une anomalie de la segmentation vertébrale cervicale^{53,54}.

Bien que les formes syndromiques ne représentent que moins de 1% des malformations de Chiari, la coexistence d'une descente tonsillaire et d'autres anomalies ostéo-ligamentaires plaident en faveur de l'hypothèse d'une « insuffisance mésodermique » à l'origine d'une inadéquation entre le « contenant osseux » et le « contenu cérébelleux ». Cette hypothèse physiopathologique valide par ailleurs l'approche chirurgicale dont l'objectif est l'augmentation de l'espace disponible pour la circulation du LCS. Il n'en demeure pas moins que cela demeure des hypothèses de recherche et **qu'il n'existe à l'heure actuelle pas d'indication à un dépistage familial chez un patient présentant une malformation de Chiari** en dehors de tout contexte syndromique.

6.4 Chiari et sport

Des cas de mort subite lors de traumatismes en hyper-extension du rachis ont été rapportés chez des patients porteurs d'une malformation de Chiari⁵⁵. Toutefois, le risque d'une aggravation neurologique brutale (mort, coma, paralysie) demeure très faible : sur 147 athlètes porteurs d'une malformation de Chiari, ayant joué un total de 1627 saisons, aucun n'avait présenté de telles complications⁵⁶

La pratique sportive d'un patient porteur d'une malformation de Chiari doit donc être évaluée au cas par cas, en fonction du type de sport et du caractère symptomatique ou non de la malformation. On peut raisonnablement contre-indiquer les sports de contact (boxe, lutte, arts martiaux, rugby) chez un patient symptomatique. En revanche, **il n'y a pas lieu de contre-indiquer un sport à faible risque de traumatisme crânien chez un patient asymptomatique.**

Concernant la pratique de la chiropraxie, des cas d'aggravation clinique après manipulation par des chiropracteurs ont également été rapportés⁵⁷, raison pour laquelle l'OMS et les recommandations de bonnes pratiques en France contre indiquent les manipulations chez des patients porteurs d'une malformation de Chiari.

A retenir

- Les patientes porteuses d'une malformation de Chiari mais peu ou asymptomatiques peuvent accoucher par voie basse sous analgésie péridurale
- Bien que des cas familiaux de malformation de Chiari aient été décrits, il n'y a pas d'indication à un dépistage systématique chez les apparentés asymptomatiques.
- Il n'y a pas de contre-indication aux sports non violents chez des patients porteurs d'une malformation de Chiari mais peu ou asymptomatiques

Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Dr Steven KNAFO, Centre de référence C-MAVEM de l'hôpital Bicêtre (78 Rue du Général Leclerc, 94270 Le Kremlin-Bicêtre), sous la direction du Pr Fabrice PARKER.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- D^r Steven KNAFO, neurochirurgien, Le Kremlin-Bicêtre
- P^r Romuald SEIZEUR, neurochirurgien, Brest

Groupe de travail multidisciplinaire

- Pr Fabrice PARKER, neurochirurgien, Le Kremlin-Bicêtre
- P^r Nozar AGHAKHANI, neurochirurgien, Le Kremlin-Bicêtre
- Dr Camille LOPEZ, neurochirurgienne, Brest
- Dr Océane PETITJEAN, neurochirurgienne, Brest
- Dr Timothée DE SAINT-DENIS, neurochirurgien pédiatre, Paris
- Mme Madeleine GILANTON, présidente de l'association APAISER

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site internet du(des) centre(s) de référence.

Annexe 2. Coordonnées des centres de référence, de compétence et des l'associations de patients

Service de neurochirurgie (Pr Parker)
Hôpital Bicêtre
AP-HP.Université Paris-Saclay
78 Rue du Général Leclerc, 94270 Le Kremlin-Bicêtre
Centre coordinateur C-MAVEM

Service de neurochirurgie pédiatrique (Pr Cornu)
Hôpital Necker
AP-HP.Centre-Université de Paris
149 Rue de Sèvres, 75015 Paris
Centre constitutif C-MAVEM

Service de neurochirurgie (Pr Seizeur)
CHRU de Brest
2, avenue Foch, 29609 Brest cedex
Centre de compétence C-MAVEM

Association APAISER (M. Gilanton)
48 Rue de la Levée des Dons, 44119 TREILLIERES
www.apaiser.org

Références bibliographiques

1. Heiss JD, Patronas N, DeVroom HL, et al. Elucidating the pathophysiology of syringomyelia. *Journal of neurosurgery*. 1999;91(4):553-562. doi:10.3171/jns.1999.91.4.0553
2. Oldfield EH, Muraszko K, Shawker TH, Patronas NJ. Pathophysiology of syringomyelia associated with Chiari I malformation of the cerebellar tonsils. Implications for diagnosis and treatment. *Journal of neurosurgery*. 1994;80(1):3-15. doi:10.3171/jns.1994.80.1.0003
3. Hefez DS, Golchini R, Ghorai J, Cohen B. Operative findings and surgical outcomes in patients undergoing Chiari 1 malformation decompression: relationship to the extent of tonsillar ectopia. *Acta Neurochir*. Published online 2019:1-9. doi:10.1007/s00701-019-04172-0
4. Meadows J, Kraut M, Guarnieri M, Haroun RI, Carson BS. Asymptomatic Chiari Type I malformations identified on magnetic resonance imaging. *Journal of neurosurgery*. 2000;92(6):920-926. doi:10.3171/jns.2000.92.6.0920
5. Arnautovic A, Splavski B, Boop FA, Arnautovic KI. Pediatric and adult Chiari malformation Type I surgical series 1965–2013: a review of demographics, operative treatment, and outcomes. *J Neurosurg Pediatrics*. 2015;15(2):161-177. doi:10.3171/2014.10.peds14295
6. Milhorat TH, Chou MW, Trinidad EM, et al. Chiari I malformation redefined: clinical and radiographic findings for 364 symptomatic patients. *Neurosurgery*. 1999;44(5):1005-1017.

7. Urbizu A, Khan T, Ashley-Koch AE. Genetic dissection of Chiari malformation type 1 using endophenotypes and stratification. *Journal of rare diseases research and treatment*. 2017;(2):35-41.
8. Rocco CD, Frassanito P, Massimi L, Peraio S. Hydrocephalus and Chiari type I malformation. *Child's nervous system: ChNS: official journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery*. 2011;27(10):1653-1664. doi:10.1007/s00381-011-1545-3
9. Klekamp J. Chiari I malformation with and without basilar invagination: a comparative study. *Neurosurgical focus*. 2015;38(4):E12-13. doi:10.3171/2015.1.focus14783
10. Ferré Á, Poca MA, Calzada MD de la, et al. Sleep-Related Breathing Disorders in Chiari Malformation Type 1. A Prospective Study of 90 Patients. *Sleep*. 2017;40(6). doi:10.1093/sleep/zsx069
11. Bekerman I, Sigal T, Kimiagar I, Almer ZE, Vaiman M. Diagnostic value of neuro-ophthalmological signs in cases of Chiari I malformation. *Child's nervous system: ChNS: official journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery*. 2016;32(12):2423-2428. doi:10.1007/s00381-016-3270-4
12. Greenberg JK, Milner E, Yarbrough CK, et al. Outcome methods used in clinical studies of Chiari malformation Type I: a systematic review. *Journal of neurosurgery*. 2015;122(2):262-272. doi:10.3171/2014.9.jns14406
13. Godil SS, Parker SL, Zuckerman SL, Mendenhall SK, McGirt MJ. Accurately Measuring Outcomes After Surgery for Adult Chiari I Malformation: Determining the Most Valid and Responsive Instruments. *Neurosurgery*. 2013;72(5):820-827. doi:10.1227/neu.0b013e3182897341
14. Luciano MG, Batzdorf U, Kula RW, et al. Development of Common Data Elements for Use in Chiari Malformation Type I Clinical Research: An NIH/NINDS Project. *Neurosurgery*. 2019;85(6):1172. doi:10.1093/neuros/nyy475
15. Greenberg JK, Yarbrough CK, Radmanesh A, et al. The Chiari Severity Index: a preoperative grading system for Chiari malformation type 1. *Neurosurgery*. 2015;76(3):279-85-discussion 285. doi:10.1227/neu.0000000000000608
16. Aliaga L, Hekman KE, Yassari R, et al. A Novel Scoring System for Assessing Chiari Malformation Type I Treatment Outcomes. *Neurosurgery*. 2012;70(3):656-665. doi:10.1227/neu.0b013e31823200a6
17. Kahn EN, Muraszko KM, Maher CO. Prevalence of Chiari I Malformation and Syringomyelia. *Neurosurg Clin N Am*. 2015;26(4):501-507. doi:10.1016/j.nec.2015.06.006
18. Langridge B, Phillips E, Choi D. Chiari Malformation Type 1: A Systematic Review of Natural History and Conservative Management. *World Neurosurgery*. 2017;104:213-219. doi:10.1016/j.wneu.2017.04.082
19. Strahle J, Muraszko KM, Kapurch J, Bapuraj JR, Garton HJL, Maher CO. Natural history of Chiari malformation Type I following decision for conservative treatment. *J Neurosurg Pediatrics*. 2011;8(2):214-221. doi:10.3171/2011.5.peds1122
20. Kalb S, Perez-Orribo L, Mahan M, Theodore N, Nakaji P, Bristol RE. Evaluation of operative procedures for symptomatic outcome after decompression surgery for Chiari type I malformation. *J Clin Neurosci*. 2012;19(9):1268-1272. doi:10.1016/j.jocn.2012.01.025

21. Killeen A, Roguski M, Chavez A, Heilman C, Hwang S. Non-operative outcomes in Chiari I malformation patients. *J Clin Neurosci*. 2015;22(1):133-138. doi:10.1016/j.jocn.2014.06.008
22. Thakar S, Sivaraju L, Jacob KS, et al. A points-based algorithm for prognosticating clinical outcome of Chiari malformation Type I with syringomyelia: results from a predictive model analysis of 82 surgically managed adult patients. *Journal of neurosurgery Spine*. 2018;28(1):23-32. doi:10.3171/2017.5.spine17264
23. Litvack ZN, Lindsay RA, Selden NR. Dura Splitting Decompression for Chiari I Malformation in Pediatric Patients. *Neurosurgery*. 2013;72(6):922-929. doi:10.1227/neu.0b013e31828ca1ed
24. Klekamp J. Surgical Treatment of Chiari I Malformation—Analysis of Intraoperative Findings, Complications, and Outcome for 371 Foramen Magnum Decompressions. *Neurosurgery*. 2012;71(2):365-380. doi:10.1227/neu.0b013e31825c3426
25. Chai Z, Xue X, Fan H, et al. Efficacy of posterior fossa decompression with duraplasty for patients with Chiari malformation type I: a systematic review and meta-analysis. *World Neurosurg*. 2018;113:357-365.e1. doi:10.1016/j.wneu.2018.02.092
26. Durham SR, Fjeld-Olenec K. Comparison of posterior fossa decompression with and without duraplasty for the surgical treatment of Chiari malformation Type I in pediatric patients: a meta-analysis. *J Neurosurg Pediatrics*. 2008;2(1):42-49. doi:10.3171/ped/2008/2/7/042
27. Milano JB, Barcelos ACES, Onishi FJ, et al. The effect of filum terminale sectioning for Chiari 1 malformation treatment: systematic review. *Neurological Sciences*. 2019;41(2):249-256. doi:10.1007/s10072-019-04056-2
28. Ducreux D, Attal N, Parker F, Bouhassira D. Mechanisms of central neuropathic pain: a combined psychophysical and fMRI study in syringomyelia. *Brain*. 2006;129(4):963-976. doi:10.1093/brain/awl016
29. Bouhassira D, Attal N, Alchaar H, et al. Comparison of pain syndromes associated with nervous or somatic lesions and development of a new neuropathic pain diagnostic questionnaire (DN4). *Pain*. 2005;114(1):29-36. doi:10.1016/j.pain.2004.12.010
30. Kupfer M, Formal CS. Non-opioid pharmacologic treatment of chronic spinal cord injury-related pain. *J Spinal Cord Medicine*. Published online 2020:1-10. doi:10.1080/10790268.2020.1730109
31. Attal N, Guirimand F, Brasseur L, Gaude V, Chauvin M, Bouhassira D. Effects of IV morphine in central pain: A randomized placebo-controlled study. *Neurology*. 2002;58(4):554-563. doi:10.1212/wnl.58.4.554
32. PEYRONNET B, GAO F, BROCHARD C, et al. Urological disorders are still the leading cause of inhospital death in patients with spina bifida. *Urology*. 2019;137:200-204. doi:10.1016/j.urology.2019.11.006
33. Ruffion A, Séze M de, Denys P, Perrouin-Verbe B, Kastler EC, GENULF et les membres du. Recommandations du Groupe d'Études de Neuro-Urologie de Langue Française (GENULF) pour le suivi du blessé médullaire et du patient spina bifida. *Progrès En Urologie*. 2007;17(3):631-633. doi:10.1016/s1166-7087(07)92379-9
34. McClugage SG, Oakes WJ. The Chiari I malformation. *J Neurosurg Pediatrics*. 2019;24(3):217-226. doi:10.3171/2019.5.peds18382

35. Chavez A, Roguski M, Killeen A, Heilman C, Hwang S. Comparison of operative and non-operative outcomes based on surgical selection criteria for patients with Chiari I malformations. *Journal of clinical neuroscience: official journal of the Neurosurgical Society of Australasia*. Published online August 20, 2014;1-6. doi:10.1016/j.jocn.2014.06.009
36. Wetjen NM, Heiss JD, Oldfield EH. Time course of syringomyelia resolution following decompression of Chiari malformation Type I. *J Neurosurg Pediatrics*. 2008;1(2):118-123. doi:10.3171/ped/2008/1/2/118
37. Aghakhani N, Parker F, David P, et al. Long-term follow-up of Chiari-related syringomyelia in adults: analysis of 157 surgically treated cases. *Neurosurgery*. 2009;64(2):308-15-discussion 315. doi:10.1227/01.neu.0000336768.95044.80
38. Batzdorf U, McArthur DL, Bentson JR. Surgical treatment of Chiari malformation with and without syringomyelia: experience with 177 adult patients. *J Neurosurg*. 2013;118(2):232-242. doi:10.3171/2012.10.jns12305
39. Vaquero J, Martínez R, Salazar J, Santos H. Syringosubarachnoid shunt for treatment of syringomyelia. *Acta Neurochirurgica*. 1987;84(3-4):105-109. doi:10.1007/bf01418834
40. Feghali J, Marinaro E, Lubelski D, Luciano MG, Huang J. A Novel Risk Calculator for Suboccipital Decompression for Adult Chiari Malformation. *World Neurosurg*. Published online 2020. doi:10.1016/j.wneu.2020.04.169
41. Bhimani AD, Esfahani DR, Denyer S, et al. Adult Chiari I Malformations: An Analysis of Surgical Risk Factors and Complications using an International Database. *World Neurosurg*. 2018;115:e490-e500. doi:10.1016/j.wneu.2018.04.077
42. Navarro R, Olavarria G, Seshadri R, Gonzales-Portillo G, McLone DG, Tomita T. Surgical results of posterior fossa decompression for patients with Chiari I malformation. *Child's nervous system: ChNS: official journal of the International Society for Pediatric Neurosurgery*. 2004;20(5):349-356. doi:10.1007/s00381-003-0883-1
43. Tosi U, Lara-Reyna J, Chae J, Sepanj R, Souweidane MM, Greenfield JP. Persistent Syringomyelia After Posterior Fossa Decompression for Chiari Malformation. *World Neurosurgery*. 2020;136:454-461.e1. doi:10.1016/j.wneu.2020.01.148
44. Klekamp J. Treatment of Syringomyelia Related to Nontraumatic Arachnoid Pathologies of the Spinal Canal. *Neurosurgery*. 2013;72(3):376-389. doi:10.1227/neu.0b013e31827fcc8f
45. Mazzola CA, Fried AH. Revision surgery for chiari malformation decompression. *Neurosurg Focus*. 2003;15(3):1-8. doi:10.3171/foc.2003.15.3.3
46. Riordan CP, Scott RM. Fourth ventricle stent placement for treatment of recurrent syringomyelia in patients with type I Chiari malformations. *J Neurosurg Pediatrics*. 2018;23(2):1-7. doi:10.3171/2018.7.peds18312
47. Penney DJ, Smallman JMB. Arnold-Chiari malformation and pregnancy. *International Journal of Obstetric Anesthesia*. 2001;10(2):139-141. doi:10.1054/ijoa.2000.0818
48. Gruffi TR, Peralta FM, Thakkar MS, et al. Anesthetic management of parturients with Arnold Chiari malformation-I: a multicenter retrospective study. *International Journal of Obstetric Anesthesia*.

Published online October 10, 2018.

doi:10.1016/j.jjoa.2018.10.002

49. Garvey GP, Wasade VS, Murphy KE, Balki M. Anesthetic and Obstetric Management of Syringomyelia During Labor and Delivery. *Anesthesia and analgesia*. 2017;125(3):913-924. doi:10.1213/ane.0000000000001987

50. Roper JC, Wattar BHA, Silva AHD, Samarasekera S, Flint G, Pirie AM. Management and birth outcomes of pregnant women with Chiari malformations: A 14 years retrospective case series. *European journal of obstetrics, gynecology, and reproductive biology*. 2018;230:1-5. doi:10.1016/j.ejogrb.2018.09.006

51. Speer MC, George TM, Enterline DS, Franklin A, Wolpert CM, Milhorat TH. A genetic hypothesis for Chiari I malformation with or without syringomyelia. *Neurosurgical focus*. 2000;8(3):E12.

52. Szewka AJ, Walsh LE, Boaz JC, Carvalho KS, Golomb MR. Chiari in the Family: Inheritance of the Chiari I Malformation. *Pediatric Neurology*. 2006;34(6):481-485. doi:10.1016/j.pediatrneurol.2005.09.008

53. Markunas CA, Lock E, Soldano K, et al. Identification of Chiari Type I Malformation subtypes using whole genome expression profiles and cranial base morphometrics. *BMC Medical Genomics*. 2014;7(1):920-15. doi:10.1186/1755-8794-7-39

54. Markunas CA, Soldano K, Dunlap K, et al. Stratified Whole Genome Linkage Analysis of Chiari Type I Malformation Implicates Known Klippel-Feil Syndrome Genes as Putative Disease Candidates. Krahe R, ed. *PloS one*. 2013;8(4):e61521-13. doi:10.1371/journal.pone.0061521

55. Woodward J, Adler D. Chiari I malformation with acute neurological deficit after

craniocervical trauma: Case report, imaging, and anatomic considerations. *Surg Neurology Int*. 2018;9(1):88. doi:10.4103/sni.sni_304_16

56. Meehan WP, Jordaan M, Prabhu SP, Carew L, Mannix RC, Proctor MR. Risk of Athletes With Chiari Malformations Suffering Catastrophic Injuries During Sports Participation Is Low. *Clin J Sport Med*. 2015;25(2):133-137. doi:10.1097/jsm.0000000000000107

57. LEONG WK, KERMODE AG. Acute deterioration in Chiari type 1 malformation after chiropractic cervical manipulation. *J Neurology Neurosurg Psychiatry*. 2001;70(6):816. doi:10.1136/jnnp.70.6.816