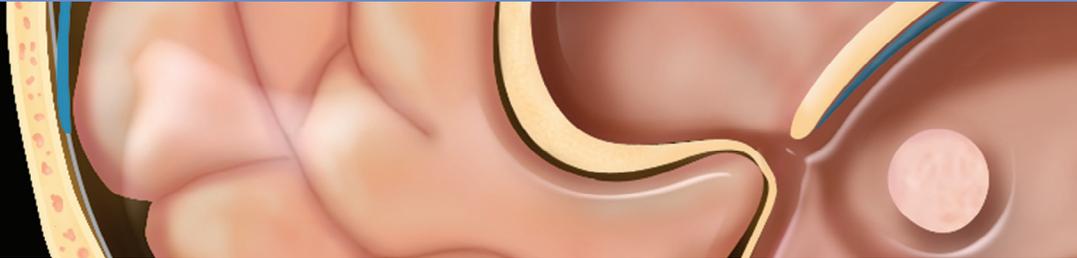


Malformations congénitales



Malformations congénitales : généralités 4

Hernies des structures de la fosse postérieure, malformations diverses

Chiari 1	8
Chiari 2	12
Chiari 3	16
Dysgénésie calleuse	18
Lipomes	22

Malformations de la fosse postérieure

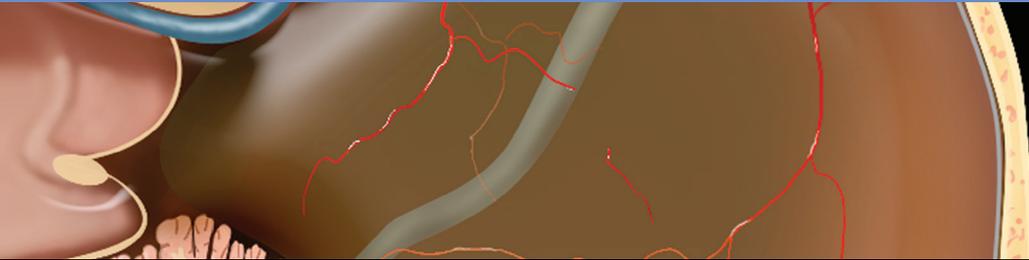
Malformations de Dandy-Walker	26
Rhombencéphalosynapsis	30
Dysplasies cérébelleuses non classées	34
Malformations avec signe de la molaire (Joubert)	36
Troubles de la diverticulation et de la disjonction	
Holoprosencéphalie	40
Holoprosencéphalie – variantes	44
Syntélocéphalie (variante interhémisphérique médiane)	48
Dysplasie septo-optique	52

Malformations du développement cortical

Microcéphalie	56
Dystrophie musculaire congénitale	60
Hétérotopie de substance grise	64
Polymicrogyrie	68
Lissencéphalie	72
Schizencéphalie	76
Hemimégalencéphalie	80

Tumeurs et syndromes neurocutanés héréditaires

Neurofibromatose de type 1	84
Neurofibromatose de type 2	88
Syndrome de von Hippel-Lindau	92
Sclérose tubéreuse de Bourneville	96



Syndrome de Sturge-Weber	100
Méningo-angiomatose	104
Nævomatose basocellulaire	106
Télangiectasie hémorragique héréditaire	110
Lipomatose encéphalo-cranio-cutanée	114
Maladie de Lhermitte-Duclos	118
Mélanose neurocutanée	122
Syndrome d'Aicardi	126
Syndrome de Li-Fraumeni	128
Schwannomatose	130

Principes généraux de l'imagerie des malformations congénitales

L'imagerie chez un enfant qui présente des crises d'épilepsie ou un retard de développement peut révéler une malformation cérébrale. La probabilité d'une malformation cérébrale augmente en cas de dysmorphie (implantation basse des oreilles, anomalies faciales, hypotélorisme). Dans tous ces cas, l'imagerie doit être adaptée à la mise en évidence d'une anomalie structurale. Les séquences d'imagerie doivent optimiser le contraste entre la substance grise (SG) et la substance blanche (SB) et la résolution spatiale, avec une acquisition volumétrique à chaque fois que cela est possible afin de permettre des reformations multiplanaires et des études de rendu de surface. La haute résolution et les possibilités de reformation facilitent la visualisation d'anomalies subtiles. Les acquisitions volumiques en T1 en haute résolution sont essentielles. Des acquisitions volumiques en T2 sont possibles, mais les images doivent avoir une excellente résolution spatiale avec un contraste très net entre la SG et la SB, mais cet objectif peut être difficile à atteindre avec de telles séquences. Si le contraste entre la SG et la SB est médiocre avec les séquences volumiques, une acquisition 2D dans au moins deux plans, en coupes relativement fines (3-4 mm), est recommandée. Les images FLAIR sont moins utiles pour le diagnostic des malformations; en effet, le contraste entre la SG et la SB est souvent médiocre. L'imagerie de diffusion n'a qu'une faible utilité diagnostique, mais l'utilisation du tenseur de diffusion (DTI) permet d'établir des cartographies en couleur de la fraction d'anisotropie (FA) et des images de tractographie, qui permettent de comprendre la connectivité de la malformation cérébrale, et qui seront cliniquement utiles dans un futur proche.

Après l'acquisition des images adéquates, une étude méthodique est nécessaire. Il faudra analyser attentivement les structures de la ligne médiane (commissures cérébrales, septum pellucidum, nez, rhinencéphale, hypophyse et hypothalamus), le cortex cérébral (épaisseur, aspect des circonvolutions, jonction cortex-SB), la SB (myélinisation, présence de nodules ou de fentes), les noyaux gris, le système ventriculaire (sont-ils tous présents, sont-ils de forme normale?), la fissure interhémisphérique et le mésencéphale ainsi que les structures de la fosse postérieure (tronc cérébral, cervelet).

Il faudra évaluer en premier les structures de la ligne médiane, de nombreuses pathologies de l'enfant se localisant dans les structures médianes : anomalies des commissures cérébrales (corps calleux, commissure antérieure, commissure hippocampique), tumeurs de la ligne médiane (suprasellaire, pinéale, tronc cérébral, 4^e ventricule), anomalies du vermis cérébelleux et anomalies de la charnière cervicocrânienne. Les anomalies des commissures cérébrales sont des malformations particulièrement fréquentes qui sont notées dans plus de 130 syndromes et qui sont souvent associées à des anomalies hippocampiques; il convient par conséquent d'étudier l'hypothalamus et l'hypophyse, et de s'assurer de la position intrasellaire de la post-hypophyse et non au niveau de l'éminence médiane de l'hypothalamus. Les leptoméniges de la ligne médiane jouent un rôle important dans le développement commissural; il convient par conséquent de rechercher d'autres anomalies des leptoméniges de la ligne médiane (lipomes ou kystes interhémisphériques) en cas d'agénésie ou de dysmorphie des commissures. L'élargissement des espaces liquidiens de la fosse postérieure (grande citerne) est souvent associé à des anomalies cérébelleuses; certains facteurs de croissance du cervelet dérivent en effet des leptoméniges adjacentes, d'où l'association d'anomalies des leptoméniges et du parenchyme cérébelleux qui explique la malformation de Dandy-Walker.

L'analyse des images de la ligne médiane permet l'appréciation des dimensions de l'extrémité céphalique par l'évaluation du rapport crâniofacial. Le rapport neurocrâne/face sur la coupe sagittale médiane est de 5/1 ou 6/1 chez le nouveau-né normal, de 2,5/1 à l'âge de 2 ans et de 1,5/1 à l'âge de 10 ans.

Après l'analyse de la ligne médiane il convient d'étudier le cerveau de la surface vers la profondeur en commençant par le cortex cérébral. L'épaisseur du cortex est-elle normale (2-3 mm)? Une épaisseur augmentée oriente vers une pachygyrie ou une polymicrogyrie. La jonction cortex-SB est-elle floue ou irrégulière? Les irrégularités orientent vers d'une part une polymicrogyrie ou d'autre part une lissencéphalie pavimenteuse associée à une dystrophie musculaire congénitale ou à un syndrome muscle-œil-cerveau. La topographie des anomalies est importante; une pachygyrie qui prédomine au niveau pariétal et occipital oriente vers une mutation *TUBA1A*, alors qu'une localisation frontale évoque une mutation *DCX*. Il existe plusieurs syndromes avec polymicrogyrie caractérisés par la topographie des anomalies : la polymicrogyrie frontale bilatérale correspond à une entité différente de la polymicrogyrie périsylvienne ou encore de la polymicrogyrie pariéto-occipitale parasagittale bilatérale; il est important de préciser la localisation des anomalies dans le compte-rendu. Un cortex trop mince oriente vers une lésion prénatale (infection ou ischémie), notamment lorsque l'anomalie est focale ou multifocale.

Après le cortex, analysez la SB et assurez-vous que la myélinisation correspond à l'âge du patient (il existe de nombreux référentiels de la myélinisation normale publiés dans les revues scientifiques et les traités). Puis, cherchez des zones de myélinisation anormale au sein de la SB profonde. Des couches diffuses d'hypomyélinisation ou d'amyélinisation associées à une polymicrogyrie adjacente font suspecter une infection congénitale par le cytomégalovirus. Des foyers de myélinisation retardée ou absente plus localisés sont souvent notés au sein de la SB, d'une part profonde, en cas de dystrophie musculaire congénitale, et d'autre part sous-corticale en cas de dysplasie corticale focale (DCF). Dans le cadre des DCF, l'absence de myélinisation soit se localise dans une circonvolution cérébrale, soit présente une extension centrale, sous la forme d'un cône, vers le bord supérolatéral du ventricule latéral; c'est le « *transmantle sign* » de la DCF transcérébrale. Recherchez aussi des nodules de SG hétérotopiques dans la SB profonde ou périventriculaire. Les hétérotopies sous-corticales s'étendent entre le cortex et la paroi du ventricule latéral alors que les hétérotopies nodulaires périventriculaires restent localisées à la région périventriculaire sous-épendymaire. Il peut être difficile de distinguer, sur les séquences T1, les hétérotopies de lésions séquellaires ou de foyers non myélinisés, mais en T2 ou en FLAIR, ces anomalies présentent un signal iso-intense à la SG.

Les troubles de la migration neuronale peuvent être associés à des anomalies des noyaux gris; ces derniers se forment à partir de neurones développés dans les éminences ganglionnaires médiane et latérale, zones germinales qui produisent les neurones GABAergiques qui migrent vers le cortex cérébral. Les anomalies morphologiques des noyaux gris sont notamment notées chez les patients qui présentent des hétérotopies sous-corticales. Les anomalies du développement cortical sont souvent associées à des anomalies hippocampiques. Les patients lissencéphales présentent notamment un enroulement incomplet des hippocampes. Des anomalies morphologiques hippocampiques isolées peuvent être les seules constatations chez les enfants qui présentent un retard psychomoteur; assurez-vous que l'enroulement est complet et que l'hippocampe ne présente pas un aspect trop globuleux.

Check-list des anomalies cérébrales en imagerie	
Anomalies	Résultats
Anomalies du cortex cérébral	
Agyrie/pachygyrie	Cortex épais, limite interne floue, sillons corticaux peu nombreux et peu profonds
Polymicrogyrie	Cortex finement bosselé, limite interne irrégulière
Cortex pavimenteux	Cortex épais, limite interne irrégulière, anomalie de la myéline
Dysplasie corticale focale	Jonction substance grise-substance blanche floue, ± myélinisation anormale
Anomalies de la substance blanche associées à une malformation corticale	
Polymicrogyrie	Espaces périvasculaires élargis
Cortex pavimenteux	Retard de myélinisation, foyers d'hypomyélinisation
Infection congénitale par le cytomégalovirus	Couches profondes d'hypomyélinisation/gliose
Dysplasie corticale focale	Hypomyélinisation sous-corticale focale
Malformations associées à une agénésie du septum pellucidum	
Dysplasie septo-optique	
Holoprosencéphalie	
Schizencéphalie bilatérale	
Polymicrogyrie bilatérale	
Rhombencéphalosynapsis	
Malformations avec hydrocéphalie sévère et prolongée	

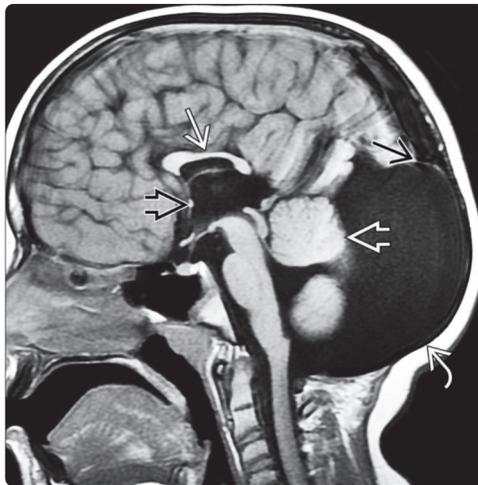
Analyser toujours la totalité de la scissure interhémisphérique (SIH) ; s'il existe une continuité cérébrale au niveau de la ligne médiane, le diagnostic d'holoprosencéphalie est confirmé. Les holoprosencéphalies sévères sont associées à une disparition complète de la SIH, alors que, dans les formes plus modérées, la disparition de la SIH est localisée (partie antérieure de la SIH en cas d'holoprosencéphalie semi-lobaire, partie centrale de la SIH en cas de syntélocéphalie). Regardez le septum pellucidum ; son absence est notée dans les dysgénésies/agénésies du corps calleux, la dysplasie septo-optique et dans certains cas de schizencéphalie et de polymicrogyrie bilatérale. Tout en regardant le septum, analysez la taille et la morphologie des ventricules latéraux. Des trigones et des cornes temporales élargies sont souvent associés aux anomalies calleuses et à la pachygyrie. Des cornes frontales élargies sont souvent notées en cas de polymicrogyrie frontale bilatérale.

N'oubliez pas l'analyse détaillée de la fosse postérieure ; les anomalies du tronc cérébral et du cervelet sont souvent méconnues. Assurez-vous des dimensions normales du quatrième ventricule et du vermis cérébelleux. Chez le nouveau-né, le vermis s'étend du colliculus inférieur à l'obex, alors que chez l'enfant et l'adolescent, le vermis s'étend du sillon intercolliculaire à l'obex. Vérifiez les scissures du vermis. Si elles vous paraissent anormales, confirmez la présence du vermis sur des coupes axiales ou coronales ; le diagnostic de rhombencéphalosynapsis sera évoqué en cas d'absence de continuité des hémisphères cérébelleux associée à une absence de vermis. Un quatrième ventricule de forme rectangulaire inhabituelle (avec un bord supérieur horizontal), un isthme étroit et un petit vermis orientent vers

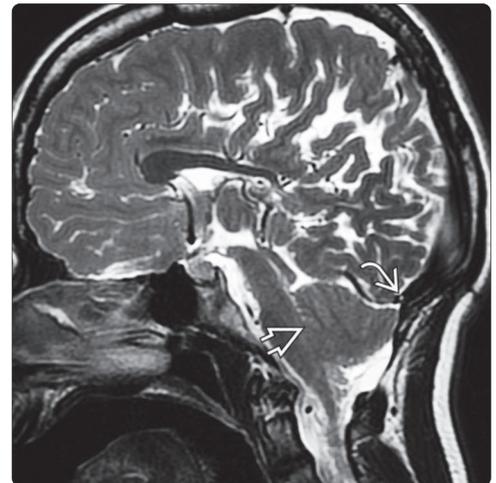
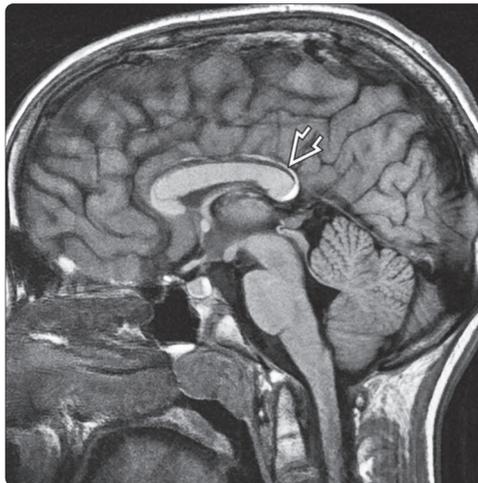
une malformation avec signe de la molaire. Le diagnostic est confirmé par l'identification, à la partie basse du mésencéphale, du signe de la molaire qui se traduit d'une part par des pédoncules cérébelleux supérieurs épais et horizontaux qui se prolongent postérieurement vers le cervelet, et d'autre part par une fente longitudinale dans le vermis supérieur. Vérifiez les dimensions normales des différentes composantes du tronc cérébral ; chez l'enfant, la hauteur du pont est le double de celle du mésencéphale sur la coupe sagittale médiane. La comparaison des dim

ensions du pont et du vermis est essentielle. En effet, la plus grande partie du pont est formée par la décussation des pédoncules cérébelleux moyens ; l'hypoplasie constitutionnelle du cervelet se traduit par conséquent presque toujours par une hypoplasie de la partie ventrale du pont. Un pont de taille normale associé à un petit cervelet oriente vers une perte du volume cérébelleux en fin de grossesse ou en post-natal. Il faut se rappeler qu'une petite fosse postérieure, une hypotension intracrânienne ou une hypertension intracrânienne peuvent entraîner une position basse de cervelet en dessous du niveau du foramen magnum. Il convient de rechercher les étiologies d'une petite fosse postérieure (anomalie du clivus, malformation de la jonction craniovertébrale), d'une hypertension intracrânienne (tumeur, hydrocéphalie) ou des signes d'une hypotension intracrânienne (dilatation des sinus veineux et de l'hypophyse, position basse du tronc cérébral) avant de conclure au diagnostic de malformation de Chiari de type 1. Au final, il faudra évaluer la taille des espaces sous-arachnoïdiens de la fosse postérieure ; un élargissement peut en effet traduire une anomalie du développement des leptoméniges.

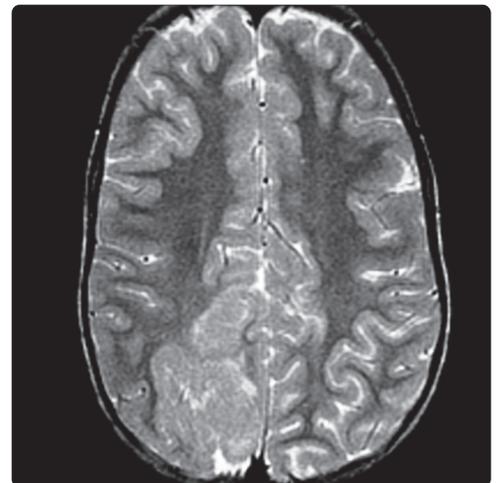
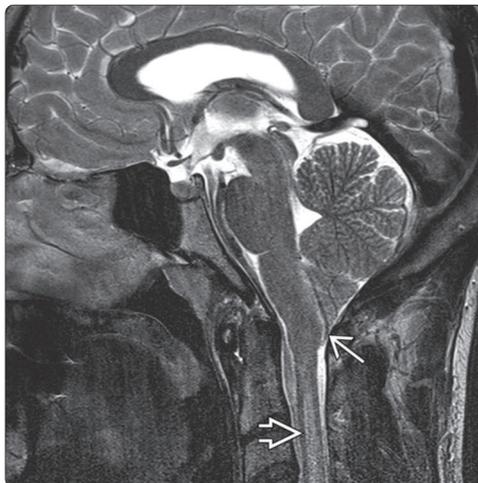
(Gauche) L'analyse de la ligne médiane sur une IRM T1 sagittale montre les modifications classiques de la malformation de Dandy-Walker avec un important kyste de la fosse postérieure, associé à une position haute du torcular et un vermis hypoplasique qui présente une rotation vers le haut. Il existe aussi une anomalie commissurale avec un petit résidu de corps calleux. Le rostre et le splénium sont absents. La commissure antérieure est présente et apparaît normale. **(Droite)** L'IRM T2 sagittale du même cas montre une ouverture postérieure du V4, adjacente à un volumineux kyste de la fosse postérieure.

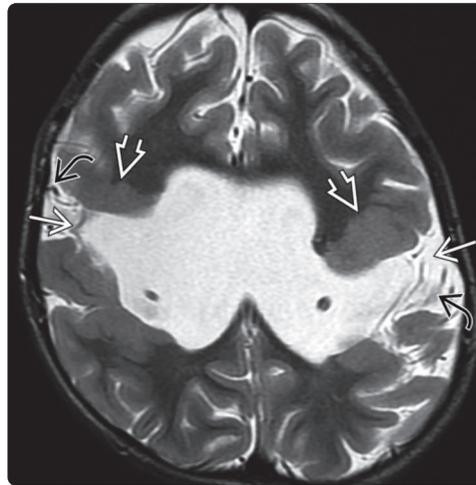
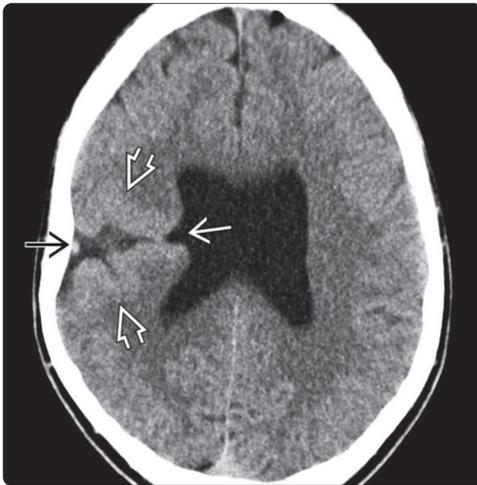


(Gauche) L'IRM T1 sagittale note une hypoplasie du rostre et du splénium du corps calleux ainsi qu'un petit lipome interhémisphérique. **(Droite)** L'IRM T2 sagittale montre une très petite fosse postérieure avec un torcular en position basse et un aspect allongé du V4 avec absence de sa partie supérieure (fastigium). Le patient présente une malformation de Chiari de type 2.

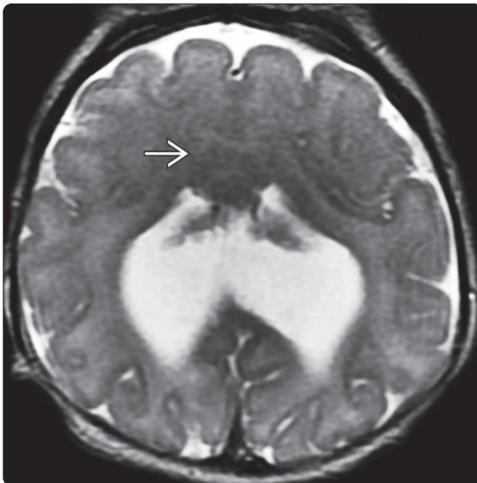


(Gauche) L'analyse de la ligne médiane sur une coupe sagittale en T2 note une fosse postérieure de dimensions normales. Les amygdales cérébelleuses sont effilées et déplacées vers le bas à 1 cm en dessous du niveau du foramen magnum. Noter le signal hyperintense de la moelle épinière, qui évoque une présyringomyélie dans ce cas de malformation de Chiari de type 1. **(Droite)** La coupe axiale de ce cas note une lésion pseudotumorale en rapport avec un épaississement de la substance grise pariétale paramédiane droite associée à une distorsion des sillons et des circonvolutions évocatrices d'une dysplasie corticale.

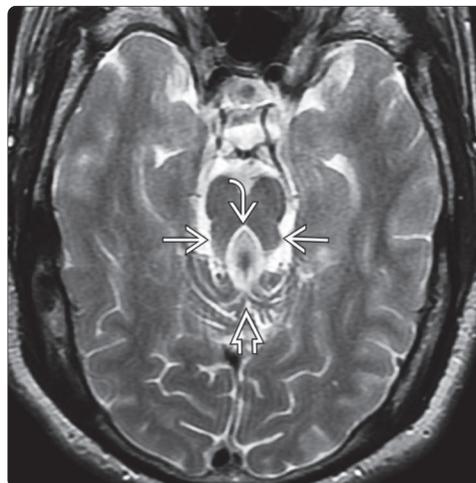
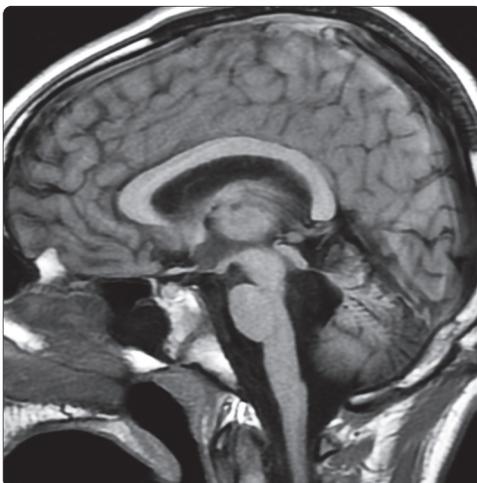




(Gauche) La TDM C- axiale chez un homme de 18 ans qui présente des crises d'épilepsie montre une fente schizencéphalique qui s'étend de la surface cérébrale piale [] au ventricule latéral. Noter la dilatation localisée sous la forme d'une fossette [] au niveau de la paroi latérale du ventricule. La fente est bordée par de la substance grise épaissie et dysplasique []. **(Droite)** L'IRM T2 axiale montre une fente schizencéphalique bilatérale [] bordée de substance grise dysplasique []. Noter les veines corticales anormales [] associées aux fentes.



(Gauche) L'IRM T2 axiale permet une analyse de la ligne médiane et montre l'absence de fissure interhémisphérique au niveau des lobes frontaux (la substance blanche s'étend au-delà de la ligne médiane []). Ces données, associées à l'absence de cornes frontales, confirment le diagnostic d'holoprosencéphalie. **(Droite)** L'analyse des coupes coronales note un aspect carré des ventricules latéraux avec une forme pointue du plancher des cornes frontales [], une agénésie du septum pellucidum [] et une hypoplasie du chiasma optique [], caractéristiques d'une dysplasie septo-optique.



(Gauche) L'analyse des structures médianes de la fosse postérieure montre une convexité supérieure de la partie haute du V4 et un aspect dysplasique du vermis. **(Droite)** L'IRM T2 axiale du même patient note un aspect allongé du V4 [], une fente vermienne [], et des pédoncules cérébelleux supérieurs épais et horizontalisés [], qui forment le classique signe de la moaire du syndrome de Joubert.

c0010

TERMINOLOGIE

- Malformation de Chiari de type 1 (MC1)
 - MC1 : associations de modifications (pas une maladie, pas uniquement des mensurations)
- Absence de consensus sur les anomalies qui constituent la MC1
 - Classiquement : amygdales cérébelleuses allongées, pointues, avec extension en dessous du foramen magnum vers la partie supérieure du canal rachidien cervical
 - Le critère des « 5 mm » de déplacement des amygdales sous la ligne basion-opisthion est imparfait
 - La position des amygdales présente une dépendance morphométrique et varie avec le temps
 - Position des amygdales et forme/configuration (allongées/effilées)
 - Position des amygdales et risque de syringomyélie (↑ avec l'extension inférieure des amygdales)
 - Comblement de la fosse postérieure avec compression des espaces liquidiens
 - Analyser la base du crâne et la partie haute du rachis cervical
 - Fosse postérieure petite, sous-dimensionnée (particulièrement chez l'enfant)

- Clivus court, anomalies de la segmentation au niveau de la jonction craniocervicale

PRINCIPAUX DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS

- Variantes de la normale (amygdales de forme normale localisées sous le niveau du foramen magnum)
- Hypotension intracrânienne
 - Fondamental de ne pas la confondre avec une MC1
- Hernies amygdaliennes acquises (ne pas les appeler « Chiari 1 acquis »)
- « Malformation de Chiari complexe » (« Chiari 1,5 » est une terminologie neurochirurgicale)
 - La hernie des amygdales est aggravée par d'autres anomalies (déplacement caudal du tronc cérébral avec un obex en position basse, des anomalies osseuses telles que la « rétroversion » de l'odontôïde)

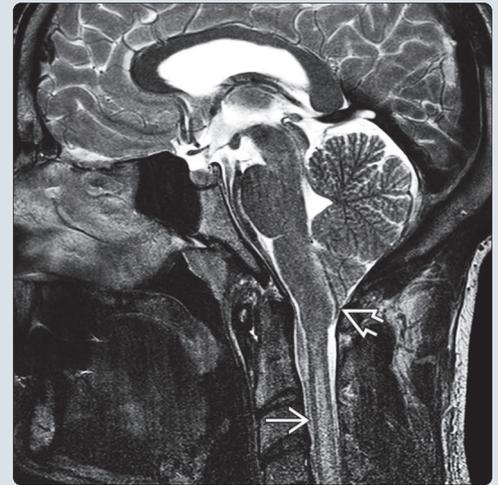
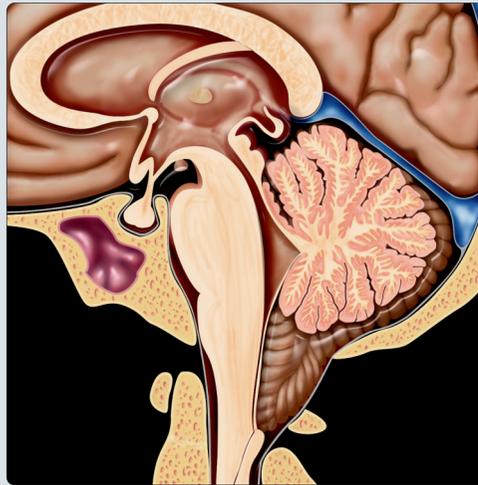
CLINIQUE

- Près de 50 % des MC1 restent asymptomatiques

CHECK-LIST DIAGNOSTIQUE

- Chercher des signes d'hypotension intracrânienne avant d'affirmer le diagnostic de MC1

(Gauche) Le schéma sagittal montre des amygdales pointues localisées sous le niveau du foramen magnum, un V4 allongé en position normale. **(Droite)** L'IRM T2 sagittale chez un patient de 23 ans qui présente une malformation de Chiari 1 typique montre des amygdales pointues en position  et une hyperintensité au niveau de la partie supérieure de la moelle épinière cervicale  qui correspond au stade qui précède la syringomyélie.



(Gauche) L'IRM T1 sagittale montre un V4 de forme et de topographie normales. Le fastigium  de topographie normale permet le diagnostic différentiel avec une malformation de Chiari 2. Les amygdales cérébelleuses sont déplacées vers le bas  en dessous du niveau du foramen magnum. Noter la rétroversion de l'odontôïde et un clivus court. **(Droite)** L'IRM T2 axiale confirme l'ectopie des amygdales cérébelleuses  qui franchissent le foramen magnum qui apparaît comblé.



TERMINOLOGIE**Abréviation**

- Malformation de Chiari 1 (MC1)

Synonymes

- Chiari de type I

Définitions

- Absence de consensus quant à la définition de ce qui constitue la MC1
 - Classiquement : aspect allongé et pointu des amygdales cérébelleuses qui se situent en dessous du niveau du foramen magnum au sein de la partie supérieure du canal rachidien cervical
 - Le critère des « 5 mm » de déplacement des amygdales sous la ligne basion-opisthion est imparfait
 - La position des amygdales a une dépendance morphométrique et varie avec le temps
 - MC1 : association d'anomalies (pas une maladie, pas simplement une mensuration)
 - Position des amygdales et forme/configuration (allongées/effilées)
 - Position des amygdales et risque de syringomyélie (↑ avec l'extension inférieure des amygdales)
 - Comblement de la fosse postérieure avec compression des espaces liquidiens
 - Analyser la base du crâne et la partie haute du rachis cervical
 - Clivus court, anomalies de la segmentation à la jonction craniocervicale

IMAGERIE**Données générales**

- Clés du diagnostic
 - Association d'amygdales pointues, déplacées vers le bas et d'un comblement de la fosse postérieure avec un effacement des espaces liquidiens rétro-cérébelleux au niveau du foramen magnum et du canal rachidien cervical supérieur
- Morphologie
 - Amygdales effilées et pointues, en position basse, avec un sillon vertical oblique, V4 allongé mais de topographie normale (pointe postérieure normale du fastigium)

TDM

- TDM osseuse
 - Souvent normal; en cas d'anomalies → clivus court, anomalies de la segmentation/blocs, au niveau de la jonction craniocervicale

IRM

- T1
 - Amygdales pointues (pas arrondies) localisées ≥ 5 mm sous le niveau du foramen magnum
 - Foramen magnum étroit avec des citernes petites ou absentes
 - \pm allongement du V4, anomalies des structures de la fosse postérieure
- T2
 - Aspect oblique des folia des amygdales (en forme de « galons de sergent »)
 - \pm clivus court → le V4 et la moelle allongée (bulbe) semblent en position basse
 - \pm syringomyélie (14–75 %)
- IRM dynamique
 - Pulsations désorganisées du LCS, \uparrow des déplacements du tronc cérébral et des amygdales cérébelleuses → \uparrow du pic systolique de la vitesse, \downarrow du flux au travers du foramen magnum
 - Pulsatilité amygdalienne : meilleur indicateur que le flux de LCS

Recommandations pour l'imagerie

- Examen de référence
 - IRM multiplanaire \pm IRM dynamique sagittale

DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS**Position physiologique des amygdales sous le niveau du foramen magnum**

- Les amygdales peuvent être en position normale sous le foramen magnum (FM)
- Sans aspect pointu et sans comblement au niveau du FM : probablement une variante de la normale et non pas une MC1

Hypotension intracrânienne

- « Traction vers le bas » (shunt lombopéritonéal, fuite de LCS) secondaire à l'hypotension intracrânienne
 - « Affaissement » du tronc cérébral, hernie amygdalienne, prise de contraste de la dure-mère, dilatation des veines épidurales, collection liquidienne extrarachidienne en C1/C2, hygrome rachidien
- À ne pas confondre avec un Chiari 1
 - Une décompression cervico-occipitale peut accentuer la fuite de LCS avec des conséquences désastreuses

Hernie amygdalienne acquise (Chiari 1 acquis)

- Invagination basilaire acquise → petite fosse postérieure
 - Ostéogenèse imparfaite
 - Maladie de Paget
 - Craniosténose
 - Rachitisme
 - Achondroplasie
 - Acromégalie
- « Poussée à partir du haut »
 - Shunt ventriculopéritonéal chronique; voûte crânienne épaisse, fusion prématurée des sutures, adhérences arachnoïdiennes
 - \uparrow pression intracrânienne (PIC), masse intracrânienne

Malformation de Chiari complexe

- Parfois appelée Chiari 1,5 par les neurochirurgiens
 - Hernie amygdalienne avec déplacement caudal du tronc cérébral (position basse de l'obex, du noyau gracile)
 - Anomalies osseuses (rétroversion de l'odontoïde, bloc C0-C1, hypoplasie du clivus, etc.)
 - Phénotype clinique plus sévère que la MC1, peut nécessiter une décompression antérieure et/ou postérieure

ANATOMOPATHOLOGIE ET PHYSIOPATHOLOGIE**Données générales**

- Étiologie
 - Théorie hydrodynamique
 - Descente des amygdales et du bulbe sous l'effet du piston systolique → obstruction des voies d'écoulement du LCS au niveau du FM
 - Pendant la diastole, le recul rapide du tronc cérébral et des amygdales libère le FM et permet les pulsations diastoliques normales du LCS
 - Théorie du développement insuffisant de la fosse postérieure
 - L'insuffisance du développement des somites occipitaux du mésoderme → petite fosse postérieure → hernie secondaire des amygdales cérébelleuses
 - Mais toutes les MC1 ne présentent pas une petite fosse postérieure
- Génétique
 - Transmission autosomique dominante avec une faible pénétrance ou transmission autosomique récessive

- Association syndromique/affections familiales
 - Syndrome vélo-cardio-facial/microdélétion du chromosome 22, syndrome de Williams, craniosténose, achondroplasie, syndrome de Hajdu-Cheney et syndrome de Klippel-Feil
- Anomalies associées
 - Syndromes du 4^e sclérotome occipital (50 %) : clivus court, anomalies de la segmentation/blocs au niveau de la jonction craniovertébrale
 - Anomalies de la base du crâne et du squelette (25–50 %)
 - Scoliose ± cyphose (42 %) ; convexité thoracique gauche
 - Rétroflexion de l'odontoïde (26 %)
 - Platybasie, invagination basilaire (25–50 %)
 - Syndrome de Klippel-Feil (5–10 %)
 - Ossification incomplète de l'anneau atloïdien (5 %)
 - Assimilation atlanto-occipitale (1–5 %)
 - Syringomyélie (30–60 %) ; 60–90 % en cas de MC1 symptomatique
 - Le plus souvent en C4–C6 ; hydrosyringomyélie avec atteinte médullaire totale, syringomyélie cervicale/thoracique supérieure, rarement syringobulbie
 - Hydrocéphalie (11 %)
- Adhérences arachnoïdiennes au niveau du FM → ↓ de la communication entre les espaces liquidiens intracrâniens et rachidiens

Stades, grades et classification

- Critère diagnostique : hernie d'au moins une amygdale cérébelleuse > 5 mm ou hernie des 2 amygdales ≥ 3–5 mm en dessous de la ligne basion-opisthion
 - Hernie des 2 amygdales ≥ 3–5 mm en dessous du niveau du FM + syringomyélie, déformation de la jonction bulbo-médullaire, V4 allongé, ou amygdales pointues → MC1 congénitale
 - Hernie des amygdales ≤ 5 mm : une MC1 n'est pas exclue

Aspect macroscopique et données chirurgicales

- Amygdales, sclérosées, avec hernie et empreinte de l'opisthion
- Cicatrices et adhérences arachnoïdiennes au niveau du FM

Microscopie

- Amygdales cérébelleuses ramollies ou sclérosées avec perte des cellules de Purkinje/cellules granulaires

CLINIQUE

Présentation

- Signes/symptômes les plus fréquents
 - Asymptomatiques dans moins de 50 % des cas (notamment en cas de déplacement caudal ≤ 5 mm)
 - Les céphalées et les algies rachidiennes cervicales sont les signes cliniques les plus fréquents
 - Les patients symptomatiques ont divers signes cliniques
 - Mort subite (rare)
 - Céphalées occipitales, paralysie de nerfs crâniens, troubles oculaires, troubles otoneurologiques
 - Troubles sensitivomoteurs d'origine médullaire, troubles de la marche, arthropathie neurogène
 - Hernie amygdalienne > 12 mm presque toujours symptomatique ; ≈ 30 % avec des amygdales de 5–10 mm sous le FM sont asymptomatiques
 - Les MC1 avec syringomyélie se traduisent presque toujours par des symptômes en rapport avec la syringomyélie ; en cas de syringobulbie, les signes bulbares prédominent
 - Un traumatisme peut révéler les signes cliniques (24 %)

- Profil clinique
 - Syndrome clinique de la MC1 : céphalées, épisode clinique pseudo-tumoral, pseudo-Ménière, atteinte des derniers nerfs crâniens, signes cliniques médullaires

Données démographiques

- Âge
 - 10 mois à 65 ans ; la syringomyélie et les anomalies congénitales de la jonction craniovertébrale accélèrent l'apparition des signes cliniques
- Sexe
 - F > M (3:2)
- Épidémiologie
 - Fréquence : 0,01–0,6 % dans toutes les tranches d'âge, 0,9 % chez les enfants
 - Découverte fréquente en imagerie de formes asymptomatiques de MC1 ; à décrire comme des ectopies amygdaliennes cérébelleuses

Histoire naturelle et pronostic

- Histoire naturelle incomplètement élucidée
 - Nombreux patients asymptomatiques, MC1 de découverte fortuite
 - ↑ de l'ectopie → ↑ du risque de syringomyélie
- Les enfants présentent une meilleure réponse thérapeutique que les adultes

CHECK-LIST DIAGNOSTIQUE

À noter

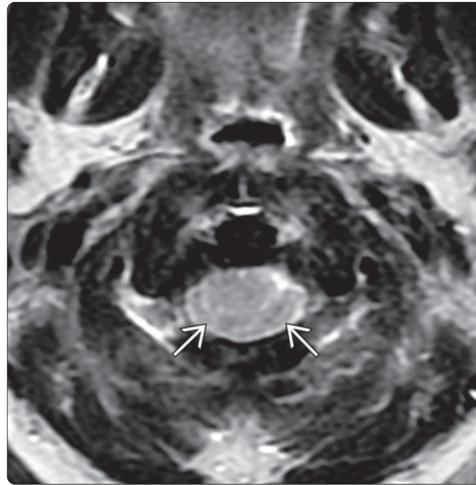
- Le degré de l'ectopie amygdalienne est corrélé à la sévérité des signes cliniques
- Une ectopie qui n'est pas > 5 mm, sans aspect pointu, avec ± de « comblement de la fosse postérieure » n'a probablement pas de signification clinique

Analyse des images et pièges

- Ne pas utiliser de manière isolée la limite de 5 mm pour le diagnostic de MC1 (avec une implication anatomopathologique et clinique)

RÉFÉRENCES

1. Alperin N et al: Imaging-Based Features of Headaches in Chiari Malformation Type I. *Neurosurgery*. ePub, 2015
2. Bond AE et al: Changes in cerebrospinal fluid flow assessed using intraoperative MRI during posterior fossa decompression for Chiari malformation. *J Neurosurg*. 1-8, 2015
3. Quon JL et al: Multimodal evaluation of CSF dynamics following extradural decompression for Chiari malformation Type I. *J Neurosurg Spine*. 1-9, 2015
4. Roller LA et al: Demographic confounders in volumetric MRI analysis: is the posterior fossa really small in the adult Chiari 1 malformation? *AJR Am J Roentgenol*. 204(4):835-41, 2015
5. Strahle J et al: Syrinx location and size according to etiology: identification of Chiari-associated syrinx. *J Neurosurg Pediatr*. 1-9, 2015
6. Godzik J et al: Relationship of syrinx size and tonsillar descent to spinal deformity in Chiari malformation Type I with associated syringomyelia. *J Neurosurg Pediatr*. 13(4):368-74, 2014
7. Lee S et al: Surgical outcome of Chiari I malformation in children: clinicoradiological factors and technical aspects. *Childs Nerv Syst*. 30(4):613-23, 2014
8. McVige JW et al: Imaging of Chiari type I malformation and syringohydromyelia. *Neurol Clin*. 32(1):95-126, 2014
9. Moore HE et al: Magnetic resonance imaging features of complex Chiari malformation variant of Chiari 1 malformation. *Pediatr Radiol*. 44(11):1403-11, 2014



(Gauche) L'IRM T1 sagittale (ostéopétrose) montre une importante ectopie des amygdales cérébelleuses qui apparaissent allongées ➡ avec une extension jusqu'au niveau C2-C3 de la partie supérieure du canal rachidien cervical. Le signal hypo-intense de la moelle osseuse traduit une ostéosclérose diffuse. **(Droite)** L'IRM T2 axiale (ostéopétrose) note un comblement du foramen magnum lié à la MC1 avec une extension des amygdales cérébelleuses ➡ vers la partie supérieure du canal rachidien cervical.



(Gauche) L'IRM T1 sagittale (MC1 asymptomatique) montre une importante ectopie des amygdales cérébelleuses ➡. Les amygdales déterminent une déformation de la partie haute de la moelle épinière cervicale et un signal hyperintense intramédullaire ➡ en rapport avec un œdème qui peut éventuellement représenter une évolution vers le stade de présyringomyélie. **(Droite)** L'IRM T2 axiale (MC1 asymptomatique) révèle une extension caudale des amygdales cérébelleuses ectopiques ➡ au sein du foramen magnum, avec un effacement complet des citernes basilaires et un déplacement de la moelle épinière adjacente ➡.



(Gauche) L'IRM T2 sagittale identifie une ectopie importante des amygdales cérébelleuses ➡ avec une lame tectale et un V4 en position normale. Le clivus ➡ est raccourci et la dent de l'axis ➡ est en rétroversion. Il existe un œdème centromédullaire ➡ au niveau de la moelle épinière cervicale sans cavité syrinx nette, mais qui est décrit comme une présyringomyélie. **(Droite)** L'IRM T2 axiale confirme le déplacement des amygdales cérébelleuses ectopiques ➡ et montre un comblement du foramen magnum.