

### TERMINOLOGIE

- Anomalie ou variante anatomique de la jonction craniovertébrale (JCV)

### IMAGERIE

- Modifications ou malformation du clivus/condyles occipitaux, arc antérieur de C1 ou de la dent
- Instabilité variable lors des épreuves dynamiques en flexion, extension
- ± prise de contraste d'un tissu de granulation (pannus)
  - Les anomalies réductibles présentent les pannus les plus volumineux

### PRINCIPAUX DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS

- Anomalies congénitales de la JCV
  - Achondroplasie, trisomie 21
- Arthrites inflammatoires et dégénératives
- Impression basilaire acquise
- Traumatisme

### ANATOMOPATHOLOGIE ET PHYSIOPATHOLOGIE

- Altération du développement des structures neurologiques et osseuses de la JCV entre la 4<sup>e</sup> et 7<sup>e</sup> semaine de la vie intra-utérine
- Le gène *PAX1* est impliqué dans les anomalies de segmentation du proatlas
- Ankylose solide ou fusion fibreuse dans de nombreuses anomalies irréductibles
- Formation d'un tissu de granulation autour des zones mobiles en cas d'anomalies instables ou réductibles

### CLINIQUE

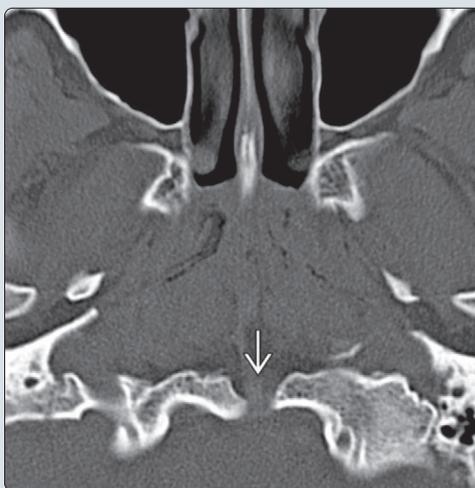
- Céphalées occipitales ou cervicalgies sous-occipitales accentuées par la flexion/l'extension
- Fréquemment, apparition des symptômes au décours d'un traumatisme mineur

### CHECK-LIST DIAGNOSTIQUE

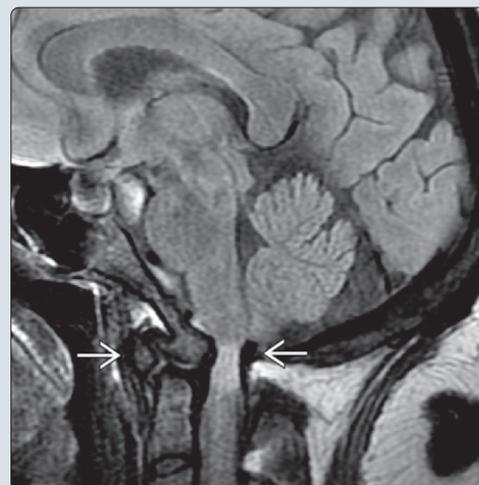
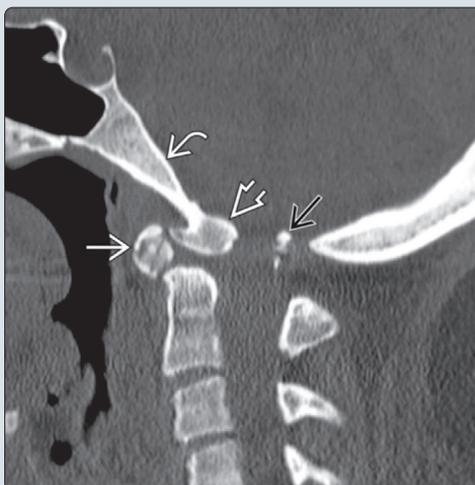
- L'étude dynamique en flexion-extension détermine la stabilité, la réductibilité de l'anomalie

**(Gauche)** La TDM osseuse axiale (platybasie) révèle un clivus anormalement plat avec une orientation coronale inhabituelle. Identification d'un défaut osseux marqué sur la ligne médiane ➡.

**(Droite)** La TDM osseuse sagittale montre l'association d'un condyle tertiaire (condylus tertius) et d'une odontoïde mobile (os odontoïdeum) chez un patient avec une instabilité atloïdo-axoïdienne. Noter la protrusion osseuse au niveau de l'extrémité du clivus ➡, qui correspond au condyle tertiaire. L'odontoïde mobile ➡ est dystopique, et l'arc antérieur de C1 ➡ est élargi.



**(Gauche)** La TDM osseuse sagittale révèle une fusion anormale de l'os odontoïdeum ➡ au clivus ➡. Un remodelage osseux est noté au niveau de l'arc antérieur de C1 ➡ et de l'odontoïde mobile. L'arc postérieur de C1 ➡ est hypoplasique et se localise au sein du canal rachidien, immédiatement sous le foramen magnum. **(Droite)** L'IRM sagittale en FLAIR chez le même patient note un signal anormal en T2 au sein de la moelle épinière en C1, en rapport avec une souffrance médullaire liée à l'instabilité atloïdo-axoïdienne et l'hypoplasie modérée de C1 ➡.



**TERMINOLOGIE****Abréviations**

- Jonction craniocervicale (JCV), jonction craniocervicale (JCC)

**Synonymes**

- Anomalies de la JCV, variantes ou anomalies de JCC

**Définition**

- Variations anatomiques de l'articulation entre la base du crâne et le rachis cervical supérieur

**IMAGERIE****Données générales**

- Clés du diagnostic
  - Aspect aplati ou malformatif du clivus/des condyles occipitaux, de l'arc antérieur de C1, ou de l'odontoïde

**Radiologie conventionnelle**

- Radiographies
  - Platybasie, invagination basilaire, assimilation de C1, asymétrie de l'articulation C1-C2, inclinaison postérieure, hypoplasie/aplasie, os odontoïdeum, fusion C2-C3 (Klippel-Feil)

**Fluoroscopie**

- Instabilité variable des articulations C0-C1, C1-C2 lors de la flexion et de l'extension

**TDM**

- TDM C+
  - ± prise de contraste d'un tissu de granulation (pannus)
    - Les patients avec des anomalies réductibles présentent les pannus les plus volumineux
- TDM osseuse
  - Données similaires à celles des radiographies conventionnelles; les reformations sagittales et coronales réduisent l'effet des superpositions des différentes structures

**IRM**

- T1
  - Anomalies osseuses ± tissu de granulation, compression médullaire, anomalies de la fosse postérieure
- T2
  - Identique au T1; meilleure évaluation de la moelle épinière
- T1 C+
  - ± prise de contraste d'un pannus

**Recommandations pour l'imagerie**

- Protocole conseillé
  - Radiographies dynamiques en flexion-extension pour l'identification d'une instabilité
  - IRM multiplanaire en T1, T2 pour l'évaluation de la moelle épinière et des parties molles; IRM en flexion-extension pour l'évaluation de la compression médullaire
  - TDM osseuse avec reformations multiplanaires pour l'évaluation des structures osseuses dans le cadre éventuel d'une intervention chirurgicale

**DIAGNOSTICS DIFFÉRENTIELS****Lésions congénitales de la jonction craniocervicale**

- Sténose de la JCV ou instabilité atloïdo-axoïdienne secondaire à
  - Une achondroplasie
  - Une mucopolysaccharidose
  - Une trisomie 21
  - Des anomalies métaboliques congénitales

**Arthrites inflammatoires et dégénératives**

- ± fusion JCV, déplacement antérieur de l'arc antérieur de C1 par rapport à la dent, invagination basilaire → possibilité d'une compression médullaire 2<sup>aire</sup> à la sténose canalaire
  - Arthrite rhumatoïde
  - Arthrites réactionnelles
  - Arthrite psoriasique
  - Spondylarthrite ankylosante
  - Arthrite dégénérative (ostéoarthrite)
- Les manifestations cliniques se traduisent par une myélopathie, des algies, des déformations des extrémités
  - La clinique, les antécédents et les anomalies biologiques confirment le diagnostic

**Impression basilaire acquise**

- Déplacement vers le haut des condyles occipitaux au-dessus du plan du foramen magnum, position en radiologie de la dent au-dessus de la ligne de Chamberlain
- 2<sup>aire</sup> à un ramollissement osseux
  - Maladie de Paget
  - Ostéogénèse imparfaite
  - Rickettsiose
  - Polyarthrite rhumatoïde
  - Hyperparathyroïdie

**Traumatisme**

- Lésions traumatiques de la JCV relativement rares mais morbidité/mortalité élevée
- Fractures et/ou lésions ligamentaires
- Les limites nettes, sans corticale, plaident contre une anomalie congénitale

**ANATOMOPATHOLOGIE ET PHYSIOPATHOLOGIE****Données générales**

- Étiologie
  - Altération du développement des structures neurologiques et osseuses de la JCV entre la 4<sup>e</sup> et 7<sup>e</sup> semaine de la vie intra-utérine → hypoplasie, segmentation/fusion anomalies de la segmentation/fusion, ankylose JCV
  - Le gène *PAX1* est impliqué dans les anomalies de segmentation du proatlant
- Anomalies associées
  - Nanisme, anomalies mandibulaires, fente palatine, lésions congénitales des oreilles, cou court, malformation de Sprengel, thorax en entonnoir, pieds creux et syndactylie
- Les anomalies congénitales de la JCV sont relativement rares
  - Gravité variable, de bénigne, asymptomatique à une instabilité potentiellement fatale → compression de la moelle épinière/du tronc cérébral
- Le type et la sévérité de l'anomalie sont déterminés par la position des structures anatomiques par rapport aux lignes de références
  - Ligne de Chamberlain : de l'opisthion au bord postérieur du palais osseux
  - Ligne de McGregor : du bord postérieur du palais osseux à la région occipitale la plus caudale

**Stades, grades et classification**

- Malformations du sclérotome occipital
  - Les anomalies de l'occiput sont souvent associées à une ↓ de la hauteur de la base du crâne ± invagination basilaire (sommet de l'odontoïde > 4,5 mm au-dessus de la ligne de McGregor)
    - Condyle tertiaire, hypoplasie du condyle, hypoplasie du basiocciput, assimilation atloïdo-occipitale, clivus bifide
    - Platybasie = ouverture congénitale de l'angle clivus-fosse cérébrale antérieure > 135°

- Association avec des hernies de la fosse postérieure, syringomyélie ( $\leq 30\%$ )
- Anomalies des arcs antérieur et postérieur de C1
  - Assimilation de C1 (occipitalisation de C1) : défaut de segmentation → union fibreuse ou osseuse entre le 1<sup>er</sup> sclérotome rachidien et le 4<sup>e</sup> sclérotome occipital
    - $\pm$  synostoses occipitocervicales; la plupart des assimilations de C1 sont asymptomatiques, deviennent symptomatiques si le DS rétro-odontoïdien est  $< 19$  mm
  - Malformation de C1 : aplasie, hypoplasie, solutions de continuité de C1, *split atlas* (rachischisis des arcs antérieur et postérieur)
  - Association avec un Klippel-Feil, une invagination basilaire, une malformation de Chiari 1
- Anomalies de C2 : défaut de segmentation C1-C2, dysplasie de la dent
  - La plupart des anomalies touchent l'odontoïde; atteinte partielle (hypoplasie) → absence complète (aplasie, *densa aplasia*), persistance de l'ossiculum terminale, os odontoïdeum
    - Persistance de l'ossiculum terminale : défaut d'ossification de l'os odontoïde terminal → « encoche » au niveau du sommet de la dent
    - Os odontoïdeum : os bien délimité au niveau du sommet de la dent + arc antérieur de C1 trapu
  - Anomalies de l'odontoïde associées à une laxité ligamentaire → instabilité atloïdo-axoïdienne
    - Laxité du ligament cruciforme → C1-C2, possibilité d'un déficit neurologique, ou décès
    - Fréquentes avec la trisomie 21, le syndrome de Morquio, le syndrome de Klippel-Feil et les dysplasies osseuses

#### Aspect macroscopique et données chirurgicales

- Ankylose solide ou fusion fibreuse dans de nombreuses anomalies irréductibles
- Formation d'un tissu de granulation autour des zones mobiles en cas d'anomalies instables ou réductibles

#### Histologie

- Présence variable d'os histologiquement normal, de tissu fibreux et de tissu de granulation

### CLINIQUE

#### Présentation

- Signes/symptômes les plus fréquents
  - Cervicalgies sous-occipitales (85 %) ; peut cliniquement évoquer une migraine basilaire
  - Céphalées occipitales postérieures accentuées par la flexion/l'extension
- Autres signes/symptômes
  - Myélopathie, atteinte du tronc cérébral/nerfs crâniens, fatigabilité, ataxie des membres inférieurs
  - Symptômes vasculaires (15–20 %) ; AIT, vertiges, signes visuels lors de la rotation ou de la manipulation de la tête
- Profil clinique
  - Habituellement, aspect clinique ; un dysmorphisme clinique évident oriente vers une association syndromique
- Apparition fréquente des symptômes au décours d'un traumatisme mineur

#### Données démographiques

- Âge
  - De l'enfance → à un âge adulte avancé selon la sévérité
- Sexe

- M = F
- Épidémiologie
  - Relativement rares : 0,14–0,25 % de la population pédiatrique

#### Histoire naturelle et pronostic

- Habituellement, début progressif des signes de localisation neurologique ; des patients restent asymptomatiques tout au long de la vie
- Rarement, signes neurologiques aigus → quadriplégie, décès brutal
- Anomalies à risque non connues en cas de traumatisme mineur, d'anesthésie
- Un diagnostic précoce permet un traitement préventif avant l'apparition de symptômes ou de séquelles neurologiques définitives

#### Traitement

- Traitement initial conservateur, sauf en cas d'instabilité ou de déficit neurologique
  - Traction, minerve, restriction de l'activité
- Symptomatique, échec du traitement conservateur
  - Traction afin de différencier les anomalies réductibles et irréductibles, réduction des symptômes en préopératoire
  - Correction des anomalies biomécaniques associée à une décompression  $\pm$  fusion

### CHECK-LIST DIAGNOSTIQUE

#### À noter

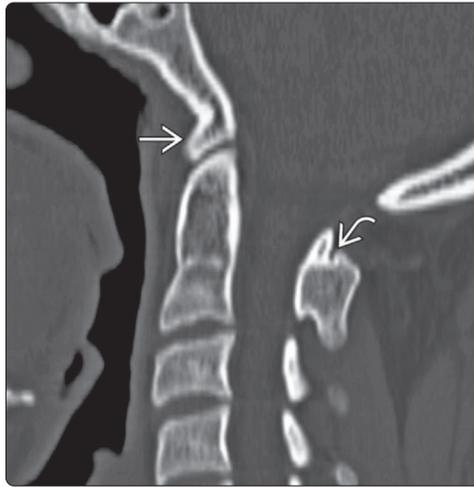
- Rechercher les anomalies associées classiques
- Les conséquences du diagnostic doivent être adaptées à chaque patient afin de définir la meilleure approche thérapeutique

#### Analyse des images et pièges

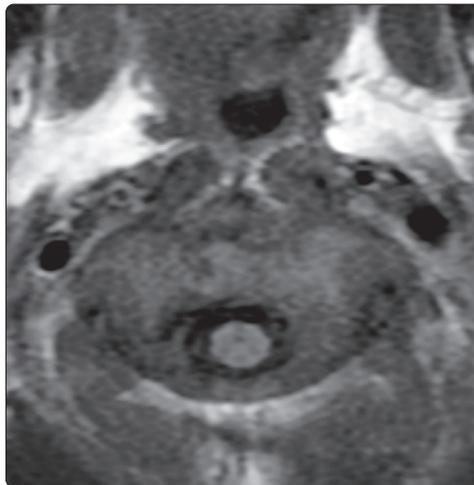
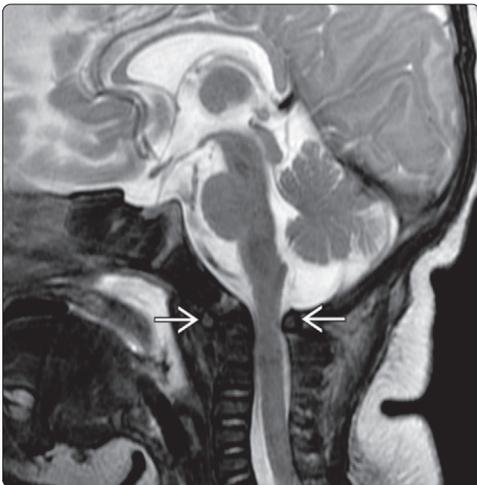
- L'étude dynamique en flexion-extension détermine la stabilité, la réductibilité de l'anomalie
- La TDM avec reformations évalue les anomalies osseuses

### RÉFÉRENCES

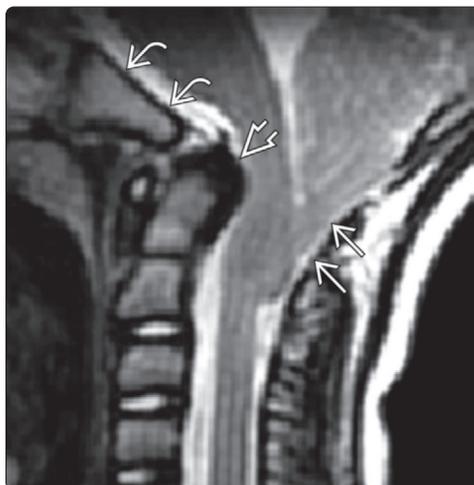
1. Alshafai NS et al : The far lateral approach to the craniocervical junction : an update. *Acta Neurochir Suppl.* 125 : 159-64, 2019
2. Basaran R et al : Morphometric analysis of posterior fossa and craniocervical junction in subtypes of Chiari malformation. *Clin Neurol Neurosurg.* 169 : 1-11, 2018
3. Gaunt T et al : Abnormalities of the craniocervical junction in the paediatric population : a novel biomechanical approach. *Clin Radiol.* 73(10) : 839-54, 2018
4. Menezes AH : Nosographic identification and management of pediatric craniocervical junction anomalies : evolution of concepts and modalities of treatment. *Adv Tech Stand Neurosurg.* 40 : 3-18, 2014
5. Menezes AH : Craniocervical fusions in children. *J Neurosurg Pediatr.* 9(6) : 573-85, 2012
6. Muhleman M et al : The proatlans : a comprehensive review with clinical implications. *Childs Nerv Syst.* 28(3) : 349-56, 2012
7. Menezes AH : Craniocervical developmental anatomy and its implications. *Childs Nerv Syst.* 24(10) : 1109-22, 2008
8. Smoker WR et al : Imaging the craniocervical junction. *Childs Nerv Syst.* 24(10) : 1123-45, 2008



**(Gauche)** La TDM osseuse sagittale réalisée en flexion visualise une assimilation de l'arc antérieur de C1 au basion et une assimilation partielle de l'arc postérieur de C1 à l'opisthion. Il existe un diastasis atloïdo-odontoïdien et une minime impression basilaire. **(Droite)** La TDM osseuse sagittale montre une assimilation congénitale de l'arc antérieur de C1 au niveau du clivus ainsi qu'une fusion de l'arc postérieur de C1 avec le processus épineux de C2. Cette variante anatomique entraîne une réduction de la mobilité de la JCV.



**(Gauche)** L'IRM sagittale en T2 (VACTERL) visualise une sténose canalaire médiane relativement marquée en C1 secondaire à une hypoplasie de C1. Le signal hyperintense discret en T2 noté à ce niveau évoque une myélomalacie. L'hypoplasie du disque C2-C3 évoque un trouble congénital de la segmentation. **(Droite)** L'IRM axiale en T1 (VACTERL) confirme la sténose canalaire relativement marquée en rapport avec une hypoplasie de C1.



**(Gauche)** La TDM osseuse axiale note une absence de fusion congénitale avec une solution de continuité au niveau des arcs antérieur et postérieur de C1. Cet aspect, certes inhabituel, ne prédispose pas forcément à une instabilité cervicale. **(Droite)** L'IRM sagittale en T2 révèle une platybasie et une rétroversion de l'odontôïde associée à un pannus hypo-intense adjacent. L'IRM montre par ailleurs une malformation de Chiari 1 avec une ectopie des amygdales cérébelleuses.