



كلية الطب
والصيدلة - مراكش
FACULTÉ DE MÉDECINE
ET DE PHARMACIE - MARRAKECH

Année 2018

Thèse N°024

Principes de chirurgie
Des malformations de la charnière
crânio-cervicale du patient porteur d'une
trisomie 21 : A propos de 05 cas
THESE

PRESENTEE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT LE 19/02//2017

PAR

Mr. Adil JAHDAOUI

Née le 02 mai 1992 à zaouia ech-cheikh-Beni Mellal

POUR L'OBTENTION DU DOCTORAT EN MEDECINE

MOTS-CLES :

Charnière crânio-cervicale - malformations - trisomie 21 - chirurgie

JURY

Mr. S. AIT BENALI

Professeur de neurochirurgie

Mr. M. LAGHMARI

Professeur de neurochirurgie

Mr. M. LMEJJATI

Professeur de neurochirurgie

PRÉSIDENT

RAPPORTEUR



JUGES

بِسْمِ اللَّهِ الرَّحْمَنِ الرَّحِيمِ

"رب أوزعني أن أشكر نعمتك
التي أنعمت علي وعلى والدي
وأن أعمل صالحا ترضاه
وأصلح لي في ذريتي إني تبت
إليك وإني من المسلمين"
صدق الله العظيم

سورة الأحقاف الآية 15



Serment d'hippocrate

Au moment d'être admis à devenir membre de la profession médicale, je m'engage solennellement à consacrer ma vie au service de l'humanité.

Je traiterai mes maîtres avec le respect et la reconnaissance qui leur sont dus.

Je pratiquerai ma profession avec conscience et dignité. La santé de mes malades sera mon premier but.

Je ne trahirai pas les secrets qui me seront confiés.

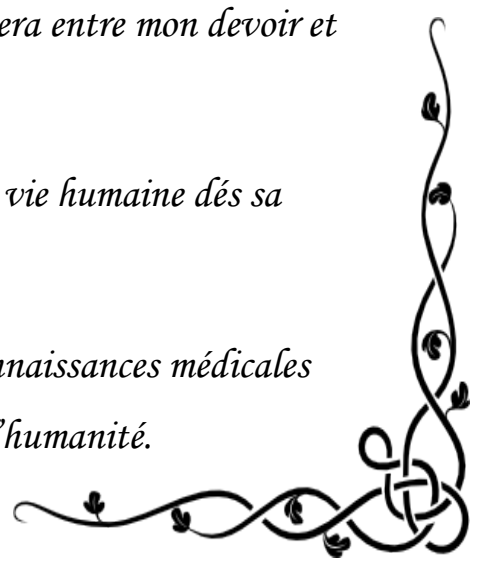
Je maintiendrai par tous les moyens en mon pouvoir l'honneur et les nobles traditions de la profession médicale.

Les médecins seront mes frères.

Aucune considération de religion, de nationalité, de race, aucune considération politique et sociale, ne s'interposera entre mon devoir et mon patient.

Je maintiendrai strictement le respect de la vie humaine dès sa conception.

Même sous la menace, je n'userai pas mes connaissances médicales d'une façon contraire aux lois de l'humanité.



*LISTE DES
PROFESSEURS*

UNIVERSITE CADI AYYAD
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE
MARRAKECH

Doyens Honoraires

: Pr. Badie Azzaman MEHADJI
: Pr. Abdelhaq ALAOUI YAZIDI

ADMINISTRATION

Doyen

: Pr. Mohammed BOUSKRAOUI

Vice doyen à la Recherche et la Coopération

: Pr. Mohamed AMINE

Vice doyen aux Affaires Pédagogiques

: Pr. Redouane EL FEZZAZI

Secrétaire Générale

: Mr. Azzeddine EL HOUDAIGUI

Professeurs de l'enseignement supérieur

Nom et Prénom	Spécialité	Nom et Prénom	Spécialité
ABOULFALAH Abderrahim	Gynécologie- obstétrique	ETTALBI Saloua	Chirurgie réparatrice et plastique
ADERDOUR Lahcen	Oto- rhino- laryngologie	FINECH Benasser	Chirurgie – générale
ADMOU Brahim	Immunologie	FOURAIJI Karima	Chirurgie pédiatrique B
AIT BENALI Said	Neurochirurgie	GHANNANE Houssine	Neurochirurgie
AIT-SAB Imane	Pédiatrie	KHATOURI Ali	Cardiologie
AKHDARI Nadia	Dermatologie	KISSANI Najib	Neurologie
AMAL Said	Dermatologie	KOULALI IDRISSEI Khalid	Traumato- orthopédie
AMINE Mohamed	Epidémiologie- clinique	KRATI Khadija	Gastro- entérologie
AMMAR Haddou	Oto-rhino-laryngologie	LAOUAD Inass	Néphrologie
ARSALANE Lamiae	Microbiologie -Virologie	LMEJJATI Mohamed	Neurochirurgie
ASMOUKI Hamid	Gynécologie- obstétrique B	LOUZI Abdelouahed	Chirurgie – générale
ASRI Fatima	Psychiatrie	MAHMAL Lahoucine	Hématologie - clinique

BENELKHAÏAT BENOMAR Ridouan	Chirurgie - générale	MANOUDI Fatiha	Psychiatrie
BOUAÏTY Brahim	Oto-rhino- laryngologie	MANSOURI Nadia	Stomatologie et chiru maxillo faciale
BOUGHALEM Mohamed	Anesthésie - réanimation	MOUDOUNI Said Mohammed	Urologie
BOUKHIRA Abderrahman	Biochimie - chimie	MOUTAJ Redouane	Parasitologie
BOUMZEBRA Drissi	Chirurgie Cardio-Vasculaire	MOUTAOUAKIL Abdeljalil	Ophtalmologie
BOURROUS Monir	Pédiatrie A	NAJEB Youssef	Traumato- orthopédie
BOUSKRAOUI Mohammed	Pédiatrie A	NEJMI Hicham	Anesthésie- réanimation
CHABAA Laila	Biochimie	NIAMANE Radouane	Rhumatologie
CHAKOUR Mohamed	Hématologie	OULAD SAIAD Mohamed	Chirurgie pédiatrique
CHELLAK Saliha	Biochimie- chimie	RAJI Abdelaziz	Oto-rhino-laryngologie
CHERIF IDRISSE EL GANOUNI Najat	Radiologie	SAIDI Halim	Traumato- orthopédie
CHOULLI Mohamed Khaled	Neuro pharmacologie	SAMKAOUI Mohamed Abdenasser	Anesthésie- réanimation
DAHAMI Zakaria	Urologie	SARF Ismail	Urologie
EL ADIB Ahmed Rhassane	Anesthésie- réanimation	SBIHI Mohamed	Pédiatrie B
EL FEZZAZI Redouane	Chirurgie pédiatrique	SOUMMANI Abderraouf	Gynécologie- obstétrique A/B
EL HATTAOUI Mustapha	Cardiologie	TASSI Noura	Maladies infectieuses
EL HOUDZI Jamila	Pédiatrie B	YOUNOUS Said	Anesthésie- réanimation
ELFIKRI Abdelghani	Radiologie	ZOUHAIR Said	Microbiologie
ESSAADOUNI Lamiaa	Médecine interne		

Professeurs Agrégés

Nom et Prénom	Spécialité	Nom et Prénom	Spécialité
ABKARI Imad	Traumato- orthopédie B	FADILI Wafaa	Néphrologie
ABOU EL HASSAN Taoufik	Anesthésie- réanimation	FAKHIR Bouchra	Gynécologie- obstétrique A
ABOUCHADI Abdeljalil	Stomatologie et chir maxillo faciale	GHOUNDALE Omar	Urologie
ABOUSSAIR Nisrine	Génétique	HACHIMI Abdelhamid	Réanimation médicale
ADALI Imane	Psychiatrie	HADEF Rachid	Immunologie

ADALI Nawal	Neurologie	HAJJI Ibtissam	Ophtalmologie
AGHOUTANE El Mouhtadi	Chirurgie pédiatrique A	HAOUACH Khalil	Hématologie biologique
AISSAOUI Younes	Anesthésie - réanimation	HAROU Karam	Gynécologie-obstétrique B
AIT AMEUR Mustapha	Hématologie Biologique	HOCAR Ouafa	Dermatologie
AIT BENKADDOUR Yassir	Gynécologie-obstétrique A	JALAL Hicham	Radiologie
ALAOUI Mustapha	Chirurgie- vasculaire périphérique	KAMILI El Ouafi El Aouni	Chirurgie pédiatrique B
ALJ Soumaya	Radiologie	KHALLOUKI Mohammed	Anesthésie-réanimation
AMRO Lamyae	Pneumo- phtisiologie	KHOUCHANI Mouna	Radiothérapie
ANIBA Khalid	Neurochirurgie	KRIET Mohamed	Ophtalmologie
ATMANE El Mehdi	Radiologie	LAGHMARI Mehdi	Neurochirurgie
BAHA ALI Tarik	Ophtalmologie	LAKMICHI Mohamed Amine	Urologie
BAIZRI Hicham	Endocrinologie et maladies métaboliques	LOUHAB Nisrine	Neurologie
BASRAOUI Dounia	Radiologie	MADHAR Si Mohamed	Traumato- orthopédie A
BASSIR Ahlam	Gynécologie- obstétrique A	MAOULAININE Fadl mrabih rabou	Pédiatrie (Neonatalogie)
BELBARAKA Rhizlane	Oncologie médicale	MATRANE Aboubakr	Médecine nucléaire
BELKHOU Ahlam	Rhumatologie	MEJDANE Abdelhadi	Chirurgie Générale
BEN DRISS Laila	Cardiologie	MOUAFFAK Youssef	Anesthésie - réanimation
BENCHAMKHA Yassine	Chirurgie réparatrice et plastique	MOUFID Kamal	Urologie
BENHIMA Mohamed Amine	Traumatologie - orthopédie B	MSOUGGAR Yassine	Chirurgie thoracique
BENJILALI Laila	Médecine interne	NARJISS Youssef	Chirurgie générale
BENLAI Abdeslam	Psychiatrie	NOURI Hassan	Oto rhino laryngologie
BENZAROUEL Dounia	Cardiologie	OUALI IDRISSE Mariem	Radiologie
BOUCHENTOUF Rachid	Pneumo- phtisiologie	OUBAHA Sofia	Physiologie
BOUKHANNI Lahcen	Gynécologie- obstétrique B	QACIF Hassan	Médecine interne
BOURRAHOuat Aicha	Pédiatrie B	QAMOUSS Youssef	Anesthésie-réanimation
BSISS Mohamed Aziz	Biophysique	RABBANI Khalid	Chirurgie générale

CHAFIK Rachid	Traumato- orthopédie A	RADA Noureddine	Pédiatrie A
DRAISS Ghizlane	Pédiatrie	RAIS Hanane	Anatomie pathologique
EL AMRANI Moulay Driss	Anatomie	RBAIBI Aziz	Cardiologie
EL ANSARI Nawal	Endocrinologie et maladies métaboliques	ROCHDI Youssef	Oto-rhino-laryngologie
EL BARNI Rachid	Chirurgie- générale	SAMLANI Zouhour	Gastro- entérologie
EL BOUCHTI Imane	Rhumatologie	SORAA Nabila	Microbiologie - virologie
EL BOUIHI Mohamed	Stomatologie et chir maxillo faciale	TAZI Mohamed Illias	Hématologie- clinique
EL HAOUATI Rachid	Chiru Cardio vasculaire	ZAHLANE Kawtar	Microbiologie - virologie
EL HAOURY Hanane	Traumato- orthopédie A	ZAHLANE Mouna	Médecine interne
EL IDRISSE SLITINE Nadia	Pédiatrie	ZAOUI Sanaa	Pharmacologie
EL KARIMI Saloua	Cardiologie	ZIADI Amra	Anesthésie - réanimation
EL KHAYARI Mina	Réanimation médicale	ZYANI Mohammed	Médecine interne
EL MGHARI TABIB Ghizlane	Endocrinologie et maladies métaboliques	RAFIK Redda	Neurologie

Professeurs Assistants

Nom et Prénom	Spécialité	Nom et Prénom	Spécialité
ABDELFETTAH Youness	Rééducation et Réhabilitation Fonctionnelle	HAZMIRI Fatima Ezzahra	Histologie – Embryologie - Cytogénétique
ABDOU Abdessamad	Chiru Cardio vasculaire	IHBIBANE fatima	Maladies Infectieuses
ABIR Badreddine	Stomatologie et Chirurgie maxillo faciale	JANAH Hicham	Pneumo- phtisiologie
ADARMOUCH Latifa	Médecine Communautaire (médecine préventive, santé publique et hygiène)	KADDOURI Said	Médecine interne
AIT BATAHAR Salma	Pneumo- phtisiologie	LAFFINTI Mahmoud Amine	Psychiatrie
ALAOUI Hassan	Anesthésie - Réanimation	LAHKIM Mohammed	Chirurgie générale
AMINE Abdellah	Cardiologie	LAKOUICHMI Mohammed	Stomatologie et Chirurgie maxillo faciale
ARABI Hafid	Médecine physique et réadaptation fonctionnelle	LALYA Issam	Radiothérapie
ARSALANE Adil	Chirurgie Thoracique	LOQMAN Souad	Microbiologie et toxicologie environnementale

ASSERRAJI Mohammed	Néphrologie	MAHFOUD Tarik	Oncologie médicale
BELBACHIR Anass	Anatomie- pathologique	MARGAD Omar	Traumatologie - orthopédie
BELHADJ Ayoub	Anesthésie -Réanimation	MLIHA TOUATI Mohammed	Oto-Rhino - Laryngologie
BENHADDOU Rajaa	Ophthalmologie	MOUHADI Khalid	Psychiatrie
BENJELLOUN HARZIMI Amine	Pneumo- phtisiologie	MOUHSINE Abdelilah	Radiologie
BENNAOUI Fatiha	Pédiatrie (Neonatalogie)	MOUNACH Aziza	Rhumatologie
BOUCHAMA Rachid	Chirurgie générale	MOUZARI Yassine	Ophthalmologie
BOUCHENTOUF Sidi Mohammed	Chirurgie générale	NADER Youssef	Traumatologie - orthopédie
BOUKHRIS Jalal	Traumatologie - orthopédie	NADOUR Karim	Oto-Rhino - Laryngologie
BOUZERDA Abdelmajid	Cardiologie	NAOUI Hafida	Parasitologie Mycologie
CHETOUI Abdelkhalek	Cardiologie	NASSIM SABAH Taoufik	Chirurgie Réparatrice et Plastique
CHRAA Mohamed	Physiologie	OUEIAGLI NABIH Fadoua	Psychiatrie
DAROUASSI Youssef	Oto-Rhino - Laryngologie	REBAHI Houssam	Anesthésie - Réanimation
DIFFAA Azeddine	Gastro- entérologie	RHARRASSI Isam	Anatomie-pathologique
EL HARRECH Youness	Urologie	SAJIAI Hafsa	Pneumo- phtisiologie
EL KAMOUNI Youssef	Microbiologie Virologie	SALAMA Tarik	Chirurgie pédiatrique
EL KHADER Ahmed	Chirurgie générale	SAOUAB Rachida	Radiologie
EL MEZOUARI El Moustafa	Parasitologie Mycologie	SEBBANI Majda	Médecine Communautaire (médecine préventive, santé publique et hygiène)
EL OMRANI Abdelhamid	Radiothérapie	SEDDIKI Rachid	Anesthésie - Réanimation
ELQATNI Mohamed	Médecine interne	SERGHINI Issam	Anesthésie - Réanimation
ESSADI Ismail	Oncologie Médicale	SERHANE Hind	Pneumo- phtisiologie
FAKHRI Anass	Histologie- embyologie cytogénétique	TOURABI Khalid	Chirurgie réparatrice et plastique
FDIL Naima	Chimie de Coordination Bio-organique	YASSIR Zakaria	Pneumo- phtisiologie
FENNANE Hicham	Chirurgie Thoracique	ZARROUKI Youssef	Anesthésie - Réanimation
GHAZI Mirieme	Rhumatologie	ZEMRAOUI Nadir	Néphrologie
GHOZLANI Imad	Rhumatologie	ZIDANE Moulay Abdelfettah	Chirurgie Thoracique
Hammoune Nabil	Radiologie	ZOUIZRA Zahira	Chirurgie Cardio-Vasculaire



DÉDICACES



« Soyons reconnaissants aux personnes qui nous donnent du bonheur ; elles sont les charmants jardiniers par qui nos âmes sont fleuries »

Marcel Proust.



Je me dois d'avouer pleinement ma reconnaissance à toutes les personnes qui m'ont soutenue durant mon parcours, qui ont su me hisser vers le haut pour atteindre mon objectif. C'est avec amour, respect et gratitude que

je dédie cette thèse ... 

الله

*Louange à Dieu tout puissant,
qui m'a permis de voir ce jour tant attendu.*

*A tous les patients ayant participé à cette étude et qui m'ont permis
de compléter ce travail.*

Vous méritez d'être le centre de tout intérêt.

A la douce mémoire de mon père,

*Par ta rigueur, ta droiture et ton dévouement, tu as fais de moi ce
que je suis. Tu as toujours été exemplaire à mes yeux ; tu étais et tu
resteras à jamais mon idole.*

Que ton âme repose en paix.

A ma très chère mère,

*Toute ta patience et l'ensemble de tes sacrifices ont payé.
Je ne saurai t'exprimer convenablement l'étendue de ma gratitude
et de mon amour.*

Que dieu te protège.

A ma sœur Hiba

*Et à l'amour que tu as semé dans la famille depuis ta naissance , je
te souhaite la réussite dans ton parcours ma chère.*

A mon frère moussa

*Tous les mots ne suffiront pas pour exprimer ma gratitude pour tes
encouragement et ton soutien*

*A ma seconde famille Abdel aadim spécialement Nadia et el Hajja
Fatima*

Mes amis et toutes personnes qui m'ont soutenus

*Aucun mot ne saurait vous exprimer à quel point je suis honoré de
vous avoir à mes côtés.*

Vous êtes une bénédiction divine.



REMERCIEMENT



A notre Maître et Président de thèse :
Professeur AIT BENALI Saïd
Professeur et chef de service de neurochirurgie
du CHU Mohammed VI de Marrakech

Vous avez marqué, cher maître, notre cursus médical par vos compétences professionnelles et votre sagesse. L'honneur que vous nous faites en acceptant de présider le jury de notre thèse est pour nous, l'occasion de vous témoigner notre profonde reconnaissance pour vos qualités humaines et professionnelles. Veuillez croire, cher maître, en l'expression de notre grand respect.

A notre Maître et Rapporteur de thèse
Professeur mehdî laghmari
Professeur d'enseignement supérieur
au CHU Mohammed VI à Marrakech.

Je vous remercie Professeur de m'avoir fait l'honneur de m'accorder ce travail et le plaisir de travailler sous votre égide tutelle.

Nous avons eu l'occasion d'apprécier vos qualités humaines, professionnelles et celles d'enseignant qui ont toujours suscité notre admiration.

Veuillez trouver dans ce travail le témoignage de notre fidèle attachement, de notre profonde gratitude et notre haute estime.

À NOTRE MAÎTRE ET JUGE DE THÈSE

PROFESSEUR LMEJJATI Mohamed

Professeur de l'Enseignement Supérieur de Neurochirurgie

Au CHU Mohammed VI de Marrakech

*Nous vous remercions sincèrement de l'honneur que vous nous faites
en siégeant dans notre jury.*

*Nous sommes très reconnaissants de la spontanéité avec laquelle
vous avez accepté de juger notre travail.*

*Veillez croire, cher Maître, à l'expression de notre profond respect
et de notre haute considération.*

À NOTRE MAÎTRE ET JUGE DE THÈSE

PROFESSEUR GHANNAN HOUSSINE

Professeur agrégé de Neurochirurgie

CHU MOHAMMED VI DE MARRAKECH

*Nous vous remercions sincèrement de l'honneur que vous nous faites
en siégeant dans notre jury.*

*Nous sommes très reconnaissants de la spontanéité avec laquelle
vous avez*

accepté de juger notre travail.

*Veillez croire, cher Maître, à l'expression de notre profond respect
et de notre haute considération.*

À NOTRE MAÎTRE ET JUGE DE THÈSE
PROFESSEUR KHALID ANIBA
Professeur agrégé de Neurochirurgie
CHU MOHAMMED VI DE MARRAKECH

*Nous vous remercions sincèrement de l'honneur que vous nous faites
en siégeant dans notre jury.*

*Nous sommes très reconnaissants de la spontanéité avec laquelle
vous avez*

accepté de juger notre travail.

*Veillez croire, cher Maître, à l'expression de notre profond respect
et de notre haute considération.*



ABBREVIATIONS



Liste des abréviations

AG	: anesthésie générale
BZD	: benzodiazépine
C1	: atlas
C2	: axis
C3G	: céphalosporine de 3 ^{ème} génération
CCO	: charnière cervico occipitale
CCV	: charnière crânio vertebrale
CHU	: centre hospitalier universitaire
CIA	: communication inter auriculaire
CIV	: communication interventriculaire
DAA	: distance atloïdo axoïdienne
DS	: dérivé standard
EEG	: électro-encéphalogramme
FCP	: fosse cérébrale postérieure
FISH	: fluorescence in situ hybridation
HBPM	: héparines de bas poids moléculaire
HCD	: hémicorps droit
HTAP	: hypertension de l'artère pulmonaire
HTIC	: hypertension intra crânienne
IRM	: imagerie par résonnance magnétique
LAM	: leucémie aigu lymphoïde

LCR : liquide céphalorachidien

MCCO : malformations de la charnière cervico–occipitale

MS : marqueurs sériques

MSD : membre supérieur droit

NCB : névralgies cervico–brachiales

NFS : numération formule sanguine

ORL : oto–rhino–laryngologie

PAPP–A : pregnancy associated plasma protein A

PEA : potentiel évoqué auditif

PEV : potentiel évoqué visuel

PVC : prélèvement des villosités choriales

QI : quotient intellectuel

RCI : rachis cervical inférieur

RCS : rachis cervical supérieur

ROT : réflexes ostéo–tendineux

SA : semaine d'aménorrhée

SCM : sterno–cléido–mastoïdien

TDM : tomodensitométrie

TP : taux de prothrombine

TSH : thyroestimuline

α FP : alpha foeto–protein

β HCG : hormone chorionique gonadotrope humaine



PLAN



INTRODUCTION	1
MATERIEL ET METHODES	3
I. Matériel	4
II. Méthodes	4
RESULTATS	5
I. Epidémiologie	6
1. Age	6
2. Sex	6
3. Provenance	7
4. Couverture sociale	8
II. Données cliniques	9
1. Antécédents	9
2. Circonstances de découverte	10
3. Signes fonctionnels	11
4. Examen clinique	13
III. Données paracliniques	18
1. Imagerie	18
2. Biologie	20
IV. Traitement	21
1. Traitement conservateur	21
2. Traitement chirurgical	22
3. Autres traitements	24
V. Evolution	24
1. Mortalité	24
2. Complications post-opératoires	25
3. Evolution clinique	25
DISCUSSION	33
I. Démarches diagnostiques	34
1. Diagnostic prénatal	36
2. Diagnostic post-natal	38
II. Aspect pronostiques	38
1. Malformations	39
2. Développement psychomoteur et comportement	40
3. Croissance et Endocrinologie	40
4. Hématologie et oncologie	40
5. Immunologie et maladies infectieuses	41
6. ORL	42
7. Apnées du sommeil	42
8. Appareil ostéo-articulaire	42
9. Neurologie	42
10. Ophtalmologie	42
11. Appareil bucco-dentaire	42

12. Appareil Digestif	42
13. Dermatologie	43
14. Vieillessement et Espérance de vie	43
I. ELEMENTS OSTEO-LIGAMENTAIRES	44
1. L'os occipital	44
2. L'atlas [	45
3. L'axis	47
4. Articulations de la tête avec la colonne vertébrale	49
5. Mouvements de la tête sur la colonne vertébrale	57
II. AXE NERVEUX ET MENINGES	59
1. Le rhombencéphale ou cerveau postérieur	59
2. La moelle épinière cervicale haute	63
3. Les méninges	63
I. CLASSIFICATION ANATOMOPATHOLOGIQUE	66
1. LESIONS OSSEUSES	66
2. LESIONS NERVEUSES	69
3. LESION SECONDAIRES	75
4. MALFORMATIONS ASSOCIEES	75
II. PARTICULARITES DES MALFORMATIONS DE LA CCV DANS LE SYNDROME DE DOWN	76
I. Epidémiologie	78
1. Fréquence	78
2. AGE	78
3. SEXE	79
II. Diagnostic	80
1. ETUDE CLINIQUE	80
2. Examens paracliniques	85
III. ÉVALUATION PRÉOPÉRATOIRE	99
IV. CONSIDÉRATIONS ANESTHÉSQUES	103
V. Traitement	103
1. Moyens	103
2. Traitement chirurgical :fixation de la charnière crânio–vertébrale	105
VI. Complications et Evolution :	141
1. Complications immédiates après le traitement chirurgical	141
2. Complications de l'instabilité de la charnière crânio–vertébrale non traitées	142
3. Complications tardives	144
VII. Résultats globaux et pronostic	146
VIII. Recommandations et perspectives	149
CONCLUSION	150
RESUMES	152
BIBLIOGRAPHIE	156

INTRODUCTION

La trisomie 21 est de loin la pathologie chromosomique la plus répandue et la plus connue. Elle est également appelée mongolisme du fait des particularités faciales observées et syndrome de Down en référence au médecin anglais John Langdon Haydon Down (1828-1896) qui consacra une partie de sa carrière aux enfants atteints de retard mental et fit en 1866 [1] une description précise de cette pathologie.

L'évocation de ce diagnostic sur le plan phénotypique imposera outre sa vérification génétique la réalisation de bilans et selon les cas un suivi à différents niveaux : mental, cardiaque, locomoteur, endocrinien, sensoriel, immunologique et hématologique.

Différents problèmes d'ordre neurologique méritent aussi une attention particulière. Il s'agit notamment des manifestations épileptiques, de troubles neuro-moteurs et les malformations.

Les malformations de la charnière crâniocervicale prennent une place importante dans la trisomie 21. Cette unité anatomique complexe dont l'importance anatomique réside dans les éléments qui la constituent notamment ses composantes osseuses, ses surfaces articulaires et les moyens d'union ligamentaires qui les relient. Le tout assurant la protection des éléments nerveux et artériels représentés par les méninges, les espaces sous arachnoïdiens, les artères vertébrales, le cervelet, le tronc cérébral, la partie haute de la moelle épinière.

Souvent diagnostiquées au stade neurologique, elles sont de plus en plus prises en charge précocement grâce au développement des techniques d'explorations qui mettent en évidence des formes infra-cliniques.

Les modalités thérapeutiques ne cessent de se modifier avec la meilleure compréhension des mécanismes étiophysio-pathologiques afin de mieux cerner l'affection et poser l'indication adéquate.

*MATÉRIEL ET
MÉTODES*

I. Matériel :

Notre travail est une étude rétrospective concernant 05 patients porteurs d'une trisomie 21 qui présentent une malformation de la charnière crânio-cervicale, traités chirurgicalement, colligés au service de neurochirurgie du CHU Mohammed VI de Marrakech sur une période de 02 ans de janvier 2015 à décembre 2016.

Nous présentons les cas des malformations de la charnière crânio-cervicale dont les dossiers médicaux étaient exploitables. Les autres cas ne disposant pas d'informations suffisantes pour leur exploitation ont été exclus.

II. Méthodes :

✓ Objectifs d'étude :

Notre travail a trois principaux objectifs:

- 1) Analyser les données épidémiologiques, cliniques, paracliniques, thérapeutiques et évolutives.
- 2) Détailler les techniques chirurgicales des malformations de la charnière crânio-cervicale chez le trisomique 21.
- 3) Comparer nos résultats aux données de la littérature.

✓ Recueil des données :

Les données suivantes ont été consignées chez tous les patients inclus dans l'étude :

- o Les données épidémiologiques.
- o Les antécédents pathologiques.
- o Les signes fonctionnels et physiques.
- o Les données des examens d'imagerie.
- o Les modalités du traitement ainsi que l'évolution.

✓ Analyse :

L'analyse des données a été réalisé à l'aide du logiciel « EXCEL 2010 »

RESULTATS

I. Epidémiologie :

1. Age :

L'âge moyen de nos patients à l'admission était de 18,8 ans avec des extrémités allant de 9 ans à 27 ans.

La tranche d'âge la plus fréquente est celle comprise entre 20 et 30 ans avec un pourcentage de 60%.

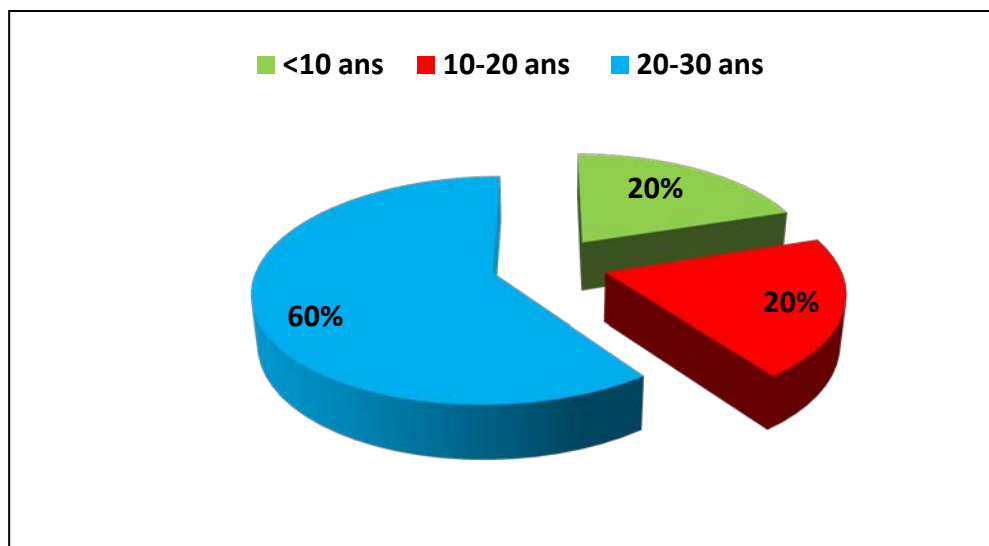


Figure 1: Répartition selon l'âge .

2. Sexe :

Dans notre étude 60 % des patients étaient de sexe masculin et 40 % étaient de sexe féminin.

Le sexe ratio dans notre étude était M/F=1,5.

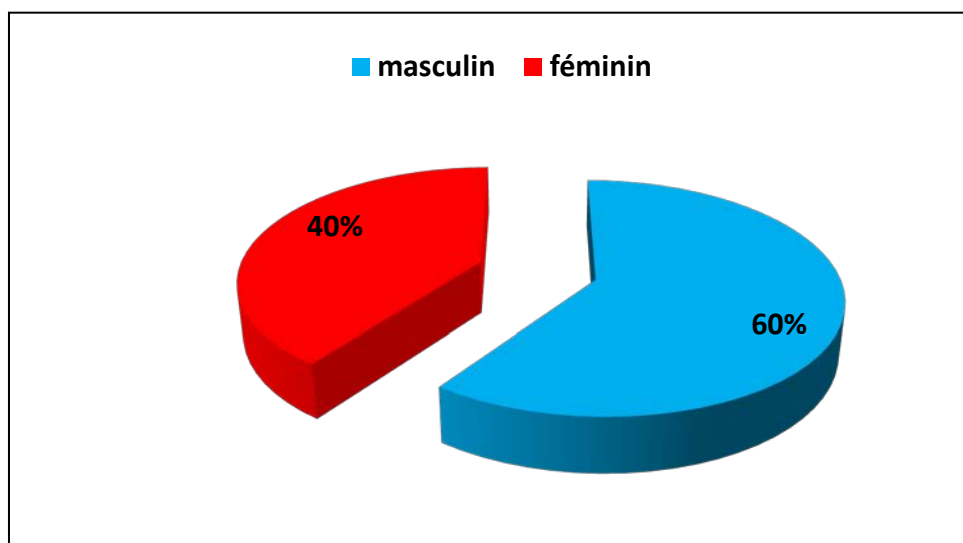


Figure 2: répartition selon le sexe .

3. Provenance :

Dans notre étude 4 % des patients provenaient de Marrakech et 1 %des patient provenaient en dehors de Marrakech.

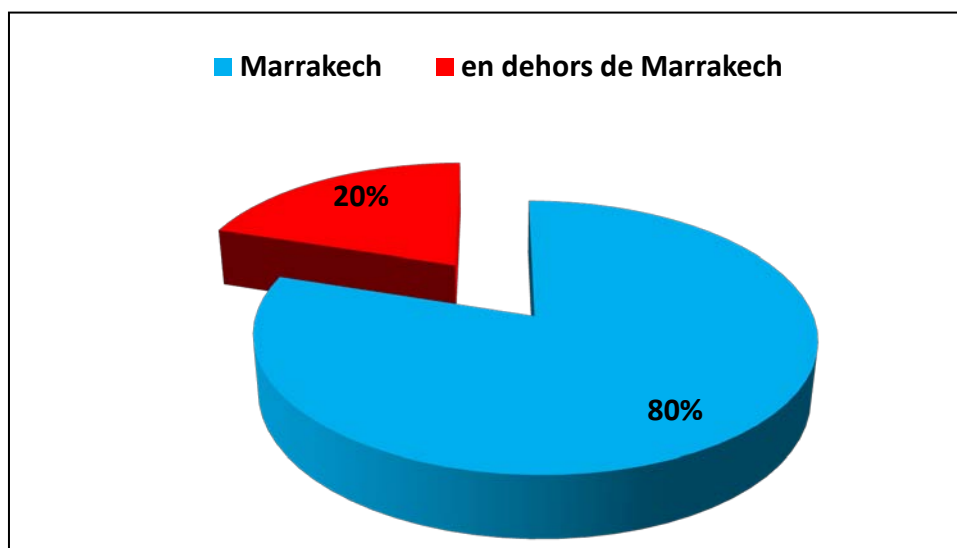


Figure 3 : répartition selon la provenance

4. Couverture sociale :

Dans notre série 4 cas soit 80 % des cas avaient une couverture médicale mutuelle, tandis qu'un cas soit 20 % des cas étaient couverts par le système RAMED.

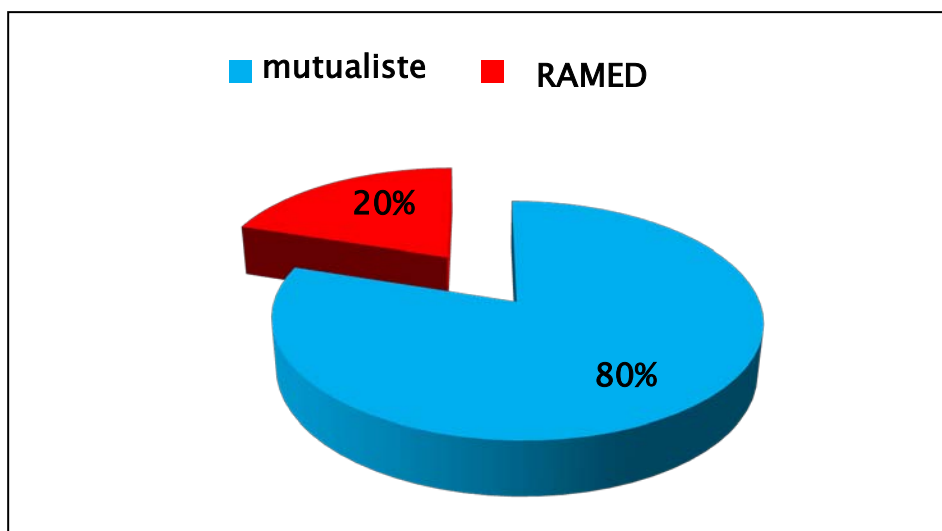


Figure 4 : répartition selon la couverture sociale.

II. Données cliniques :

1. Antécédents :

L'anamnèse a permis de préciser les antécédents pathologiques suivants :

1.1 les antécédents personnels :

a) Médicaux :

Dans notre étude :

- ✓ 1 cas avait une tuberculose abdominale traitée soit 20%.
- ✓ 1 cas est suivi pour épilepsie soit 20%.
- ✓ 1 cas avait un strabisme convergent bien traité soit 20%.
- ✓ Et 2 cas présentaient des apnées de sommeil soit 40%.

b) chirurgicaux :

Dans notre étude 1 cas a été opéré pour pied bot soit 20%.

c) malformatifs :

Dans notre étude 1 seul cas avait une cardiopathie congénitale à type de communication interventriculaire soit 20%.

1.2 les antécédents familiaux :

Dans notre étude 4 cas sont issus d'un mariage consanguin soit 80% .

L'ensemble des antécédents médicaux sont répertoriés dans le tableau suivant :

Tableau I : répartition selon les antécédents.

Antécédents			effectif	pourcentage
Personnels	Médicaux	Tuberculose abdominale	1	20%
		Epilepsie	1	20%
		Strabisme convergent	1	20%
	Chirurgicaux	Pied bot	1	20%
	Malformatifs	Cardiaque	1	20%
		Pied plat	2	40%
Familiaux	Consanguinité		4	80%

2. Circonstances de découverte :

Dans notre étude 100 % des malformations étaient révélées par une atteinte nerveuse qui a été :

- ✓ post traumatique dans 2 cas soit 40 %.
- ✓ Spontanée dans 3 cas soit 60 %.

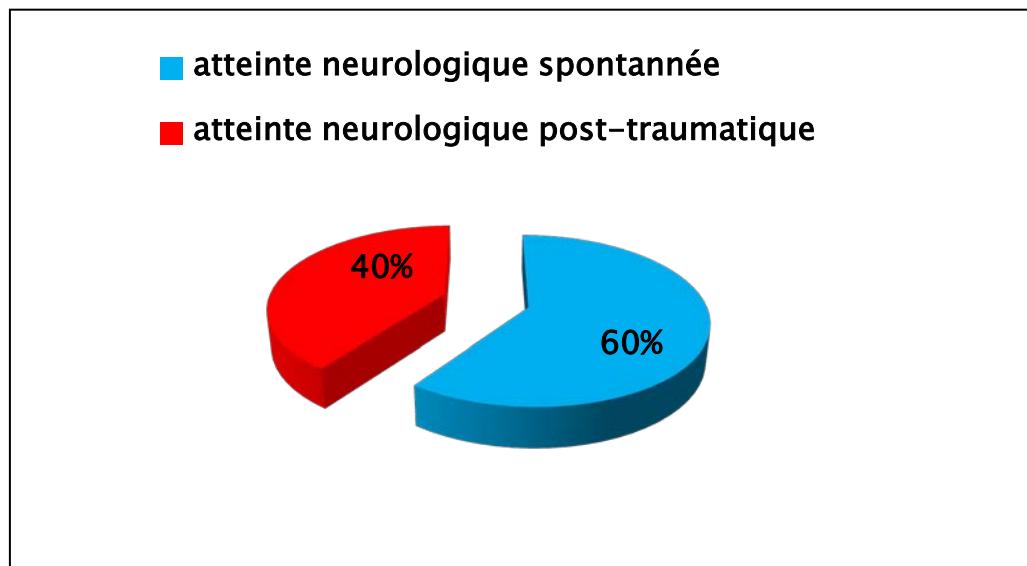


Figure 5 : répartition selon les circonstances de découverte .

Tableau II : répartition selon les circonstances de découvertes.

Circonstances de découverte		effectif	pourcentage
Atteinte neurologique	Spontanée	3	60 %
	Post-traumatique	2	40 %
Dans le cadre de bilan malformatif		0	0 %
Découverte fortuite		0	0 %

3. Signes fonctionnels :

Dans notre étude :

- ✓ La douleur (cervicalgie, céphalées ...) était le maître symptôme, en effet il a été retrouvé chez tous nos patients.
- ✓ un patient a présentait un torticolis.
- ✓ les troubles moteurs ont été rencontrés chez tous les patients dont :

tous nos patients avaient des troubles moteurs ce qui a motivé le diagnostic de MCCO .

- 2 cas avait une mono parésie du membre supérieur droit
 - 1 cas avait une mono parésie du membre supérieur gauche
 - 1 cas avait une hémiparésie droite
 - 1 cas avait une tétra parésie.
- ✓ Les troubles sensitifs ont été rencontrés chez 3 cas dont :
- 2 cas avait des paresthésies : au niveau du membre supérieur droit et un cas au niveau du membre supérieur gauche.
 - 1 cas avait une tétra parésie.
- ✓ Les troubles trophiques étaient présents dans 1 cas. En effet il avait une amyotrophie du membre supérieur droit.
- ✓ Un cas avait une hyperlordose cervicale.
- ✓ à noter qu'aucun cas ne présentait un syndrome d'HTIC, un syndrome cérébelleux, un syndrome syringomyélique, des troubles sphinctériens ou une atteinte des paires crâniennes.

Les signes fonctionnels sont résumés dans le tableau suivant:

Tableau III : répartition selon les signes fonctionnels

Signes cliniques		Effectif	Pourcentage
Douleur		5	100%
Torticolis		1	20%
Troubles moteurs	Mono parésie du membre supérieur droit	2	40%
	mono parésie du membre supérieur gauche	1	20%
	hémiparésie droite	1	20%
	tétra parésie	1	20%
Troubles sensitifs	mono paresthésie du membre supérieur droit	1	20%
	mono paresthésie du membre supérieur gauche	1	20%
	tétra paresthésie	1	20%
Troubles trophiques		1	20%
Déformation rachidienne (hyperlordose)		1	20%

4. Examen clinique :

a) Examen général :

L'examen général ne doit pas être négligé, au risque de passer à côté de malformations associées ou de dysmorphies très évocatrices :

Une cardiopathie congénitale type communication interventriculaire (CIV) dans 1 cas.

b) Examen du rachis :

✚ inspection :

L'inspection du rachis cervical a révélé une hyperlordose cervicale dans 1 cas.

✚ mobilité :

L'examen de la mobilité a montré une raideur dans 4 cas soit 80% des cas.

✚ palpation :

Une douleur à la palpation des épineuses de C1 et C2 a été retrouvée chez 4 cas.

Tableau IV: répartition selon les résultats de l'examen du rachis cervical .

Examen du rachis cervical	effectif	pourcentage
Hyperlordose cervicale	1	20%
Raideur cervicale	4	80%
Douleur à la palpation	4	80%

c) Examen neurologique :

C-1 Station debout :

- 2 patients se tenaient debout avec appui soit 40%.
- Aucun patient ne présentait une ataxie.

C-2 Marche :

- 2 patients marchaient avec appui soit 40%.
- patient présentait un steppage soit 20%.

C-3 Motricité :

✚ Le tonus :

L'examen a objectivé un cas d'hypertrophie spastique du membre supérieur droit soit 20%, une hypotonie spastique du membre supérieur droit soit 20%, 1 cas d'hypotonie généralisée soit 20% et 2 cas avaient un bon tonus axial et périphérique.

✚ **La force musculaire :**

→ **Globale** : 3 cas ne tenaient pas le barré à droite soit 60% ,1 cas ne tenait pas le barré à gauche soit 20% et 1 cas ne tenait pas le barré de façon bilatérale soit 20%.

1 cas ne tenait pas le Mingazzini à droite soit 20% et 1 cas ne le tenait pas de façon bilatérale soit 20%.

→ **Segmentaire** :

L'examen de la motricité a révélé une diminution de la force musculaire estimée à 2/5 au membre supérieur droit dans 1 cas soit 20%, 4 /5 à l'hémicorps droit dans 1 cas soit 20% et 3/5 aux 4 membres dans 1 cas soit 20%.

✚ **Les réflexes ostéo-tendineux (ROT):**

Les réflexes ostéo tendineux étaient vifs et diffus aux 4 membres dans 1 cas soit 20%, et à l'hémicorps droit dans 1 cas soit 20% de l'ensemble des cas.

C-4 Sensibilité :

L'examen de la sensibilité objectivait 1 cas avec une hypoesthésie thermo algique (déficit spinothalamique) franche au 4 membres et proprioceptive (syndrome cordonale postérieure) soit 20% des cas .

C-5 Examen des paires crâniennes :

Dans notre étude l'examen des paires crâniennes était normal chez tous les patients.

Tableau V :répartition selon les données de l'examen neurologique .

Examen neurologique				Effectif	pourcentage
Station debout	Avec appui			2	40%
	normale			3	60%
Marche	Avec appui			2	40%
	Avec steppage			1	20%
Motricité	Tonus	hypertrophie spastique du membre supérieur droit		1	20%
		hypotonie spastique du membre supérieur droit		1	20%
		hypotonie généralisée		1	20 %
		Bon tonus		2	40 %
	Force musculaire	globale	Barré non tenu à droite	3	60%
			Barré non tenu à droite	1	20%
			Barré non tenu aux 2 cotés	1	20%
		segmentaire	2/5 au MSD	1	20%
			4/5 à HCD	1	20%
			3/5 aux 4 membres	1	20%
	Les ROT	Normaux		3	60%
		Vif et diffus	A l'hémicorps droit	1	20%
			Aux 4 membres	1	20%
Sensibilité	Hypoesthésie thermo algique aux 4 membres et proprioceptive.			1	20%

d) Examen somatique :

Le reste de l'examen clinique était normal chez tous les patients.

L'examen somatique a permis d'autre part de poser le diagnostic du syndrome de Down en se basant sur trois critères majeurs :

- ✓ **Le syndrome dysmorphique** (Microcéphalie, Profil plat, Excès de peau au niveau de la nuque, Langue épaisse, Oreilles petites et rondes, Mains courtes et trapues, Pieds larges , petits et plats ...) , présent chez tous les cas.
- ✓ **Le syndrome malformatif**, retrouvé chez 3 cas dont 1 avait une cardiopathie congénitale à type de communication interventriculaire.
- ✓ **Le retard psychomoteur**, objectivé de façon subjectif chez tous les cas .

III. Données paracliniques :

1. Imagerie :

a) Buts :

Les moyens d'imagerie ont un intérêt capital pour le diagnostic positif, étiologique et différentiel, et pour le bilan lésionnel, sans oublier son apport considérable dans la surveillance et l'évaluation des résultats post-thérapeutiques.

b) Moyens :

La radiographie de la CCO et du rachis :

Permet d'apprécier l'état anatomique de la charnière et du rachis à la recherche de malformations essentiellement osseuses.

Les clichés dynamiques de profil permettent d'objectiver une instabilité C1-C2 voir une dislocation.

Elle perd de son intérêt en faveur des nouvelles techniques de neuro-radiologie, d'un apport supérieur et permettant l'exploration des structures osseuses et nerveuses dans le même temps avec une meilleure précision.

Elle a été réalisée chez tous les patients.

L'imagerie par résonance magnétique (IRM) :

C'est un examen incontournable qui a supplanté les autres examens radiologiques, réalisé chez tous les patients ,il a permis dans tous les cas de mettre en évidence l'anomalie au niveau de la CCO et d'évaluer le retentissement sur la moelle épinière et la circulation du LCR.

✚ **La tomodensitométrie (TDM) :**

Bien que moins performante, garde ses avantages dans l'exploration de l'étage sustentoriel, à la recherche d'hydrocéphalie surtout, ou comme alternative en l'absence de moyens, pratiqués dans 3 cas (60%), où elle a objectivé des malformations de la CCO. Elle reste plus performante pour l'analyse des structures osseuses.

✚ **Les investigations neurophysiologiques :**

N'ont pas encore gagné leur place comme un examen courant.

Ils n'ont pas été réalisés chez nos patients.

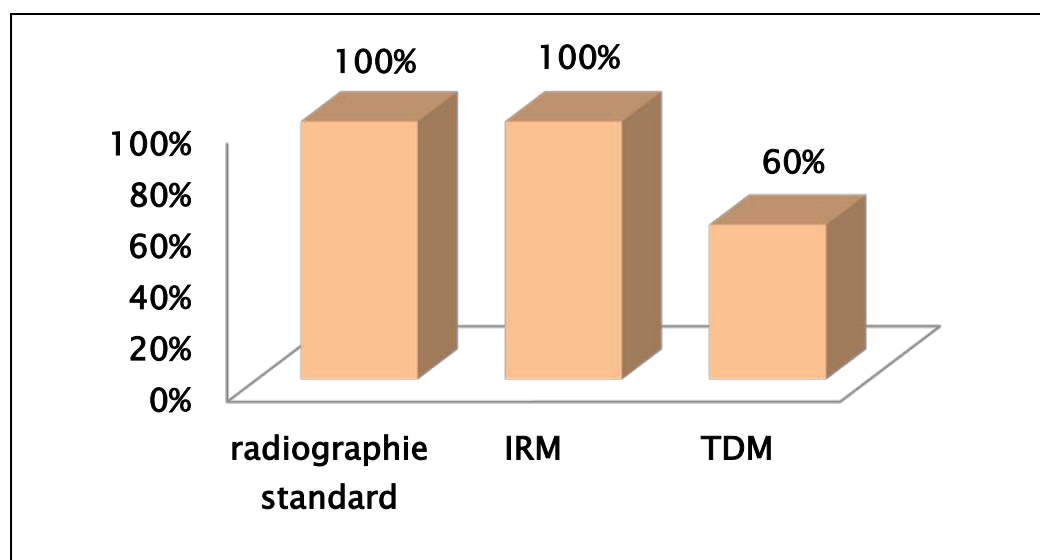


Figure 6 : répartition selon les moyens d'imagerie effectués.

c) **Résultats :**

Les examens radiologiques ont objectivé :

- 4 cas d'instabilité de la charnière crânio-cervicale compliquées d'une luxation C1-C2 soit 80%. Avec compression de la jonction bulbo médullaire, à noter que la compression était très importante dans 1 cas avec souffrance médullaire manifeste.
- 1 cas d'apophyse odontoïde mobile ou os « odontoïdeum » soit 20 %.

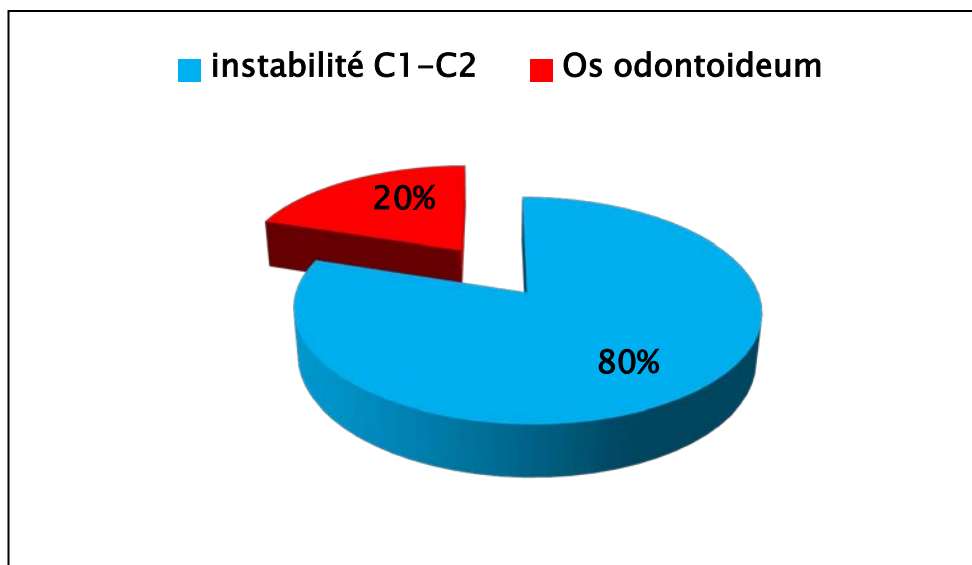


Figure 7 : Répartition selon le type de malformation

2. Biologie :

Les examens biologiques prennent place surtout dans le bilan d'opérabilité

Tous nos patients ont bénéficié d'un bilan sanguin fait de : numération formule sanguine(NFS), du taux de prothrombine(TP), urée- créatinine et glycémie.

IV. Traitement :

Il vise la levée de la compression bulbo-médullaire, et la stabilisation de la charnière cranio-cervicale afin de stopper l'évolutivité de la maladie et améliorer la symptomatologie.

1. Traitement conservateur :

a) Traitement médical :

Tous nos patients ont bénéficié d'un traitement antalgique et anti-inflammatoire.

Tous nos patients ont bénéficié en post-opératoire d'un traitement anticoagulant à base d'HBPM et de traitement antibiotique à base de C3G.

b) Traitement orthopédique :

En attente du traitement chirurgical, le port d'une minerve pour immobilisation cervicale était systématique chez 4 patients.

1 patient a bénéficié d'une traction trans-crânienne en préopératoire dans l'attente du traitement chirurgical.

Tableau VI: répartition selon les données du traitement conservateur .

		effectif	pourcentage
Traitement médical	Traitement antalgique	5	100 %
	Traitement anti-inflammatoire	5	100 %
	HBPM	5	100%
	Antibiotiques	5	100%
Traitement orthopédique	Minerve cervicale	5	100%
	Traction trans-crânienne	1	20%

c) **Kinésithérapie postopératoire :**

La kinésithérapie en complément du traitement orthopédique et chirurgical permet :

- ✓ la correction de la raideur cervicale
- ✓ la récupération des amplitudes articulaires
- ✓ le renforcement musculaire par rachidien
- ✓ une reprogrammation sensitivomotrice

Elle a été prescrite chez tous les cas.

2. **Traitement chirurgical :**

a) **Position :**

La position en décubitus ventral tête en légère flexion était la règle dans notre série , associé à une traction trans-crânienne dans 2 cas .

b) **Voie d'abord :**

L'abord postérieur avec une incision occipito-cervicale médiane était pratiqué chez tous nos patients.

c) **Techniques:**

La réduction de l'instabilité C1 -C2 était réalisée par matériel d'ostéosynthèse par :

- ✚ Crochets sus laminaires en C1 et sous laminaire en C2, montés en compression sur des tiges, réalisé chez 3 cas soit 60 %.



Figure 8 : Fixation des arcs postérieurs de C1 et C2 par des crochets .

Vissage de Magerl de C3 et C4 et 2 vis au niveau de l'écaille occipital avec mise en place de tiges et fixation par des tiges plaques réalisés chez 2 cas soit 40 %.

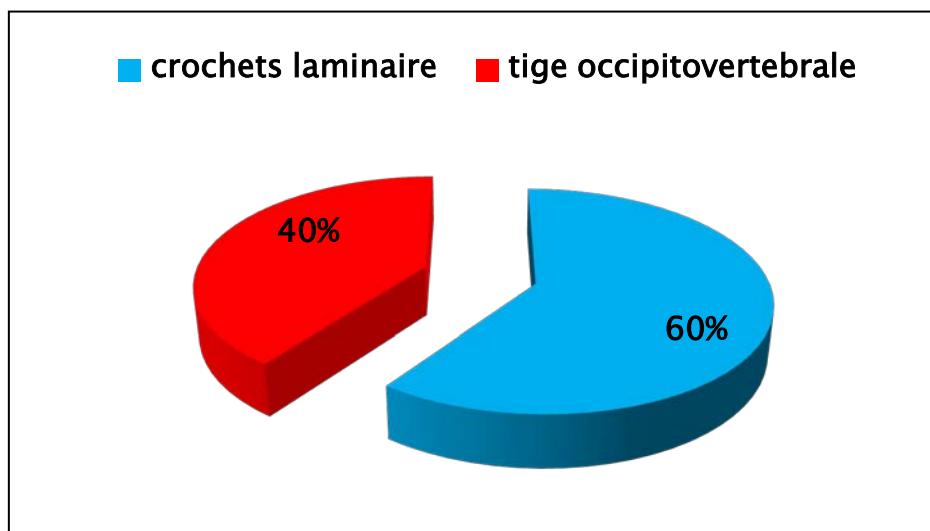


Figure 9 : répartition selon la technique chirurgicale.

3. Autres traitements :

Une kinésithérapie a été prescrite chez 4 patients pour rééducation.

V. Evolution :

Ces opérations sont marquées par le faible taux de complications et leur évolution favorable en général, ce qui se reflète d'après notre étude :

1. Mortalité :

1 seul décès en unité de soin intensif a été rapporté par décompensation de sa cardiopathie congénitale soit 20 %.

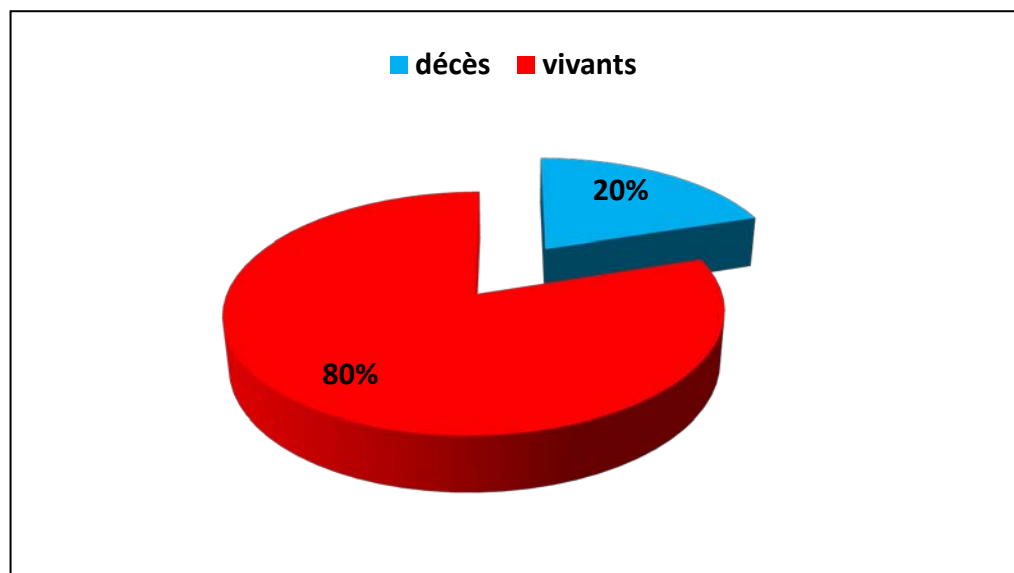


Figure 10 : répartition selon la mortalité .

2. Complications post-opératoires :

Des douleurs cervicales chez 2 cas en postopératoire immédiat traité par des traitements antalgiques et myorelaxants soit 40 %.

3. Evolution clinique :

L'amélioration a été la règle, puisque chez 4 patients, soit 80 % les résultats sont jugés bons à court terme.

Observations

Cas (sexe ,âge)	ATCDs	Signes fonctionnels	Signes physiques	Imagerie	Anomalie de la CCV	chirurgie	Evolution
Cas1 F 21 ans	Aucun	Cervicalgies + Lourdeur de l'hémicorps droit	Hémi-parésie droite + Raideur cervicale	Radio standard + IRM + TDM	Luxation C1-C2	fixation de la CCO par des plaques occipito-vertébrales vissées en occipital et par des crochets laminaire en C2 et C3	Amélioration satisfaisante
Cas 2 M 25 ans	Cardio-pathie congénitale + Apnée du sommeil	Cervicalgies + Lourdeur du membre supérieur droit + Hyperlordose cervicale	Monopésie du membre supérieur droit sans trouble sensitif	Radio standard + IRM	Luxation C1-C2	Crochets laminaire en C1 et C2	Décès
Cas 3 F 8 ans	Strabisme convergent + Pied bot	Cervicalgies + Lourdeur du membre supérieur droit	Raideur cervicale + Monopésie et mono-paresthésie du membre supérieur droit	Radio standard + IRM + TDM	Luxation C1-C2	Tiges-plaques	Amélioration Satisfaisante
Cas 4 M 22 ans	tuberculose abdominale	cervicalgies récidivantes + Torticolis + lourdeur des 4 membres	Raideur cervicale + tétraparésie spastique avec amyotrophie intéressant les groupes musculaires des quatre membres sans troubles sensitifs associés	Radio standard + IRM	Os odont- oïdium	Crochets laminaires en C1 et C2	Amélioration Satisfaisante
Cas 5 M 18 ans	Epilepsie	Cervicalgies + Lourdeur du membre supérieur gauche	Raideur cervicale + Monopésie et mono-paresthésie du membre supérieur gauche	Radio standard + IRM + TDM	Luxation C1-C2	Tiges-plaques	Amélioration Satisfaisante

Imagerie :

Cas 1 :



Figure 11 : Radiographie du rachis cervical de profil : aspect de luxation C1C2 avec distance atloïdo-axoïdienne augmentée (DAA = 7 mm) et recul postérieur de C2 .



Figure 12 : TDM de la CCV en fenêtre parenchymateuse : luxation C1C2 avec déplacement postérieur de l'odontoïde dans la canal médullaire

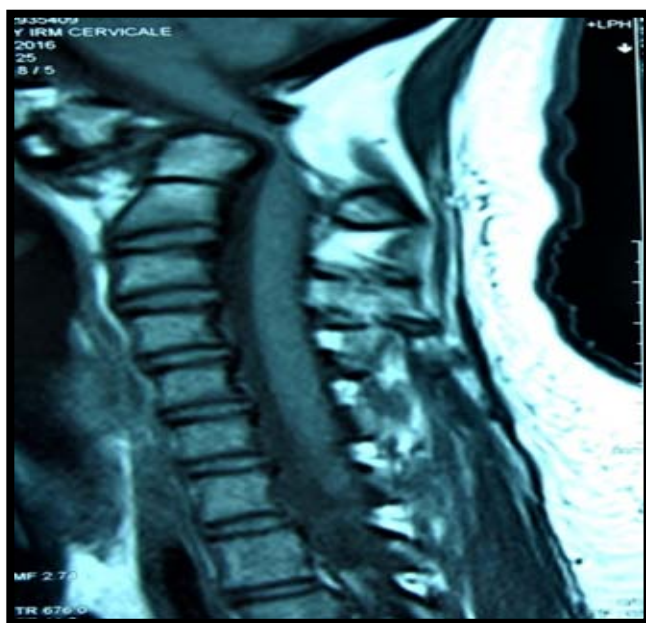


Figure 13 : Coupe sagittale d'une IRM de la CCV en séquence T1 : luxation C1C2 avec recul de l'odontoïde responsable d'une compression importante et élongation de la moelle épinière

Cas 2 :



Figure 14 : Radiographie du rachis cervical de profil : aspect de luxation C1C2 avec distance atloïdo-axoïdienne augmentée (DAA = 5,5 mm) et recul postérieur de C2 .



Figure 15 : Coupe sagittale d'une IRM de la CCV en séquence T1 : luxation C1C2 et compression de la jonction bulbo-médullaire.

Cas 3 :

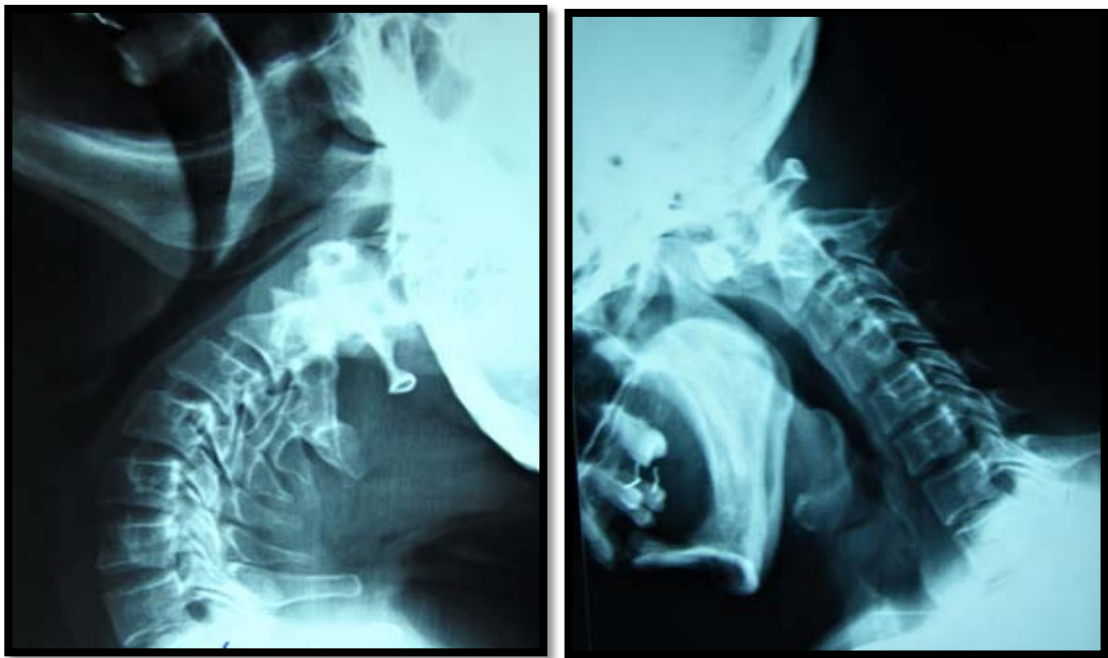


Figure 16 : Radiographie dynamique cervicale de profil en flexion extension montrant l'instabilité C1 – C2 (distance atloïdo-axoïdienne augmentée en flexion)



Figure 17 : IRM cervicale en coupes sagittales en séquences pondérées T2 montrant la compression de la jonction bulbo-médullaire par la bascule postérieure de l'odontoïde avec une plage d'œdème médullaire.

Cas 4 :



Figure 18 : Radiographie dynamique cervicale de profil en flexion extension montrant l'instabilité C1 – C2.

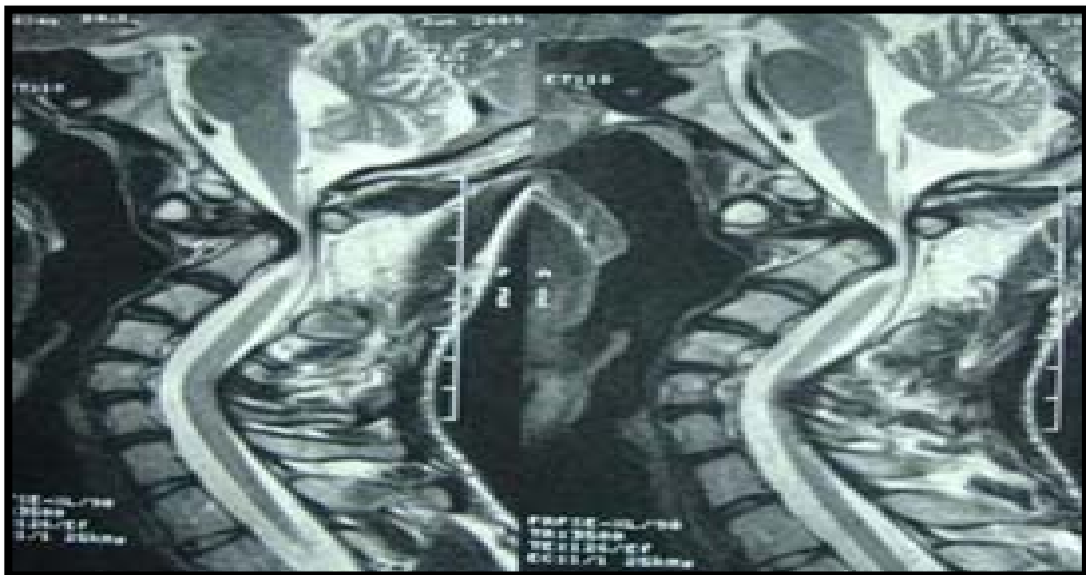


Figure 19 : IRM cervicale en coupes sagittales en séquences pondérées T2 montrant la compression de la jonction bulbo-médullaire par la bascule postérieure du corps de C2 désolidarisé de l'odontoïde (os odontoïdeum)

Cas 5 :



Figure 20 : Radiographie du rachis cervical de profil : aspect de luxation C1C2 avec distance atloïdo-axoïdienne augmentée (DAA = 5 mm) et recul postérieur de C2 .

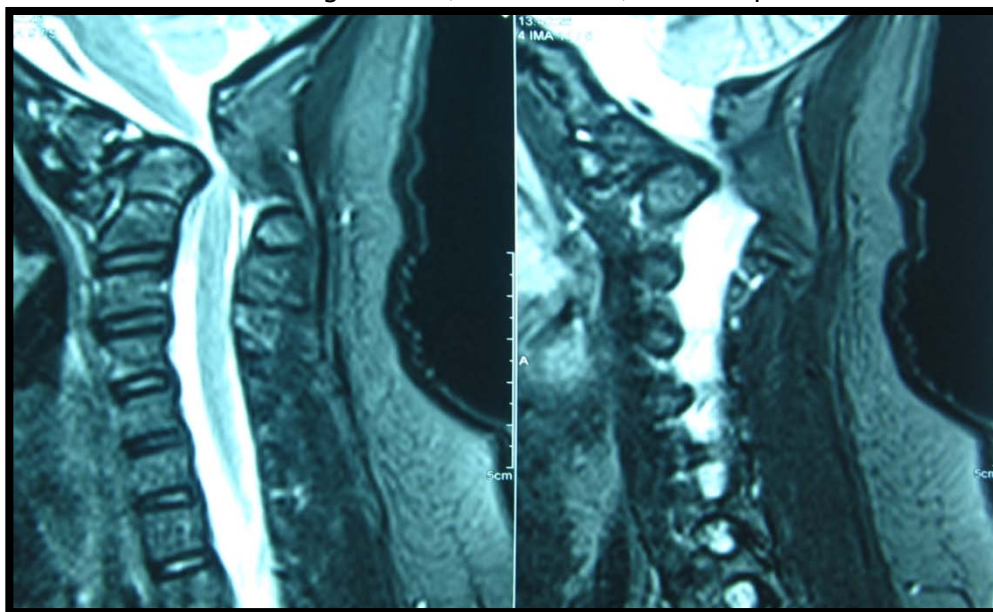


Figure 21: IRM cervicale en coupes sagittales en séquences pondérées T2 montrant la compression de la jonction bulbo-médullaire par la bascule postérieure C2.

DISCUSSION

Chapitre I : Démarches diagnostiques et aspects pronostics du syndrome de DOWN (trisomie 21) .

La trisomie 21 reste est l'anomalie chromosomique la plus fréquente et la plus connue, elle se définit par la présence en 3 copies au lieu de deux de tout ou partie du chromosome 21, dans l'immense majorité des cas accidentelle. Le seul facteur de risque reconnu est l'augmentation de l'âge maternel. La trisomie 21 augmente la probabilité de certaines malformations ou complications médicales dont aucune n'est pathognomonique. Ceci justifie un suivi médical systématique orienté. [2]

I. Démarches diagnostiques :

1. Diagnostic prénatal : [3]

Ce dépistage, utilisant les marqueurs sériques, est scientifiquement un des plus mauvais exemple de dépistage : nombreux faux positifs, nombreux faux négatifs, absence de vrai traitement pour la situation dépistée. Les dosages sont modérément reproductifs (à quelques jours d'intervalle, même si on est dans la période de dépistage possible, le risque calculé peut varier de 1/150 à 1/300). De plus la réalisation de ce dépistage induit des amniocentèses et donc des pertes fœtales (risque d'environ 0,5 %).

1.1 Les examens biologiques : [4.5.6]

a) Les marqueurs sériques du risque de T21 :

Ce sont des substances dosées dans le sang maternel dont la distribution du dosage est différente selon que le fœtus est T21 ou pas. Par exemple le dosage de β HCG tend à être plus élevé lorsque le fœtus est T21. Mais il n'y a pas de seuil permettant de séparer les fœtus T21 des autres (il y a chevauchement des courbes). Il en est de même pour les autres dosages.

- Marqueurs du 1er trimestre (entre 11 SA² et 13 SA+6 jours) : β HCG et PAPP A7

- Marqueurs du 2ème trimestre (entre 14 SA et 17SA + 6 jours) : HCG ou β HCG et AFP (et éventuellement estriol) 8

Ces MSne sont pas faits pour dépister les autres anomalies chromosomiques. Utilisés seuls les MS dépistent environ 60–66 % des fœtus T21, mais ont beaucoup de faux positifs et font proposer une amniocentèse à 1 grossesse sur 10 à 12 avec seulement dans 1% des cas une T21.

b) L'amniocentèse : [6]

L'amniocentèse est un examen préférable sur le plan cytogénétique à la PVC du fait de sa meilleure résolution et surtout à cause des discordances fœto-placentaires (de l'ordre de 1–2%) des PVC. Ces discordances peuvent conduire au diagnostic erroné d'anomalie chromosomique fœtale alors que l'anomalie est limitée au placenta et le fœtus indemne. Inversement, mais plus rarement, elle pourrait être faussement normale (en particulier en cas de T21 en mosaïque).

La PVC permet une réponse en 2–3 jours sur l'examen direct, et 2–3 semaines pour le résultat définitif à la culture. Le résultat du caryotype sur l'amniocentèse demande 2 à 3 semaines. On peut réaliser une technique plus rapide sur l'amniocentèse en utilisant la technique d'Hybridation in Situ en Fluorescence (FISH) avec une sonde spécifique du chromosome 21 sur noyaux en interphase. La présence de 3 signaux d'hybridation signe une trisomie 21. Elle permet d'obtenir un résultat en 24–48 heures. Elle est à utiliser pour un résultat rapide en cas d'anomalie échographique évocatrice de trisomie 21.

Cependant le caryotype reste l'examen de référence. Il permet de confirmer le résultat de la FISH et surtout de connaître le type de trisomie (libre, par translocation,...)

1.2 L'échographie obstétricale :

A la recherche de la clarté nucale qui se présente comme une petite zone de densité liquidienne entre la peau et les plans profonds musculo squelettiques, mesurée sur

l'échographie du 1er trimestre, sur une coupe de profil. Elle est physiologique et tend à diminuer après le 1er trimestre et à rentrer dans la norme, même chez les fœtus T21. Plus elle est grande, plus il y a de risque que le fœtus ait une pathologie (anomalie chromosomique dont T21 mais aussi syndrome malformatif et éventuellement infection). [9]

On observe des faux positifs chez des fœtus avec une clarté augmentée sans pathologie et qui iront bien, et des faux négatifs avec des fœtus T21 à clarté nucale fine ; là encore il n'y a pas de seuil discriminant. Des courbes permettent d'obtenir, selon la mesure de la clarté et la taille du fœtus (LCC :

Longueur crânio-caudale) un chiffre d'augmentation (ou de diminution) du risque de T21. [10]

En cas de clarté augmentée sans anomalie chromosomique, il faut surveiller étroitement le développement fœtal à l'échographie car il y a un risque de quelques pourcents de détecter à 17 SA ou 22 SA un problème de croissance ou de syndrome malformatif (en particulier avec malformation cardiaque). S'il n'y a pas d'anomalie chromosomique et que l'évolution fœtale est favorable, il est très probable que cet enfant ira bien après la naissance (on rejoint presque le pronostic des fœtus dont la clarté nucale était fine). [11]

2. Diagnostic post-natal : [12]

La Trisomie 21 peut entraîner beaucoup de signes ou de complications, mais toutes ne se rencontrent pas chez toutes les personnes porteuses de trisomie 21.

Les symptômes les plus constamment rencontrés sont l'hypotonie, visible dès la naissance, et la déficience intellectuelle.

Du fait du dépistage prénatal, on a maintenant deux situations :

- Les enfants dont le diagnostic ou la suspicion ont été portés pendant la grossesse.

- Les enfants n'ayant pas eu de dépistage ou « faux négatifs » du dépistage : beaucoup n'ont pas de malformation ;

L'hypotonie est un des signes les plus constants, mais elle peut être modérée, plus particulièrement chez les Africains.

On retrouve généralement des signes morphologiques dont les plus fréquents en période néonatale sont :

- Hypotonie
- Absence du réflexe de Moro
- Profil plat
- Fentes palpébrales obliques en haut et en dehors
- Anomalies des oreilles (petites et rondes)
- Nuque plate avec excès de peau
- Hyper laxité articulaire et cutanée
- Brachymésophalangie des 5° doigts = clinodactylie
- Pli palmaire transverse unique
- Espacement accru entre orteil I et II et une plante des pieds plissée

On peut aussi noter un visage rond avec un crâne petit et rond, un petit nez en boule, des tâches de Brushfield sur l'iris, une tendance à la protrusion de la langue qui est plicaturée, des mains un peu carrées avec excès de peau, des doigts courts, un livedo.

II. Aspect pronostiques : [13]

L'hypotonie évolue mais reste présente toute la vie, et l'hyper laxité est un élément important du tableau clinique également. L'hypotonie participe au retard des acquisitions motrices mais n'en est pas la seule cause.

Un certain nombre de complications médicales sont plus fréquentes que dans la population générale, ceci a tous les âges de la vie, sans qu'aucune ne soit pathognomonique de la T21.

1. Malformations : [14,15]

Certaines malformations sont plus fréquentes :

- ✚ **Cardiaques** (30 à 40% des cas). La plus commune est le canal atrio-ventriculaire (CAV), suivie par la communication interventriculaire (CIV), la communication interauriculaire (CIA), la tétralogie de Fallot et la persistance du canal artériel. Elles sont la première cause de mortalité dans l'enfance.
- ✚ **Digestives** (10%) : atrésie duodénale, atrésie de l'œsophage, Hirschsprung (Mégacôlon aganglionnaire), pancréas annulaire, atrésie anale, ...
- ✚ **Rénales** : malformations banales (reflux vésico-urétéral, syndrome de la jonction, duplications, ...), parfois hypospade.
- ✚ **Les malformations cérébrales** sont possibles mais rares.
- ✚ **Malformations de l'oreille** moyenne et interne

2. Développement psychomoteur et comportement : [16]

Le retard mental est de degré léger à modéré. La distribution du QI chez ces personnes est gaussienne, il y a donc de rares cas de retard limite ou presque absent et à l'inverse des retards sévères. Mais les capacités intellectuelles d'un individu sont en fait le résultat d'une interaction permanente entre les dispositions innées et les expériences personnelles et

apprentissages faits tout au long de l'existence. On estime qu'environ la moitié des personnes porteuses de trisomie 21 sont capables d'accéder à la lecture et l'écriture et à une assez bonne autonomie.

Il y a un peu plus de troubles du comportement que dans la population générale, mais moins que chez les autres personnes ayant une déficience intellectuelle. Des traits autistiques ou un autisme sont possibles.

3. Croissance et Endocrinologie : [17]

Il y a fréquemment un petit retard de croissance intra utérin, mais modéré, n'appelant pas forcément l'attention en fin de grossesse. Ensuite, la croissance se poursuit généralement entre -2 et -3 DS avec une taille finale d'environ 160 cm chez l'homme et 145 cm chez la femme.

Il y a fréquemment une obésité ou un surpoids dont la prise en charge, après élimination d'une cause médicale, doit porter à la fois sur la nutrition, l'activité physique, la rééducation éventuelle de la mastication (et la déglutition), l'hygiène et les soins dentaires, le soutien psychologique.

Les atteintes thyroïdiennes sont plus fréquentes tout au long de la vie des personnes T21, généralement hypothyroïdie auto-immune, parfois maladie de Basedow. Le dosage des hormones thyroïdiennes doit être systématique et régulier, sans attendre la survenue de signes cliniques.

Le diabète sucré est également plus fréquent, parfois de type 2, plus souvent insulino-dépendant de type auto-immun.

La puberté a lieu généralement à la période habituelle, mais la ménopause tend à être avancée.

La fertilité est diminuée dans la trisomie 21, surtout chez l'homme, mais on manque de données objectives. Au moins un cas de paternité et plusieurs maternités ont été décrites. Une contraception est donc à mettre en place si besoin.

4. Hématologie et cancérologie :

Une polyglobulie a la naissance n'est pas rare, elle est transitoire.

Environ 1 à 3% des enfants trisomiques 21 développent avant l'âge de 4 ans une leucémie aigue megakaryocytaire (LAM7), et parmi ceux-ci, beaucoup, avaient présente une prolifération mésoblastique les premiers mois de vie. Cette prolifération généralement transitoire et pouvant être asymptomatique concerne environ 10% des nourrissons T21. La LAM7 est 500 fois plus fréquente que dans la population ordinaire, et elle répond assez bien au traitement chimiothérapique chez les enfants trisomiques 21. Le risque d'autres leucémies est également augmente, mais le risque de la plupart des tumeurs solides, en dehors du cancer du testicule, est diminué tant chez l'enfant que l'adulte. [12]

5. Immunologie et maladies infectieuses :

Il existe un surcroit d'infections généralement banales, broncho-pulmonaires ou ORL, en particulier les otites sont plus fréquentes. Le plus souvent aucun déficit immunitaire n'est mis en évidence, et dans les cas où ce bilan est perturbé, il n'y a pas de profil spécifique à la trisomie 21. [18]

6. ORL :

Chez les trisomiques 21, le risque d'otites est plus augmenté. Elles sont souvent séreuses, favorisées par l'étroitesse de l'oreille moyenne et de la trompe d'Eustache qui est aussi hypotonique. Une baisse auditive est un risque tout au long de la vie et l'audition doit impérativement être contrôlée régulièrement. Il peut s'agir aussi de surdités de perception. [19]

7. Apnées du sommeil :

Très probablement fréquentes (30 à 50 %, tant chez l'adulte que l'enfant), d'origine centrale éventuellement, mais plus souvent obstructives, elles nécessitent un dépistage régulier. Un bilan ORL est nécessaire pour poser l'indication d'adénoïdectomie ou d'amygdalectomie si nécessaire. Toutefois l'hypotonie oro-laryngée et l'obésité sont aussi des facteurs favorisant l'obstruction. Pour les apnées obstructives l'indication d'appareillage avec pression positive continue nocturne doit être posée si elle s'avère nécessaire : elle est alors en général assez bien acceptée avec amélioration de la fatigue et de l'endormissement diurne, et plus de vitalité... [20]

8. Appareil ostéo-articulaire :

La laxité articulaire est augmentée, et est le principal facteur des problèmes ostéoarticulaires dans la trisomie 21. En bref nous citerons la scoliose, la luxation de hanche, le genu valgum, l'instabilité fémoro-patellaire, les pieds plats, et l'hallux valgus ou varus. [21]

L'atteinte de la charnière cervico-occipitale est classique mais heureusement les complications neurologiques sont peu fréquentes (1% des personnes T21). Le risque en effet est celui d'une myélopathie cervicale. On peut essayer sur des clichés dynamiques de mesurer l'instabilité ou la laxité de C1/C2, mais aucune étude n'a montré de corrélation entre l'instabilité C1-C2 mesurée par la distance C1-odontoïde et le risque ultérieur de myélopathie cervicale. Donc une radio normale n'est pas une garantie. Néanmoins des radiographies peuvent parfois dépister quelques anomalies : malformations vertébrales (os odontoïdeum par exemple) ou un espace médullaire est <13 mm. Aussi au moins 1 série de radios dynamiques entre 5 et 15 ans, répétées 1 ou 2 fois à 5 ans d'intervalle (le risque avant l'âge de 5 ans est extrêmement faible). Radios à faire selon la pratique sportive envisagée ou avant anesthésie générale. Au cours de cette dernière toujours faire attention à l'axe tête cou. [22]

L'arthrose est plus précoce et il peut y avoir des lésions vertébrales importantes, pouvant entraîner des compressions nerveuses chez l'adulte.

9. Neurologie :

Le risque d'épilepsie est augmenté, en particulier de syndrome de West chez le nourrisson et d'épilepsie généralisée à l'âge adulte. Après l'âge de 35 ans, le début d'une épilepsie peut être le premier signe d'une démence de type Alzheimer débutante, ou survenir au cours de l'évolution de celle-ci. [23]

10. Ophtalmologie :

Les simples troubles de réfraction sont fréquents. Il y a plus de cataractes congénitales, mais aussi de cataractes séniles de survenue plus précoce.

Là encore un suivi régulier est indispensable toute la vie. [24,25]

11. Appareil bucco-dentaire :

Le développement de l'étage moyen de la face est moindre et avec l'hypotonie et les éruptions dentaires qui sont souvent retardées et anarchiques, une perturbation précoce des fonctions orales (suction, mastication, déglutition) existe. L'hypotonie linguale et une bouche plus petite donnent une fausse impression de macroglossie et entraînent un prognathisme relatif. Les rééducations doivent prendre en charge ces aspects pour améliorer la tonicité bucco faciale. Il peut exister en outre des agénésies dentaires et des anomalies morphologiques des dents. Enfin la moindre capacité du système immunitaire associée peut-être a des particularités des muqueuses favorise les caries, les parodontopathies, les aphtes, la perlèche ... [12]

12. Appareil Digestif :

Le RGO est très fréquent, favorise l'inflammation du carrefour aéro-digestif et les apnées du sommeil, les surinfections bronchiques.

On a déjà mentionné le Hirschsprung et l'intolérance au gluten.

Il existe une tendance à la constipation mais rechercher une hypothyroïdie. [12]

13. Dermatologie :

On observe des lésions assez fréquentes de folliculite et la peau est sèche, plus rarement une lésion particulière : l'élastome serpigineux perforant. [12]

14. Vieillesse et Espérance de vie : [26]

La durée de vie des personnes porteuses de trisomie 21 a nettement augmenté ces 50 dernières années. Actuellement plus de 90% dépassent l'âge d'un an, et la médiane de survie est supérieure à 55 ans, probablement à 60 ans. Elle reste toutefois inférieure à celle de la population générale du fait d'une mortalité augmentée, principalement, par certaines malformations cardiaques et par la démence précoce.

Une démence de type Alzheimer est fréquente, survenant 30 à 40 ans plus tôt que dans la population générale. On estime que les personnes trisomiques 21 de plus de 35 ans ont un risque de 30 à 40% de développer cette démence dans les années qui suivent.

Le diagnostic de démence est moins aisé que dans la population ordinaire de par le déficit cognitif préalable, mais il est réalisable par les équipes expérimentées, si besoin en s'appuyant sur des outils spécifiques (par exemple l'échelle de Gedys).

Chapitre II : anatomie et biomécanique

La jonction crânio-rachidienne ou charnière cervico-occipitale (CCO) est la zone de transition entre le crâne et le rachis, reliant l'encéphale au reste de l'organisme et présente des spécificités anatomiques et des particularités cliniques. [27, 28]

Elle associe deux éléments anatomiques :

- Le conduit osseux, périphérique :

Formé par la superposition de l'occiput, l'atlas, l'axis et comprend leurs articulations et les structures musculo-ligamentaires.

- L'axe nerveux, médian :

Représenté par la jonction bulbo-médullaire et les nerfs crâniens inférieurs.

I. ELEMENTS OSTEO-LIGAMENTAIRES

1. L'os occipital [29, 30]

C'est un os plat qui occupe la partie postérieure du crâne et repose sur l'atlas. Il est situé en arrière des deux os pariétaux, en arrière et entre les os temporaux.

Il a la forme d'un segment de sphère, et présente deux faces : endocrânienne concave en dedans et exocrânienne convexe en dehors. On lui distingue 4 parties qui entrent dans la constitution du trou occipital (ou foramen magnum):

- Les masses latérales : sont paires et latérales.
- Le corps ou apophyse basilaire : impair et antérieur.
- L'écaille de l'os occipital : impaire postérieure et étalée.

La face inférieure des masses latérales se prolonge par les condyles pourvus d'une surface articulaire par l'intermédiaire de laquelle l'occipital repose et s'articule avec les cavités glénoïdes des masses latérales de l'atlas, et donne passage au nerf hypoglosse (XII) par le foramen hypoglosse.

2. L'atlas [27] (figure 22)

Ou première vertèbre cervicale, supporte la tête et se différencie des autres vertèbres par l'absence de corps vertébral.

Elle est formée de masses latérales qui se réunissent en avant par l'arc antérieur et en arrière par l'arc postérieur. L'ensemble contribue à circonscrire le trou vertébral.

Les surfaces articulaires supérieures des masses latérales sont concaves et s'articulent avec les condyles occipitaux (articulation atlanto-occipitale) et les surfaces articulaires inférieures planes ou légèrement concaves, s'articulent avec les facettes articulaires supérieures de l'axis (articulation atlanto-axoïdienne). L'arc postérieur présente un amincissement de sa face supérieure en arrière de chaque masse latérale, livrant passage à l'artère vertébrale.

Le trou vertébral de l'atlas est plus grand suivant tous ses diamètres que celui de toutes les autres vertèbres. On lui reconnaît deux parties : l'une, antérieure, quadrilatère, l'autre postérieure semi-elliptique. Elles sont séparées l'une de l'autre par le ligament transverse. Dans la partie antérieure se place l'apophyse odontoïde de l'axis. La partie postérieure, plus étendue encore dans le sens transversal que le trou vertébral des autres vertèbres, contient la moelle épinière.

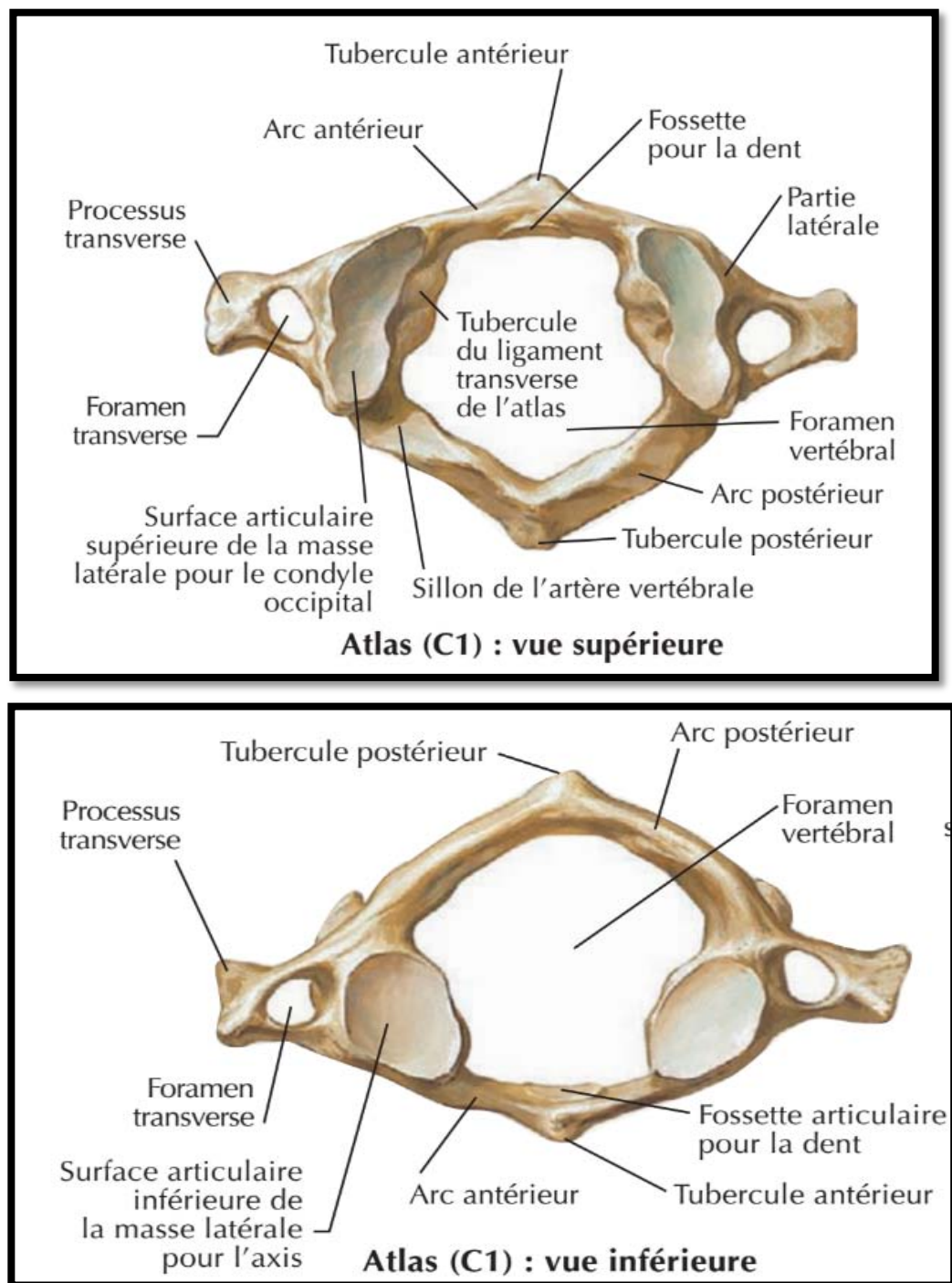


Figure 22 : schéma de la première vertèbre cervicale atlas en vue inférieure (figure en bas) et supérieure (figure en haut) [31]

3. L'axis [27, 29,32] (figure 23)

Ou deuxième vertèbre cervicale forme le pivot autour duquel tournent l'atlas et la tête.

Elle présente un corps et deux surfaces articulaires de part et d'autre de l'odontoïde, s'articulant avec les masses latérales de l'atlas.

L'apophyse odontoïde a une hauteur de 15 à 18 mm environ, débordant toujours de quelques millimètres le bord supérieur de l'arc antérieur de l'atlas. Elle a une forme cylindroïde, elle est déjetée en arrière, et elle comporte 4 parties qui sont de bas en haut : la base d'implantation, le col, le corps, le sommet.

L'odontoïde présente deux faces articulaires, une antérieure avec la face postérieure de l'arc antérieur de l'atlas et une postérieure avec le ligament transverse, qui plaque l'odontoïde contre l'arc antérieur.

Latéralement, l'apophyse transverse est traversée par l'artère vertébrale dans son trajet ascendant à travers le canal transversaire.

En arrière, les lames se rejoignent vers l'apophyse épineuse. C'est une apophyse volumineuse, prismatique, triangulaire et terminée par une extrémité postérieure bifurquée.

Enfin, le trou vertébral de l'axis a la forme d'un triangle dont la base antérieure est échancrée dans sa partie moyenne. Il est plus grand que celui des vertèbres cervicales sous-jacentes, mais plus petit que celui de l'atlas.

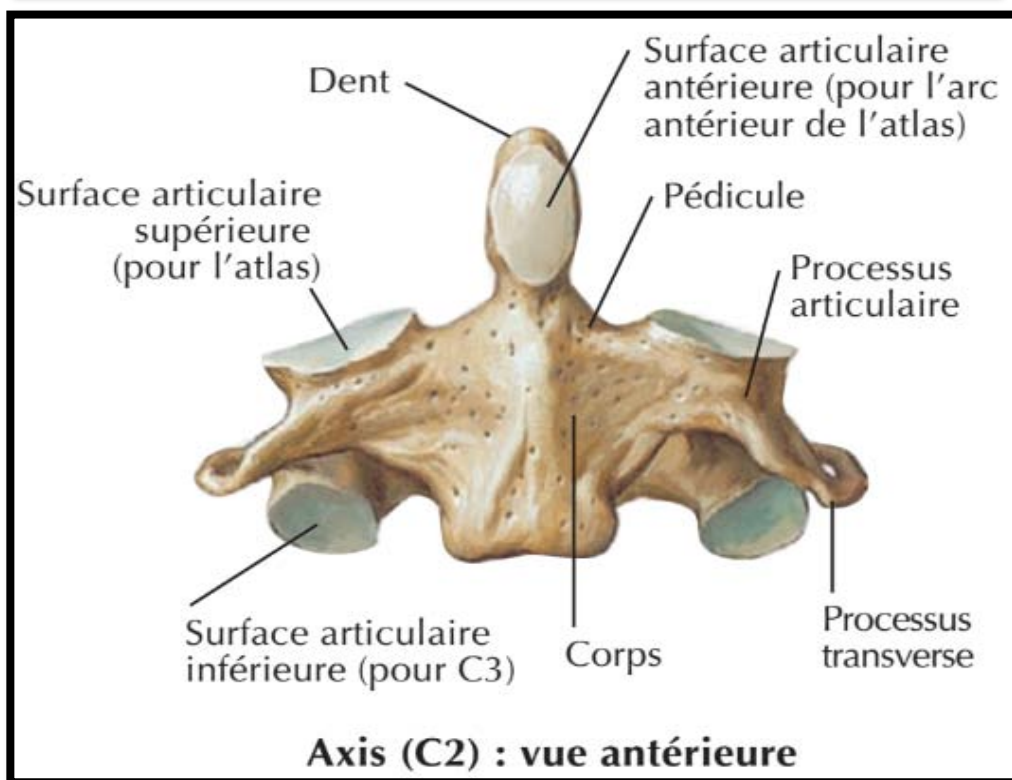
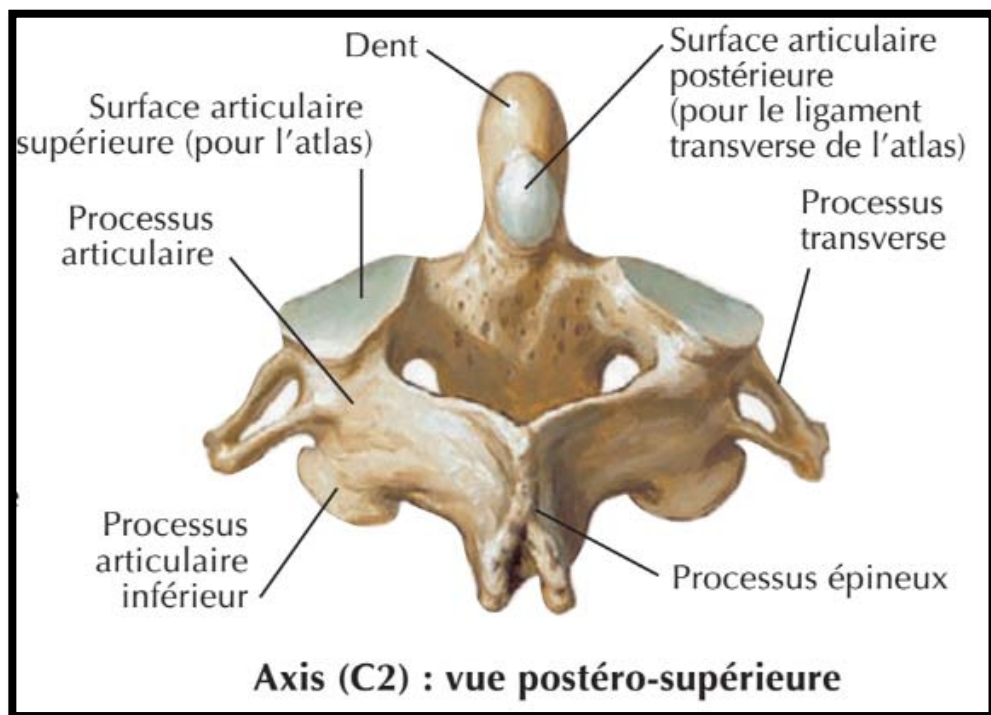


Figure 23 : deuxième vertèbre cervicale axis en vue antérieure (figure en bas) et postéro-supérieure (figure en haut) [31].

4. Articulations de la tête avec la colonne vertébrale [29] : (figure 24,25,26,27)

On réunit sous le nom d'articulations de la tête avec la colonne vertébrale les articulations de l'atlas avec l'axis, de l'occipital avec l'atlas et les moyens d'union entre l'occipital et l'axis.

4.1 Articulations et union de l'atlas avec l'axis :

L'atlas et l'axis sont réunis par :

a) Articulation atloïdo-odontoïdienne :

L'apophyse odontoïde est reçue dans un anneau atloïdien ostéo-fibreux formé en avant par l'arc antérieur de l'atlas, en arrière par une lame fibreuse, le ligament transverse.

L'anneau atloïdien et l'apophyse odontoïde sont unis par deux articulations du type trochoïde ; l'une, antérieure, atloïdo-odontoïdienne proprement dite, relie l'arc antérieur de l'atlas à l'apophyse odontoïde ; l'autre, postérieure, syndesmo-odontoïdienne, unit le ligament transverse à l'apophyse odontoïde.

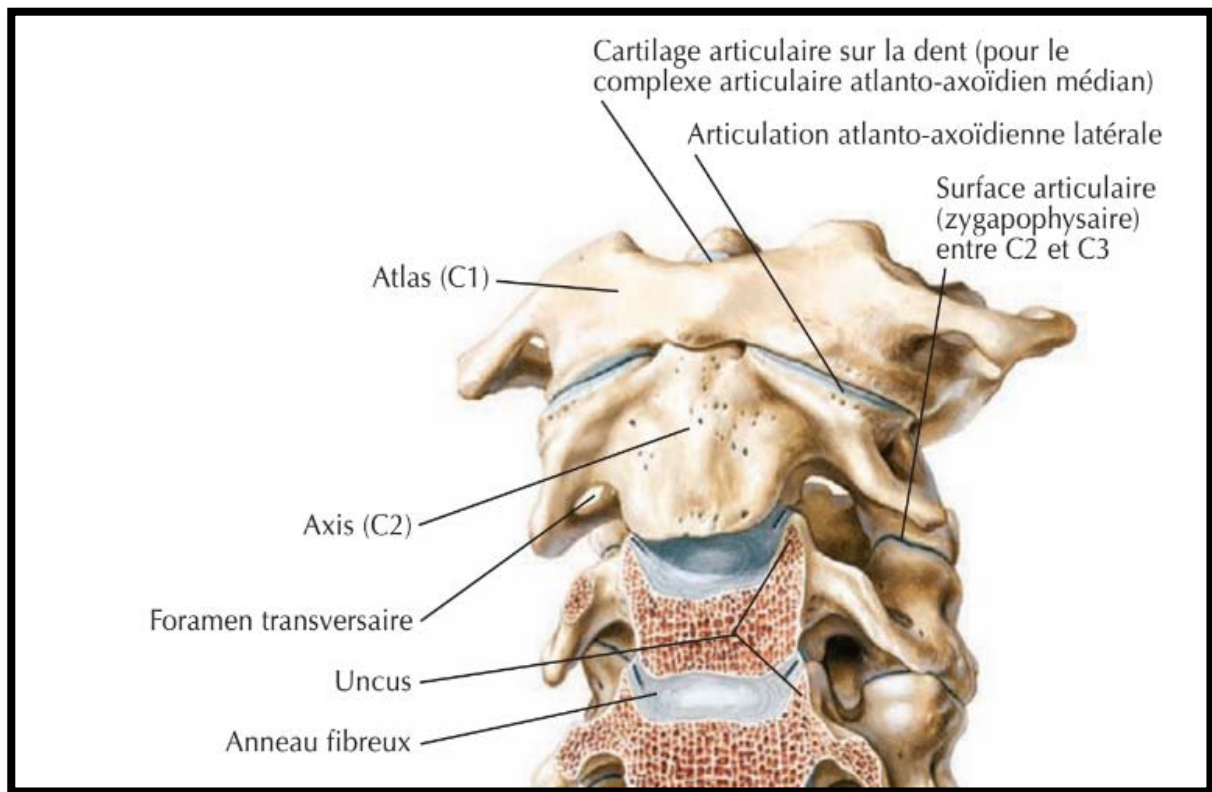


Figure 24 : vue antérieure de la charnière cervico-occipitale . [31]

b) Articulations atloïdo-axoïdiennes :

L'atlas et l'axis s'unissent de chaque côté par deux articulations atloïdo-axoïdiennes du genre des arthrodies.

Il y a également des ligaments qui relient les arcs de l'atlas à l'axis :

- Le ligament atloïdo-axoïdien antérieur, s'étend du bord inférieur de l'arc antérieur de l'atlas à la face antérieure du corps de l'axis.

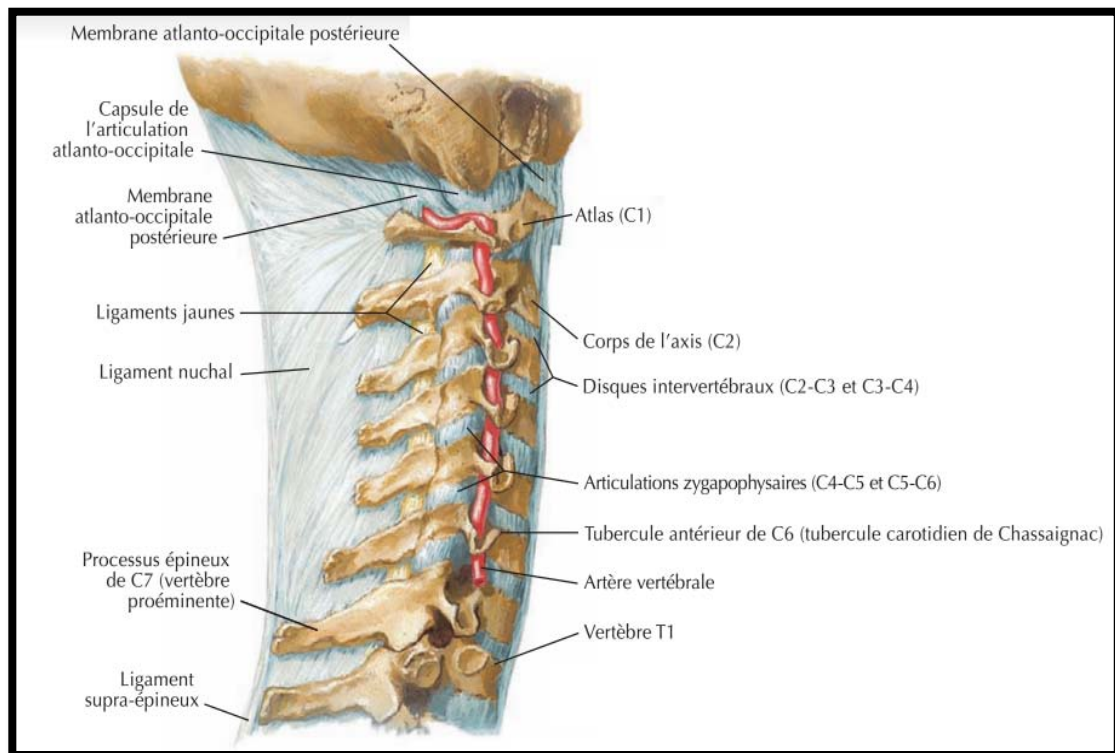


Figure 25 : vue latérale de la charnière cervico-occipitale [31]

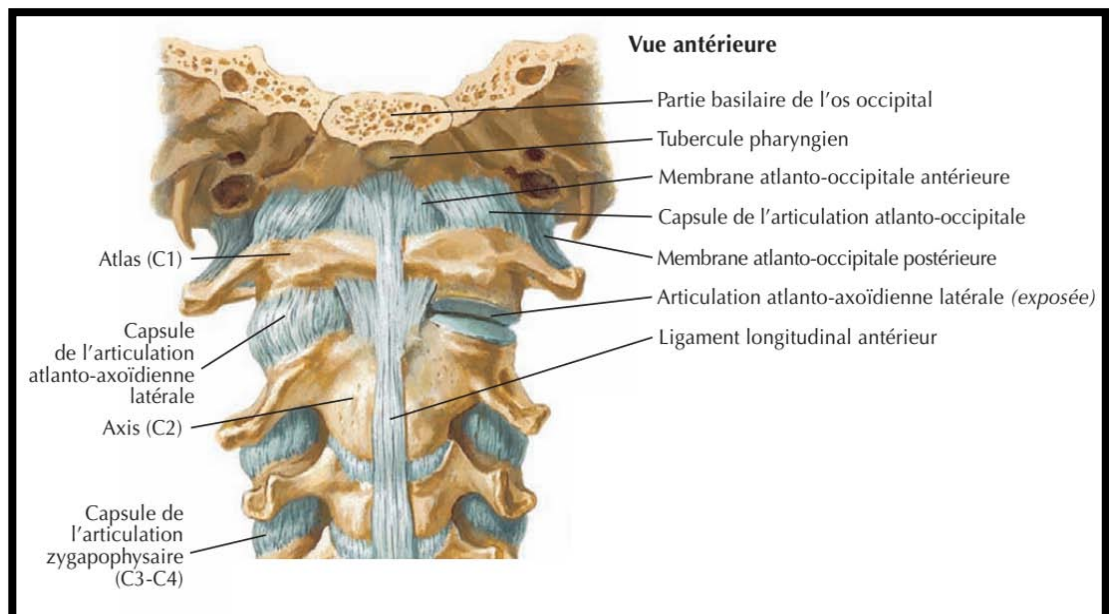


Figure 26 : charnière cervico-occipitale en vue antérieure [31]

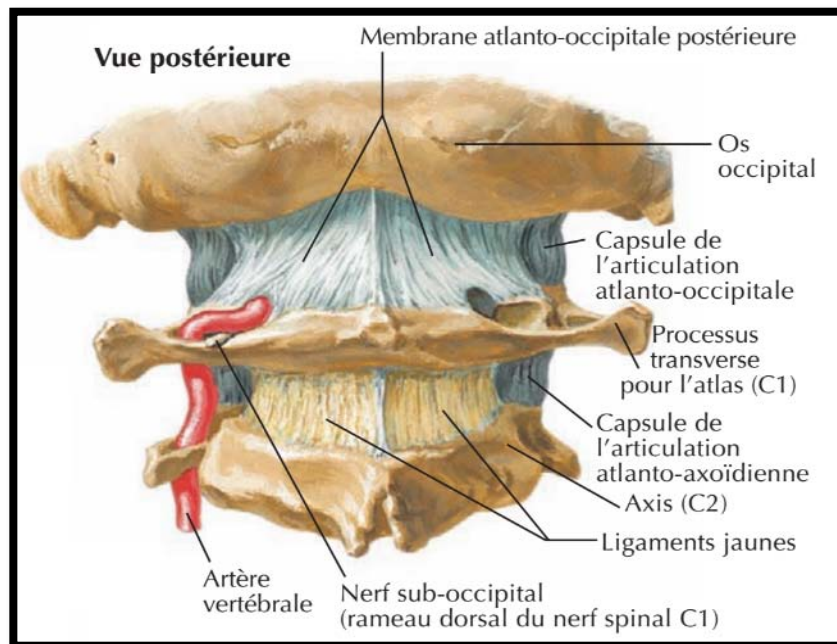


Figure 27 : charnière cervico-occipitale en vue postérieure [31]

- Le ligament atloïdo-axoïdien postérieur relie le bord inférieur de l'arc postérieur de l'atlas au bord supérieur des lames et de la base de l'apophyse épineuse de l'axis.
- Le ligament inter-épineux.

4.2 Union de l'occipital à l'atlas :

L'occipital et l'atlas sont réunis par

a) Articulations occipito-atloïdiennes :

Les surfaces articulaires sont représentées donc par les deux condyles occipitaux convexes, et les cavités glénoïdes atloïdiennes concaves, réunies entre elles par une capsule.

Cette capsule est renforcée en dehors et en arrière par des faisceaux verticaux et obliques, constituant le ligament occipito-atloïdien latéral.

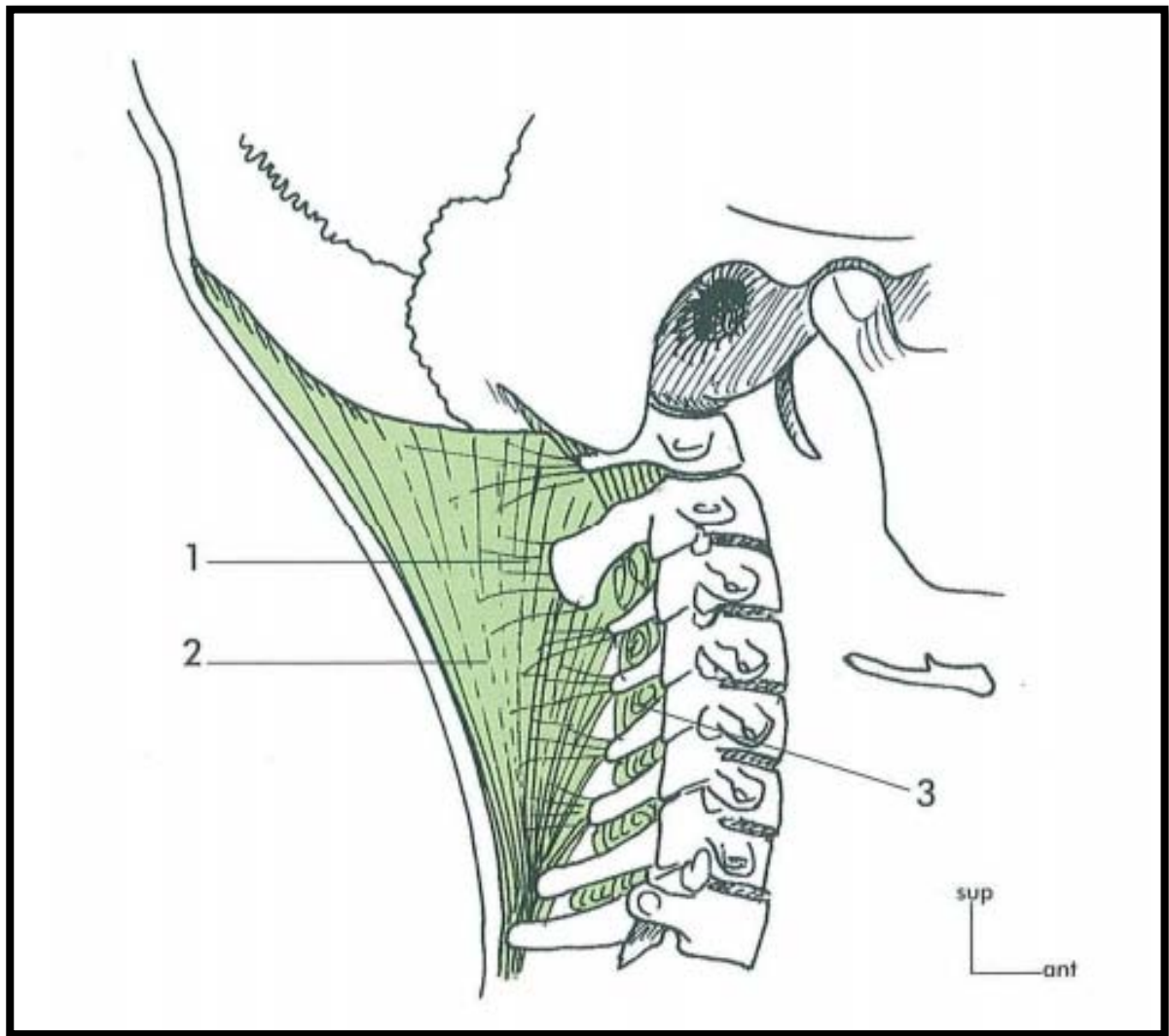


Figure 28 : ligament nuchal (1 –fibres antéro-postérieures 2–fibres verticales 3–ligament inter épineux). [33]

b) Ligaments occipito-atloïdiens : (figure 29,30)

Ces ligaments, au nombre de deux, unissent à l'occipital les arcs antérieur et postérieur de l'atlas.

- Le ligament occipito-atloïdien antérieur qui descend du bord antérieur du trou occipital au bord supérieur de l'arc antérieur de l'atlas.
- Le ligament occipito-atloïdien postérieur, s'étend du bord postérieur

du trou occipital à l'arc postérieur de l'atlas.

Dubreuil-chambardel décrit sous le nom de grand ligament circulaire occipito-atloïdien un système ligamenteux comportant les ligaments occipito-atloïdien antérieur et postérieur, unis l'un à l'autre de chaque côté par le ligament occipito-atloïdien latéral.

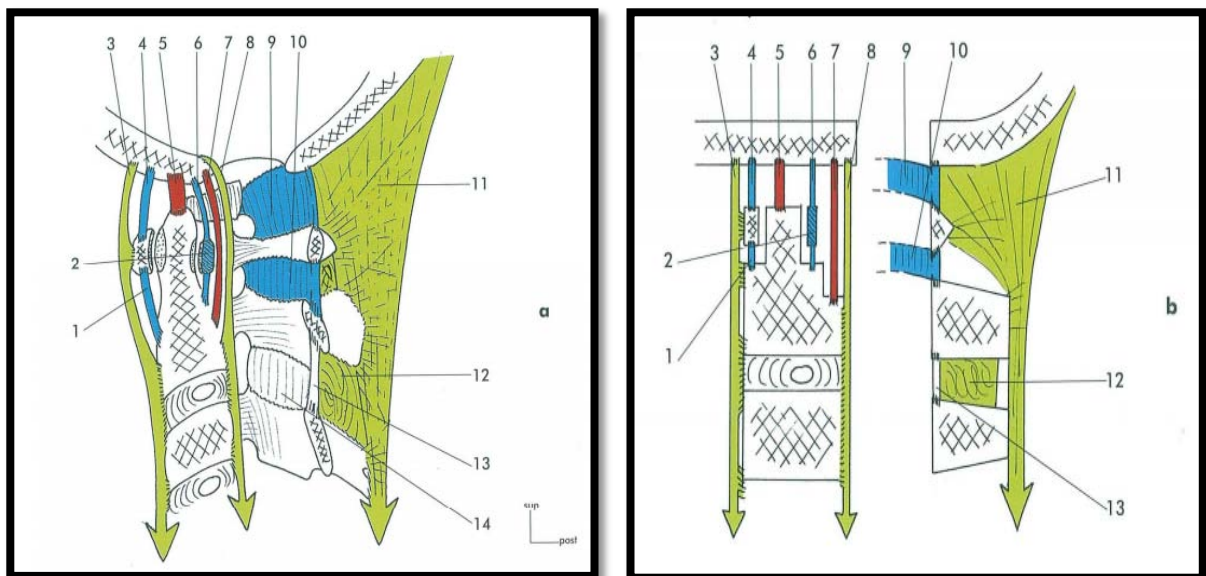


Figure 29 : ligament de la jonction crânio-cervicale en coupe sagittale (a) et caricaturée (b) [33]

1. Membrane atlanto axoïdienne antérieure
2. Ligament transverse
3. Ligament longitudinal antérieur
4. Membrane atlanto-occipitale antérieure
5. Ligament de l'apex
6. Partie supérieure du faisceau longitudinal du ligament cruciforme
7. Membrane tectoria
8. Ligament longitudinal postérieur
9. Membrane atlanto-occipitale postérieure
10. membrane atlanto-axoïdienne postérieure
11. Ligament nuchal
12. Ligament inter épineux
13. Ligament jaune
14. Capsule du processus articulaire postérieur

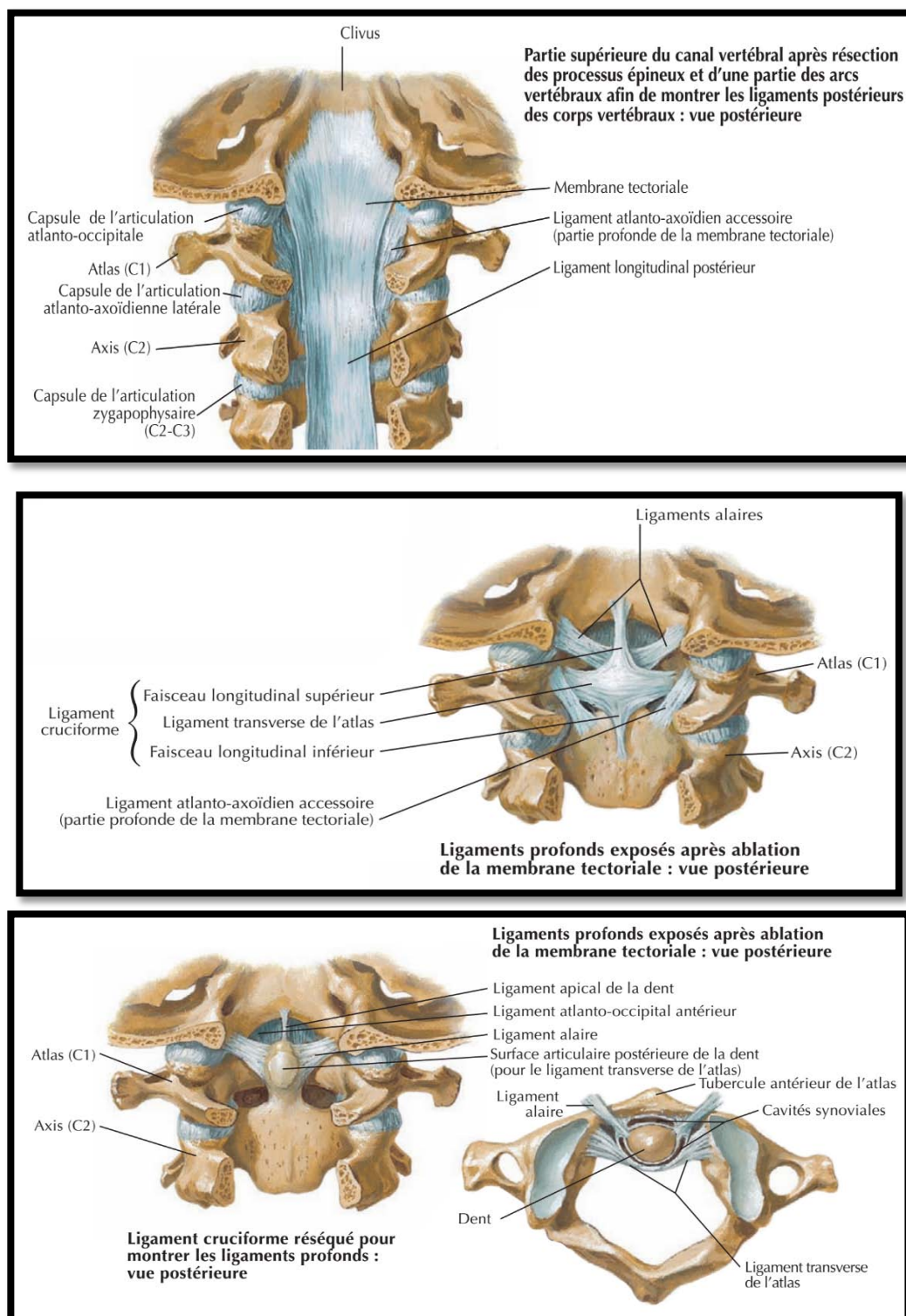


Figure 30 : vue postérieure de la charnière cervico-occipitale après ablation des lames vertébrales [31]

4.3 Union de l'occipital et de l'axis : [29]

L'occipital est uni à l'axis par des ligaments très puissants qui sont :

- Ligament occipito-axoïdien : ce ligament est large et résistant, du corps de l'axis ses fibres montent en arrière du ligament cruciforme et se divisent en trois faisceaux, un médian ou ligament occipito-axoïdien moyen monte verticalement et se termine sur la gouttière basilaire de l'occipital, et deux latéraux ou ligaments occipito-axoïdiens latéraux, se fixent sur l'occipital entre le bord du trou occipital et l'orifice interne du canal condylien antérieur.
- Ligaments occipito-odontoïdiens : étendus de l'occipital à l'apophyse odontoïde, ont pour rôle de maintenir cette apophyse dans l'anneau atloïdien. Ils sont au nombre de trois, un médian et deux latéraux.

L'union de l'occipital à l'atlas et à l'axis est encore renforcée par les ligaments vertébraux communs antérieur et postérieur qui descendent l'un en avant, l'autre en arrière des corps vertébraux, de l'apophyse basilaire de l'occipital jusqu'au sacrum.

5. Mouvements de la tête sur la colonne vertébrale : [29] (figure 31)

La tête peut exécuter trois ordres de mouvements principaux :

5.1 Mouvements de flexion et d'extension :

Ces mouvements ont pour siège les articulations occipito-atloïdiennes et se font autour d'un axe transversal passant par le centre de courbure des deux condyles.

L'amplitude de flexion est de 20° , celle du mouvement d'extension est de 30° ; l'amplitude totale égale donc 50° . Or les mouvements de tête peuvent être beaucoup plus étendus, dans ce cas, une grande partie du mouvement se passe dans les articulations de toutes les vertèbres cervicales.

5.2 Mouvements d'inclinaison latérale :

Ces mouvements se passent dans les mêmes articulations occipito-atloïdiennes, ils se font autour d'un axe médian antéro-postérieur.

L'amplitude maximale du mouvement d'inclinaison latérale d'un seul côté est de 20° . Quand le mouvement est plus accentué, il est alors exécuté par toute la colonne cervicale.

5.3 Mouvements de rotation :

Ces mouvements ont pour siège les articulations atloïdo-syndesmo-odontoïdiennes et atloïdo-axoïdienne.

Dans ces mouvements, l'atlas, qui entraîne avec lui la tête, tourne sur l'axis autour d'un axe vertical passant par l'apophyse odontoïde.

Le mouvement de l'atlas sur l'axis est un mouvement en vis, consistant en un mouvement de progression ascendant ou descendant.

La plus grande amplitude ne dépasse pas 30° d'un côté. Cependant ce mouvement peut atteindre 80° à droite et à gauche avec participation d'une grande partie de la colonne cervicale.

Ces rouages sont le support de la dynamique crânio-rachidienne. La motilité des différentes pièces articulées peut être génératrice de microtraumatismes répétés, susceptibles d'aggraver les effets des malformations congénitales de la charnière cervico-occipitale.

Ce conduit osseux du squelette axial recouvre une zone transitionnelle du système nerveux central : la jonction bulbo-médullaire. [32]

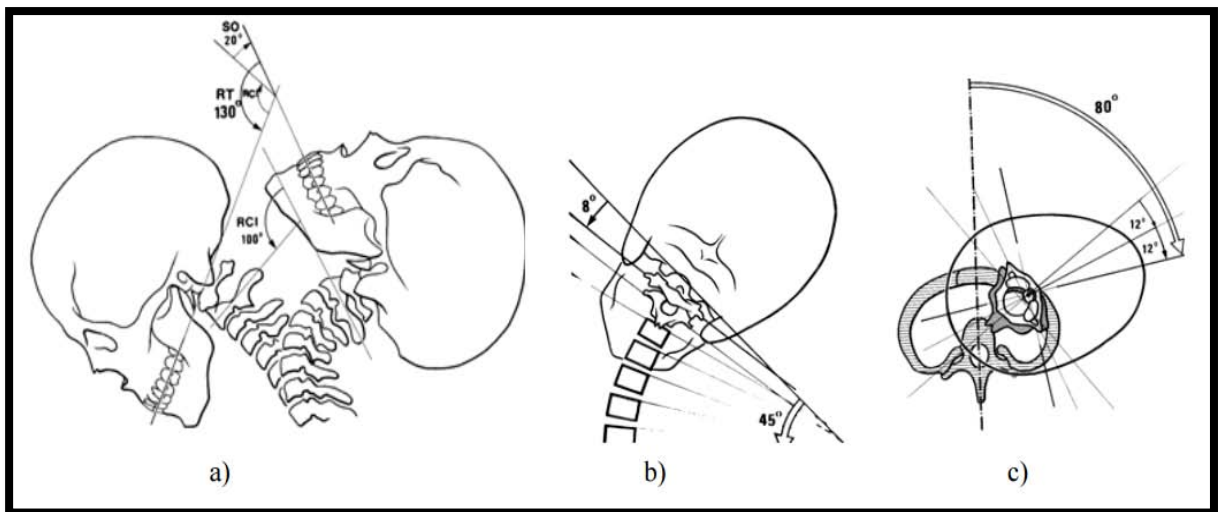


Figure 31 : Amplitude de mobilité du rachis cervical dans les 3 plans de l'espace [34]

II. AXE NERVEUX ET MENINGES :

Le conduit osseux englobe l'axe nerveux, moelle allongée ou bulbe et moelle épinière cervical, accompagné des artères vertébrales et des racines des nerfs accessoires (nerfs spinaux).

La jonction entre le bulbe rachidien et la moelle cervicale est définie par un plan passant par le milieu de l'arc antérieur et le bord supérieur de l'arc postérieur de l'atlas.

En arrière, la jonction bulbo-médullaire contracte des rapports variables avec les artères cérébelleuses postérieures et inférieures et les amygdales cérébelleuses.

Les espaces sub-arachnoïdiens sont larges au niveau de la charnière, en particulier en arrière où ils prennent le nom de grande citerne, rétrobulbomédullaire avec un compartiment intrarachidien et un autre intracrânien formant un triangle.

1. Le rhombencéphale ou cerveau postérieur : (figures 32,33) [28, 32]

Il comprend le pons, le bulbe, et le cervelet.

1.1 Le pons :

Ou protubérance annulaire, est placée au-dessus du bulbe et au-dessous du mésencéphale, elle est antérieure au cervelet et répond en avant à la moitié supérieure de la gouttière basilaire sur laquelle elle repose.

1.2 Le bulbe :

Ou moelle allongée, a la forme d'un tronc de cône, il fait suite à la moelle épinière et commence au niveau du milieu de l'arc antérieur de l'atlas, il se continue avec la protubérance dont il est séparé par le sillon bulbo-protubérantiel.

On décrit au bulbe :

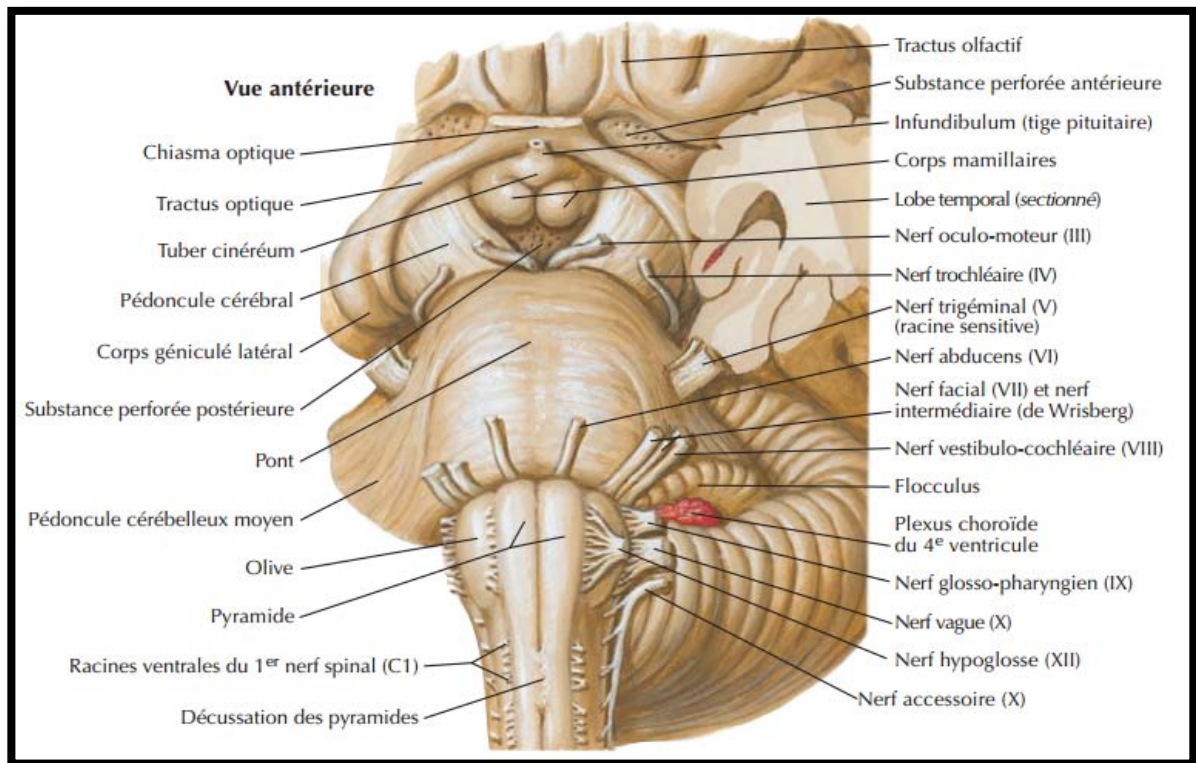


Figure 32: vue antérieure du tronc cérébral. [31]

1.3 Le cervelet :

Le cervelet est situé dans l'étage postérieur et inférieur du crâne, en arrière du bulbe et de la protubérance et au-dessous des hémisphères cérébraux dont il est séparé par la tente du cervelet.

Il est relié :

- Au bulbe par les deux pédoncules cérébelleux inférieurs,
- A la protubérance par les pédoncules moyens,
- Et aux pédoncules cérébraux par les pédoncules supérieurs.

Le cervelet est aplati de haut en bas et présente trois faces : supérieure, inférieure, et antérieure.

Sur la face supérieure, il présente sur la ligne médiane une saillie longitudinale appelée vermis supérieur, de chaque côté duquel se trouvent les faces supérieures des hémisphères cérébelleux.

La partie médiane de la face inférieure présente le vermis inférieur.

L'amygdale représente une partie bien individualisée du versant antéroinférieur des hémisphères cérébelleux. Elle possède la forme d'une petite masse ovoïde, reliée à la substance blanche du cervelet par une lame épaisse de substance blanche qui constitue le pédoncule de l'amygdale.

Par sa face inférieure, l'amygdale repose sur les masses latérales de l'occipital, et entre en rapport avec le trou occipital dans lequel sa partie inférieure est normalement engagée, de telle sorte que ce lobule est à la fois intra rachidien et intracrânien.

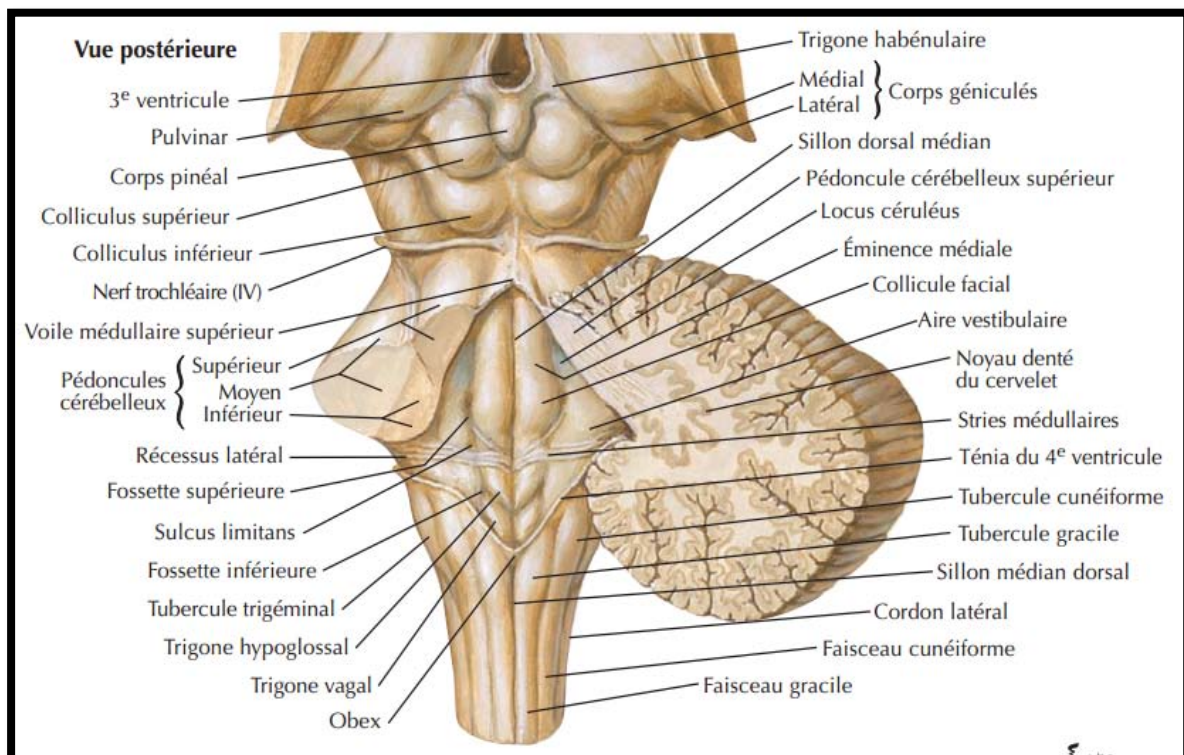


Figure 33 : 4ème ventricule et cervelet en vue postérieure. [31]

Cette partie est très impliquée dans la compréhension des malformations de la charnière cervico-occipitale.

1.4 Le quatrième ventricule :

C'est une dilatation du canal épendymaire, comprise entre les différentes parties du rhombencéphale : bulbe, protubérance et cervelet.

On lui distingue une paroi antérieure ou plancher, une paroi postérieure ou toit, quatre bords et quatre angles.

Cette cavité possède un intérêt fondamentale, car

- D'une part, elle fait partie du système hydraulique encéphalique, assurant la communication des départements périphériques et ventriculaires, assurant aussi la production du LCR par des plexus choroïdiens au niveau de son toit.
- D'autre part, elle entre en rapport avec les multiples formations grises somatomotrices sensitivo-sensorielles ou végétatives, qui occupent son plancher.

La partie inférieure du toit du 4ème ventricule est constituée par la membrane tectoriale, dont on trouve un orifice médian, appelé trou de Magendi, par le quel la cavité épendymaire communique avec l'espace sous-arachnoïdien. Le feuillet bulbaire de la toile choroïdienne est percé, au niveau des angles latéraux de cette dernière, de deux ouvertures, les trous de Luschka.

1.5 La grande citerne :

Interposée à la face postérieure du 4ème ventricule, entre le cervelet d'une part, le bulbe et les pédoncules cérébelleux inférieurs d'autre part.

Elle communique :

- Latéralement avec la citerne bulbo-protubérantielle par le canal circumbulbaire qui suit le trajet des artères vertébrales.

- En bas avec les espaces sous-arachnoïdiens de la moelle et avec la cavité du 4ème ventricule par le trou de Magendi.

2. La moelle épinière cervicale haute [28.32] :

Limitée en haut par l'extrémité inférieure de la décussation des pyramides, qui répond à un plan passant par le milieu de l'arc antérieur de l'atlas.

La surface de la moelle épinière est parcourue par des sillons verticaux. Le plus large placé sur la face ventrale est appelé fissure médiane ventrale. Sur la face dorsale, il existe un sillon médian dorsal. Enfin, latéralement il existe des sillons collatéraux ventraux et dorsaux qui correspondent à l'émergence des fibres nerveuses qui forment les racines d'un nerf spinal.

Le centre de la moelle est occupé par une cavité virtuelle : l'épendyme.

Le trou de Magendi est directement en continuité avec l'orifice du canal épendymaire.

3. Les méninges : [35]

A l'intérieur du canal rachidien, la moelle épinière est entourée par 3 enveloppes conjonctives qui sont la dure-mère (la plus externe), l'arachnoïde, et la pie-mère.

a) La dure mère :

Au niveau de la charnière cervico-occipitale, la dure mère offre des caractères anatomiques spéciaux qui sont dus en grande partie à l'extrême mobilité des articulations occipito-atloïdiennes et atloïdo-axoïdiennes.

Au niveau du trou occipital et des deux premières vertèbres cervicales, la dure mère est épaisse et adhère au pourtour du trou occipital, à l'apophyse basilaire, à la face postérieure de l'atlas, à l'apophyse odontoïde, au corps de l'axis et aux ligaments postérieurs occipito-atloïdiens, atloïdo-axoïdiens et occipito-axoïdiens.

b) Arachnoïde rachidienne et espaces sous-arachnoïdiens :

L'arachnoïde s'applique étroitement à la face interne de la dure-mère et limite l'espace sous-arachnoïdien dans lequel circule le liquide cérébro-spinal.

c) La pie-mère :

Recouvre la couche gliale marginale de la moelle épinière et correspond à la limite entre les enveloppes d'origine mésodermique et le tissu nerveux d'origine ectodermique.

La pie-mère contient un grand nombre de petits vaisseaux qui pénètrent dans la profondeur de la moelle.

d) Circulation du liquide cérébro-spinal : (figure 34) [35]

Le système nerveux central est entouré de toutes parts par le LCR, celui-ci remplit également les cavités ventriculaires du cerveau, de sorte qu'il est possible de distinguer des espaces liquidiens internes et externes. Les deux compartiments communiquent entre eux au niveau du 4ème ventricule.

Le LCR est sécrété par les plexus choroïdes. A partir des ventricules latéraux, il gagne le 3ème ventricule, puis le 4ème ventricule par l'intermédiaire de l'aqueduc cérébral. A ce niveau, il gagne l'espace liquidien externe par les ouvertures médiane et latérales.

La résorption du LCR vers le courant veineux se fait en partie au niveau des villosités arachnoïdiennes qui font saillie à l'intérieur des sinus, en partie au niveau des émergences des nerfs rachidiens, où le liquide peut être dérivé vers les plexus veineux importants ou bien dans la circulation lymphatique des gaines nerveuses.

On cas de malformation locale nerveuse et ou osseuse de la charnière cervicooccipitale, une perturbation de cette circulation hydraulique s'installe.

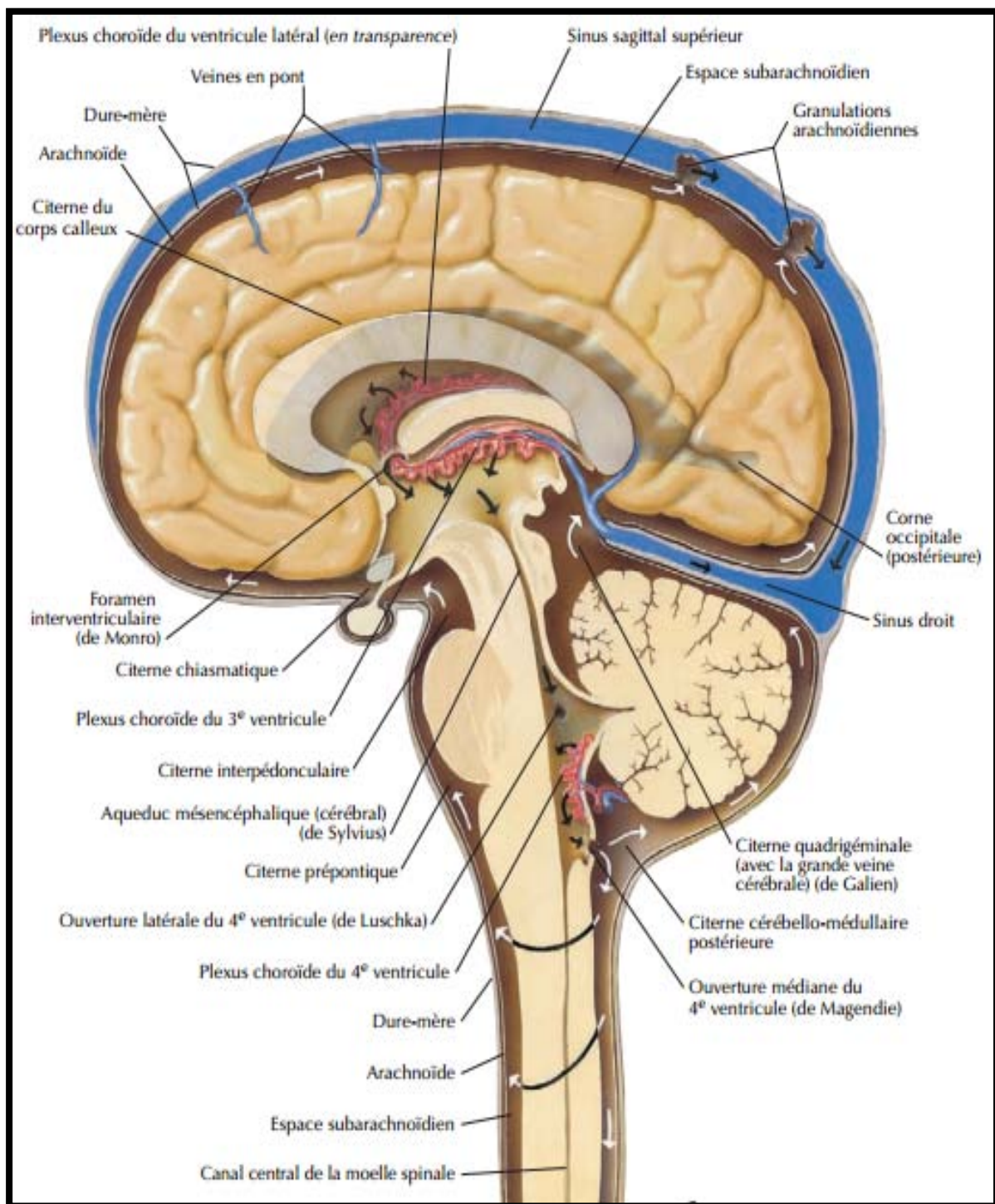


Figure 34 : méninges et circulation du liquide céphalo-rachidien sur une coupe sagittale médiane [31].

Chapitre III : classification des malformations de la charnière crânio-cervicale

I. CLASSIFICATION ANATOMOPATHOLOGIQUE :

1. LESIONS OSSEUSES :

Divisées selon leur gravité en deux groupes :

1.1 MALFORMATIONS OSSEUSES MAJEURS

a) Impression basilaire [36, 37, 38, 39] : (figure 35)

Caractérisée par l'invagination congénitale des pourtours du trou occipital dans la fosse cérébrale postérieure par hypoplasie du basi-occipital et des condyles occipitaux, avec orientation ascendante des pourtours du trou occipital et ascension de l'odontoïde – conséquence de l'hyperlordose cervical – dans la partie antérieure du trou occipital qui va être réduit de diamètre pouvant aller dans les formes sévères jusqu'à la sténose.

Ceci réduit le volume de la fosse cérébrale postérieure avec retentissement sur les structures nerveuses, en particulier le cervelet et la jonction bulbo-médullaire.

Elle peut s'associer à une platybasie (reconnu par la mesure de l'angle basal, formé par l'intersection des lignes basion-clinoïdes postérieures et nasion-clinoïdes antérieures, qui est ouvert par redressement du clivus).

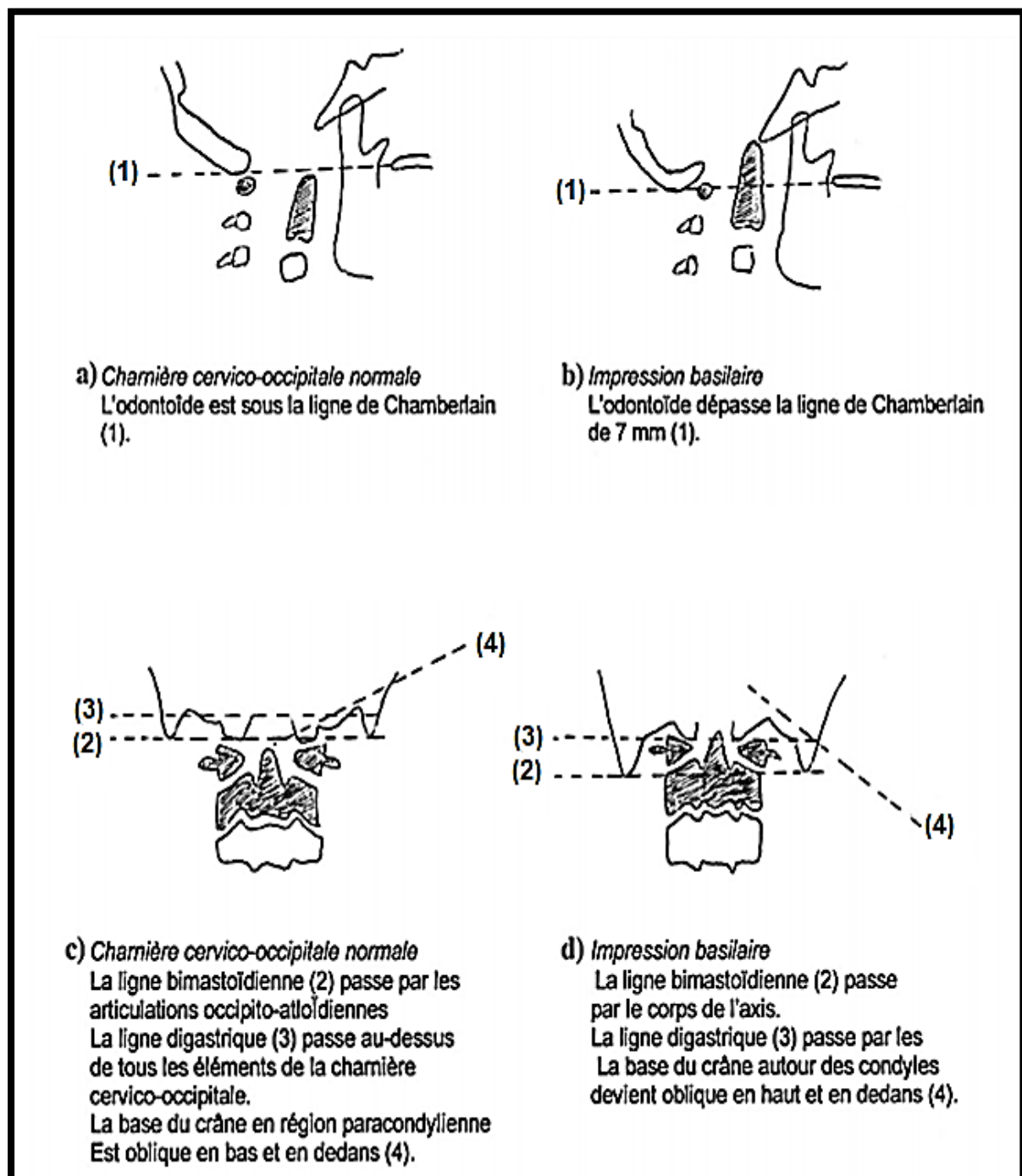


Figure 35 : les repères radiologiques de l'impression basilaire. [40]

b) Anomalies de l'odontoïde [36,41] : Trois formes sont décrites :

- ✚ Odontoïde mobile ou os odontoïdeum par absence de soudure de l'odontoïde au corps de l'axis réalisant une luxation atloïdo-axoïdienne,
- ✚ Dens aplasia ou aplasie avec absence complète de l'odontoïde avec risque de luxation C1-C2,
- ✚ Odontoïde luxable ou hypoplasique correspond à une odontoïde courte favorisant la luxation atloïdo-axoïdienne traumatique.

Ces trois anomalies sont menaçantes et peuvent être à l'origine de troubles neurologiques grave, parfois mortels.

c) Occipitalisation de l'atlas :

C'est la fusion partielle ou totale de l'atlas et de l'occipital.

L'assimilation de l'atlas ou fusion intégrale détermine souvent une luxation antéro-postérieure C1-C2 et sténose du trou occipital avec compression médullaire [42].

La fusion partielle concerne soit l'arc postérieur, l'arc antérieur ou les masses latérales de C1 avec comme résultat la surélévation de l'odontoïde, la fusion condylo-atloïdienne entraînant un torticolis congénital et la formation d'une néoarticulation entre l'apophyse transverse de C1 et la région paramastoïdienne. Cette anomalie est moins dangereuse pour le névraxe [43].

d) Dislocations atloïdo-axoïdiennes [44, 45, 46, 47] :

C'est une luxation antérieure de C1 sur C2 par absence ou insuffisance du ligament transverse, déterminant un diastasis odonto-atloïdien maximal en flexion de la tête, à l'origine d'une compression médullaire aiguë d'où la gravité de cette malformation.

e) Sténose du trou occipital [36]:

Rarement isolée, peut être importante en cas d'achondroplasie et est responsable d'une compression postérieure du bulbe et de la moelle cervicale haute.

1.2 MALFORMATIONS OSSEUSES MINEURS

- Persistance d'éléments de la 3ème vertèbre primitive ou pro-atlas.
- Spina bifida souvent type occulta par déhiscence de l'arc postérieur de l'atlas associée parfois à une déhiscence de l'arc antérieur et constitue ainsi un « split-atlas » [48].
- Agénésie complète de l'arc postérieur de l'atlas avec hypertrophie compensatrice de l'arc antérieur ou « plump-atlas » [49,50]
- Blocs cervicaux : c'est la fusion totale ou partielle de deux ou plusieurs vertèbres cervicales contiguës, en particulier C1-C2, parfois la totalité du rachis cervical réalisant le syndrome de Klippel-Feil, sans retentissement neurologique mais modifiant la dynamique de la colonne cervicale [51].

2. LESIONS NERVEUSES :

Il peut s'agir soit de lésions secondaires aux malformations osseuses, soit de dysplasies nerveuses associées ou isolées

2-1 La malformation d'Arnold-Chiari [52, 53, 43] :

C'est la plus fréquente des malformations nerveuses, définie par une situation anormalement basse du cervelet, des amygdales cérébelleuses et du bulbe qui descendent à travers le trou occipital dans le canal cervical, il existe pratiquement toujours une hydrocéphalie, qui pour certains auteurs serait la cause et non une conséquence. (figure 36) .

Théoriquement on décrit 4 types de cette malformation: (figure37) .

Type I : (varie de 50 à 97%) correspond à une ectopie avec élongation en forme de bec des amygdales cérébelleuses avec un aspect pointu, effilé, de la partie médiane des lobes inférieurs du cervelet et du bulbe au-dessous du trou occipital, dans le canal rachidien (au niveau de C1) [43 ,48, 53, 54, 55, 56].

Peuvent être isolée ou associée à une impression basilaire (23 à 50% des cas), bloc cervical (C1-C2) (18% des cas), élargissement du canal cervical (18% des cas) et surtout à une syringomyélie (32 à 50% des cas).

Type II : (de 0 à 20%) caractérisé par un déplacement des amygdales du vermis inférieur, de la protubérance et du bulbe dans le canal cervical jusqu'au niveau de C2-C3, avec le 4ème ventricule, allongé, aplati et attiré vers le bas au-dessous de la ligne de repère de twining (qui rejoint la tubérosité sellaire antérieure à la protubérance occipitale interne, et dont le milieu coupe normalement la partie moyenne du ventricule).

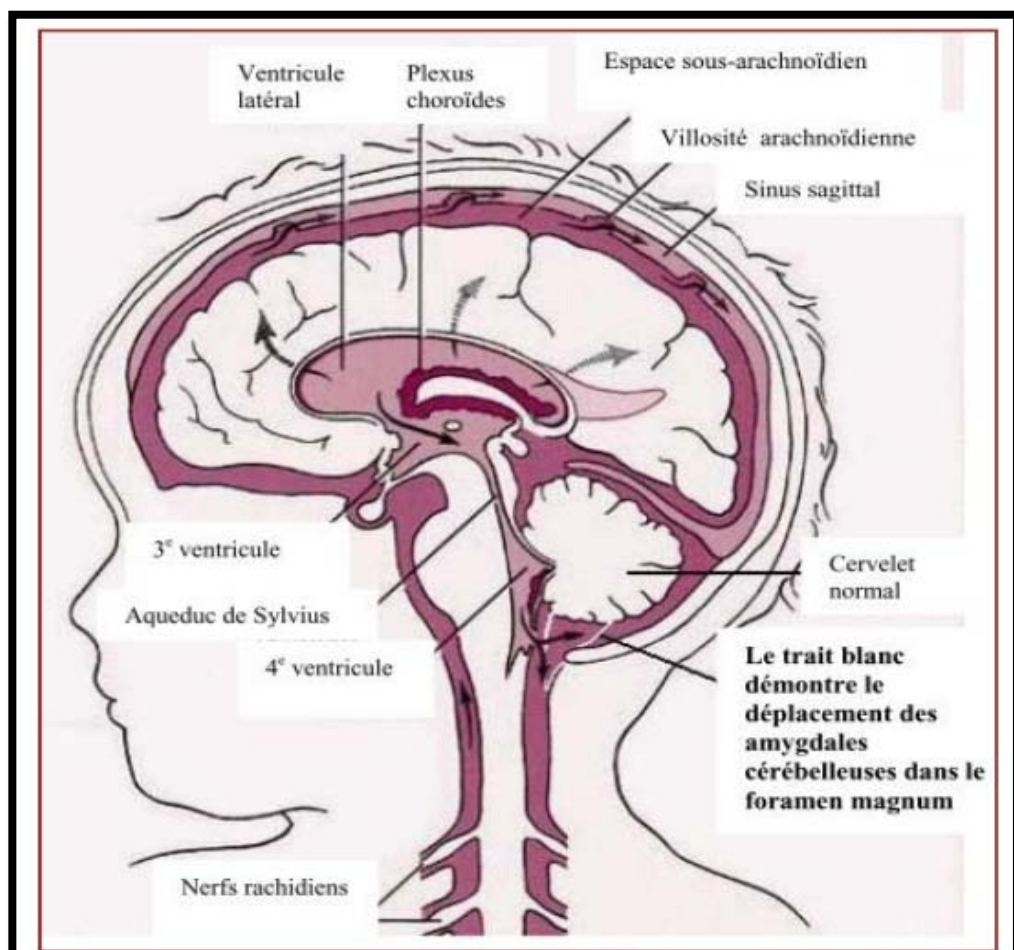


Figure 36 : coupe sagittale médiane démontrant le déplacement du Cervelet dans la malformation de Chiari [57]

Le déplacement vers le bas imprime aux dernières paires des nerfs crâniens et premières racines cervicales un trajet ascendant [43 ,48, 54, 53,55].

La moelle, au niveau de la jonction bulbo-médullaire, détermine en arrière sur la face dorsale de la moelle, une dénivellation en marche d'escalier ou coude ou encore « éperon ».

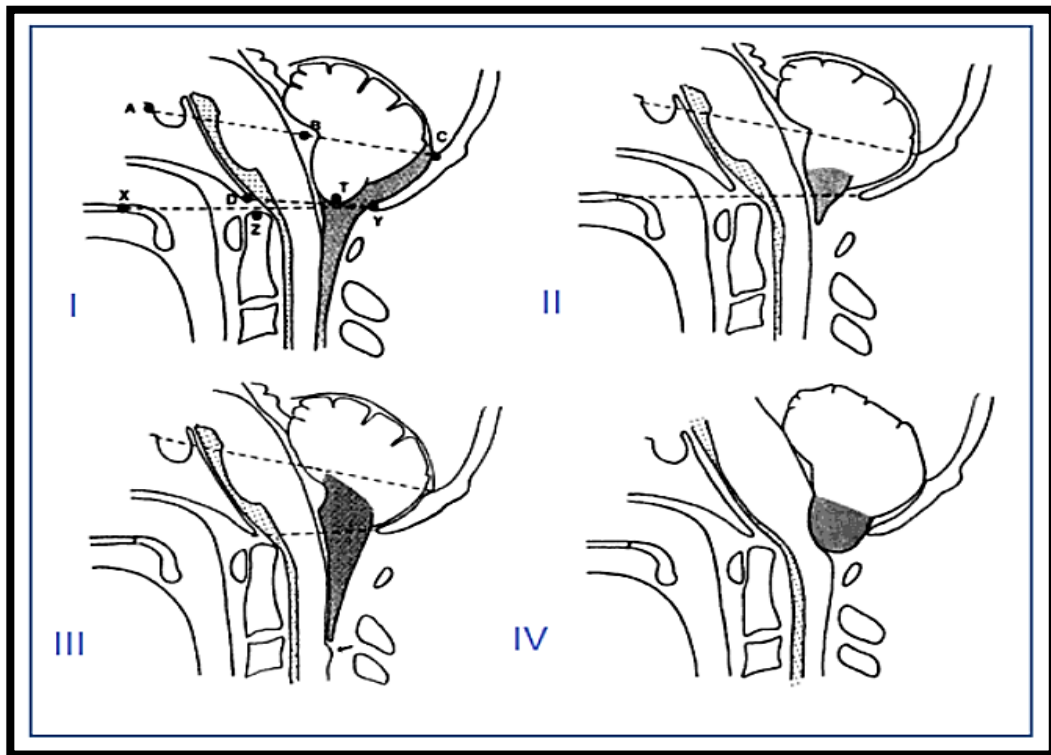
Ce type de malformation de Chiari est presque toujours accompagné de dysraphies nerveuses, et qui fait pour certains la définition même de ce type lésionnel (myélo-méningocèle, dysplasies cérébelleuses), hydrocéphalie importante, d'anomalies osseuses (élargissement du

trou occipital, aspect « scalloping » du clivus concave en arrière (40 à 84% des cas), spina bifida postérieure de C1 dans 70 à 80 % des cas [36].

Elle se voit habituellement chez le nouveau-né et l'enfant.

Type III : s'y ajoute une méningocèle occipitale ou dans les formes majeures une méningo-encéphalocèle comprenant le cervelet et le tronc cérébral se révélant à la naissance et pouvant faire l'objet de diagnostic anténatal [53, 43].

Type IV : comporte en plus une agénésie cérébelleuse. Heureusement les type III et IV sont exceptionnels [58].



I. jonction cervico-occipitale normale

AC : ligne de Twinning, le milieu (B) étant au milieu du IVème ventricule.

D : point inférieur du clivus, bord antérieur du foramen magnum (DY=ligne du trou occipital).

T : point déclive des tonsilles cérébelleuses.

Z : sommet de l'odontoïde (en grisé, la grande citerne avec ses deux parties intracrânienne et Intrarachidienne séparées par le foramen magnum).

XY : ligne de Chamberlain (du bord postérieur du palais osseux au bord postérieur du foramen magnum).

II. anomalie de Chiari I. Les amygdales cérébelleuses (en grisé) à l'extrémité inférieure pointue descendant au-dessous du foramen magnum et comblent la grande citerne.

III. anomalie de Chiari II.

Les amygdales cérébelleuses descendent très bas, en c1-c2, et le tronc cérébral, notamment le IVème ventricule, est abaissé (au-dessous de la ligne de Twinning). la flèche indique la jonction bulbo-médullaire marquée par une plicature.

IV. dans l'engagement amygdalien par HTIC tumorale ou autre, les tonsilles cérébelleuses sont peu abaissées au-dessous du foramen magnum :

Elles sont à extrémité inférieure convexe et s'accompagnent d'un comblement des citernes de la fosse postérieure et notamment antérieures du tronc cérébral.

Figure 37 : anomalie de Chiari [59].

2-2 Syringomyélie:

C'est une myélopathie progressive, caractérisée histologiquement et radiologiquement par l'existence d'une cavité centromédullaire avec gliose tubaire, en général à point de départ cervical, pouvant s'étendre vers la moelle dorsale voire lombaire ou vers le tronc cérébral .

Sa présence impose la recherche d'abord d'une malformation de la CCO, une malformation de la FCP (Dandy-Walker, kystes FCP), une tumeur rachidienne, un traumatisme rachidien, un syndrome de compression médullaire, un processus d'arachnoïdite, un syndrome de moelle attachée basse ou une origine vasculaire, et en l'absence d'étiologie, la nature primitive du syrinx est retenu. Elle peut s'accompagner de scoliose et d'hydrocéphalie[60, 61, 62]

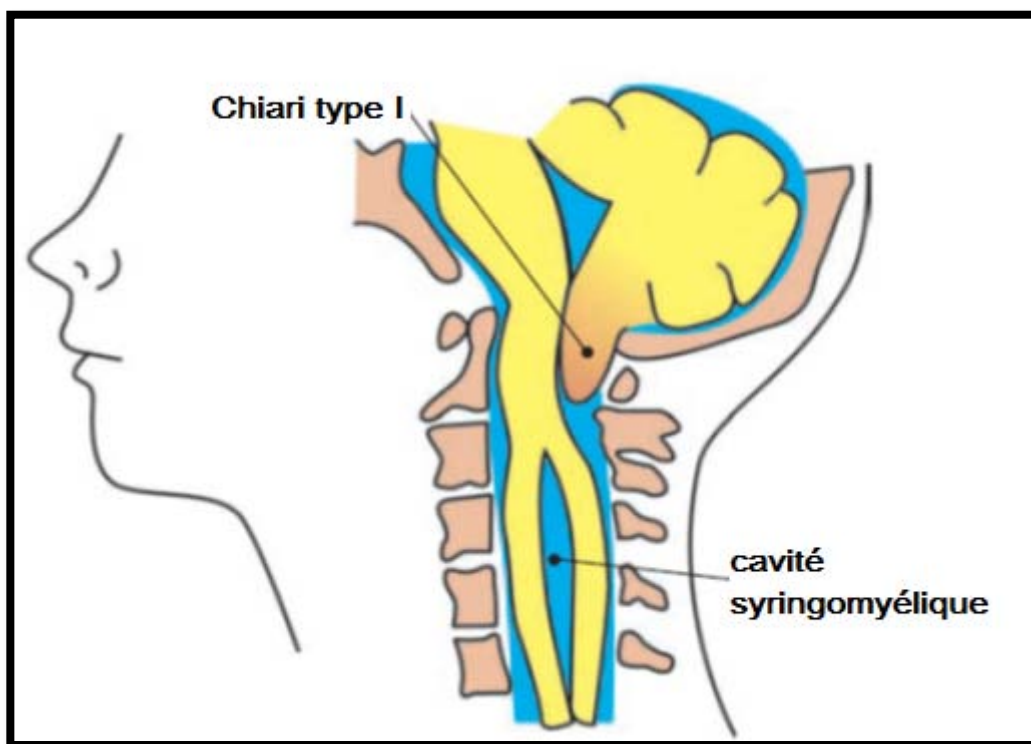


Figure 38 : schémas d'une syringomyélie de la moelle cervicale associée à une malformation de Chiari de type 1. [60]

2-3 . Syndrome de Dandy-Walker :

Résulte de l'atrésie congénitale des orifices du 4ème ventricule, en particulier une imperforation du trou de Magendie, ce qui engendre une hydrocéphalie prédominant dans la région occipitale, en raison de la dilatation importante du 4ème ventricule, aboutissant à une atrophie cérébelleuse, le diamètre bitemporal peut alors rester normal [63, 51, 64].

3. LESION SECONDAIRES

Elles sont de type :

- Compression médullaire aiguë ou le plus souvent lente,
- Compression mécanique d'une artère vertébrale aboutissant à son occlusion en rotation de la tête, avec thrombose et ischémie locorégionale, causée par l'instabilité atlanto-axiale, aussi par impression basilaire, et l'occipitalisation de l'atlas [65].

4. MALFORMATIONS ASSOCIEES

Peuvent être associées à des dysraphies osseuses ou nerveuses :

- Dismorphies rachidiennes : scoliose, cyphose, spina bifida lombaire, canal lombaire étroit.
- Dismorphies cervico-thoraciques, crânio-faciale et des membres : syndactylie, polydactylie, pied bot, thorax en bréchet, côte cervicale .
- Malformations viscérales (rein ectopique ou agénésie) et cutanées (taches café-au-lait) entrant dans le cadre de neurofibromatoses (maladie de Van Recklinghausen) [51, 66, 67].

II. PARTICULARITES DES MALFORMATIONS DE LA CCV DANS LE SYNDROME DE DOWN (TRISOMIE 21):

Entre 10 et 40 % des enfants trisomiques 21 développent, selon les séries, une instabilité ou subluxation atlanto-axiale. Celle-ci constitue l'anomalie de la charnière occipito-cervicale la plus fréquente. Cette instabilité comporte des risques très importants d'atteinte médullaire, d'où la nécessité d'un dépistage et d'un traitement précoces [68,69,70].

La subluxation atlanto-axiale est définie par une distance entre la face postérieure de l'arc antérieur de l'atlas et la face antérieure de l'apophyse odontoïde, supérieure à 5 mm mesurée sur les radiographies dynamiques de profil, en position neutre, hyperextension et flexion [71-72].

La laxité du ligament transverse est l'une des principales causes d'instabilité atlanto-axiale. L'hypoplasie, la malformation – dont l'os odontoïdeum est la plus décrite – ou l'absence complète de l'apophyse odontoïde sont également des facteurs prédisposants [70].

Le dépistage se fait par examen clinique minutieux à la recherche de signes de compression médullaire ; et par examen radiologique standard avec les incidences en flexion et hyperextension du cou. Il est recommandé de le faire 2 fois : la 1^{re} fois entre l'âge de 5 et 10 ans et la 2^{ème} fois à l'âge de 15 ans [72].

Plusieurs études ont montré qu'aucun dépistage supplémentaire n'était nécessaire avant la pratique d'activités sportives. Aucun risque supplémentaire n'a été décelé ni pendant les éventuelles séances de rééducation ni pendant la pratique de sport même en compétition [69,73,74].

Certaines études ont montré la supériorité de la TDM cérébrale sur la radiographie conventionnelle dans la détection des anomalies de la charnière occipito-cervicale. La TDM doit

être pratiquée avec des coupes de 3 mm d'épaisseur à intervalle de 3 mm allant de C3 jusqu'aux condyles occipitaux, avec un algorithme standard de reconstruction. Elle est notamment utile dans la détection des autres anomalies qui peuvent également exister comme une asymétrie des condyles occipitaux ou de l'apophyse odontoïde [68,71].

Dix à 20 % des enfants trisomiques ayant une instabilité atlanto-axiale sont symptomatiques [70,75]. Les symptômes et signes sont révélateurs d'une compression médullaire : torticolis, hémiparésie spastique, paraparésie, quadriparésie, incontinence anale, vessie neurogène, paresthésies, ataxie, marche ébrieuse, troubles de l'équilibre. Ces symptômes sont dus à une subluxation de C1-C2 qui peut, plus rarement, évoluer vers une luxation légère, modérée ou sévère (distance atlanto-odontoïde supérieure à 11 mm) avec un risque vital majeur (apnée, arrêt cardiorespiratoire) [75,70].

Les risques de luxation sont également présents chez les enfants trisomiques 21 au cours d'une éventuelle chirurgie ORL.

Le risque prédominant est la compression de la moelle épinière au cours des manœuvres d'hyperextension du cou, surtout pendant la préparation à l'intubation, étant donné que ces enfants ont fréquemment besoin d'interventions ORL, le dépistage d'une instabilité C1-C2 en pré-opératoire est recommandé [70].

Chapitre IV : aspects épidémiologique, diagnostique et thérapeutique des malformation de la charnière crâniooccipitale dans la population générale:

I. Epidémiologie :

1. Fréquence :

La fréquence des MCCO est un paramètre difficile à calculer avec exactitude. Dans notre série la fréquence des malformations des MCCO chez les trisomiques 21 sur l'ensemble des cas présentant ces malformations était de 11,7% , la comparaison avec les données de la littérature montre une variabilité de cette fréquence d'une série à l'autre . (Tableau 7)

Tableau VII : répartition selon la fréquence dans la littérature.

	Fréquence
Notre série	11,7 %
Marcelo El. [76]	17,5 %
Chaanine A.[77]	30 %
Ihab Z. [78]	20 %
Carlo G. [79]	27%
Arnold H. [80]	19 %
Derek A. [81]	41 %

2. AGE :

Tous les âges peuvent être affectés, les MCCO se révélant fréquemment chez l'adulte jeune (tableau 8).

En effets, Dans notre série l'âge moyen était de 18,8 ans , tandis que dans la série de Marcelo El. [76] était de 21,6 ans , 6,25 ans dans la série de Chaanine A.[77] , 22 ans dans la série de Ihab Z. [78] , 4,5 ans dans la série de Carlo G. [79] , 30,6 ans dans la série de Arnold H. [80] et 16 ans dans la série de Derek A. [81] .

Tableau VIII : répartition selon l'âge moyen dans la littérature.

	Age moyen (ans)
Notre série	18,8
Marcelo El. [76]	21,6
Chaanine A.[77]	6,25
Ihab Z. [78]	22
Carlo G. [79]	4,5
Arnold H. [80]	30,6
Derek A. [81]	16

3. **SEXE :**

La prédominance du sexe était variable d'une étude à une autre. (Tableau 9)

Dans notre série, la série de Marcelo El. [76] et la série de Derek A. [81] on notait la prédominance du sexe masculin avec des pourcentages respectivement de 60 %, 51,2% et 61 %. Alors que dans les autres études on notait la prédominance du sexe masculin.

Tableau IX : répartition selon le sexe dans la littérature.

Sexe	Masculin	Féminin
Séries		
Notre série	60 %	40 %
Marcelo El. [76]	51,2%	48,8 %
Chaanine A.[77]	25 %	75 %
Ihab Z. [78]	100 %	0 %
Carlo G. [79]	25%	75%
Arnold H. [80]	33%	67%
Derek A. [81]	61%	39%

II. Diagnostic :

1. ETUDE CLINIQUE :

Les MCCO peuvent être latentes ou patentes, se révélant par une multitude de symptômes d'installation progressive généralement, n'orientant pas toujours vers la CCO et pouvant ainsi être trompeurs, simuler des affections variables et retarder le diagnostic, surtout en l'absence de signes neurologiques objectifs manifestes.

Ainsi, tout signe clinique cervical ou neurologique même devant un tableau évoquant une autre affection (sclérose en plaque, compression médullaire...) devrait faire penser à une MCCO, qui a bénéficié du progrès énorme dans la neuroradiologie surtout avec l'avènement de l'IRM qui a augmenté l'incidence de découverte, à côté de la meilleure connaissance de l'affection par les médecins, chez des sujets plus jeunes et à un stade plus précoce encore pour éviter l'apparition de lésions médullaires irréversibles(82).

1.1 Mode et délai de diagnostic:

Le début très insidieux, parfois atypique, la lenteur évolutive habituelle, les périodes de longue quiescence et de rémission de l'affection, le caractère parfois très banal des premiers signes, expliquent assez bien que ces signes aient pu être longtemps négligés, ce qui amène à un retard de diagnostic (83).

Le délai moyen de diagnostic est de 4,3 ans avec des extrêmes de 1 mois à 12 ans.

1.2 Manifestations cliniques :

La sémiologie est riche et variable.

Rappelons qu'un interrogatoire minutieux est un temps primordial pour la recherche de tout signe (gêne neurologique fonctionnelle, troubles trophiques ou orthopédiques) si minime

soit-il pouvant évoquer une MCCO, avant l'installation de troubles neurologiques, ce qui est malheureusement le cas.

1.2-1 Signes fonctionnels

Si le plus souvent (70% des cas), un seul symptôme est inaugural, les formes polysymptomatiques d'emblée ne sont pas exceptionnelles (83), on retrouve que les signes d'appel devant faire penser à une MCCO sont souvent les mêmes.

a) Symptomatologie douloureuse

Elle apparaît finalement comme le mode de révélation le plus fréquent, variable, même au cours de l'évolution chez le même patient (82,83).

- **Céphalée** : isolée ou accompagnée de douleur cervicale, de siège occipital habituellement, sans caractère particulier, déclenchée ou accentuée par les mouvements du rachis cervical ou de manœuvres de valsalva (toux, effort, défécation). SICHEZ (83) rapporte que chez 50% des patients présentant une céphalée on retrouve une anomalie osseuse de la charnière.
- **Signes cervicaux** : à type de cervicalgies ou de NCB, fréquentes (50% des cas), inauguraux dans 20% des cas (83) souvent asymétriques sans caractère radiculaire précis, d'allure banales, parfois tenaces (84,82) pouvant être responsable d'un véritable torticolis. Ces douleurs peuvent revêtir un caractère mécanique, avec apparition ou recrudescence à la toux, défécation ou mouvements du cou, parfois le torticolis est au premier plan.

b) Signes fonctionnels neurologiques (85,86,87,82,88)

Se présentent sous divers aspects, intriqués parfois, souvent asymétriques.

- **Troubles de la marche** : souvent évoqués par les patients, avec sensation d'engourdissement, et faiblesse des membres inférieurs, avec une marche peu sûre, déséquilibrée.

Chez l'enfant c'est plus une gêne à l'acquisition de la station debout et de la marche.

- **Troubles de l'équilibre** : type vestibulaire avec vertiges, sensations vertigineuses, ou de type cérébelleux avec marche ébrieuse.
- **Troubles sensitifs** : paresthésies des membres supérieurs souvent, troubles de la sensibilité au chaud avec brûlures, hypoesthésie algique.
- **Troubles moteurs** : avec impotence fonctionnelle à type de lourdeur des membres, faiblesse musculaire, fatigue, maladresse de la main, difficulté à exécuter des mouvements fins, gêne à la préhension des objets.

A noter que ces troubles sus cités entravent la vie professionnelle et familiale et peuvent être déclenchés par les mouvements du rachis, toux et effort.

c) Troubles trophiques

Nous insisterons surtout sur l'amyotrophie réalisant dans les formes avancées la main d'Aran Duchenne, les troubles de la sudation et les phénomènes œdémateux, durs ne prenant pas le godet.

d) Autres signes fonctionnels neurologiques

- Atteinte des nerfs crâniens : troubles de déglutition, de phonation, troubles oculomoteurs (diplopie, nystagmus avec oscillopsie), névralgie du trijumeau, hypoacousie.
- Troubles sphinctériens surtout mictionnels (89,90).
- Troubles d'hypertension intracrânienne avec céphalées, nausées, vomissements.
- Certains signes trompeurs doivent attirer notre attention vers la CCO : douleur cervicale d'allure arthrosique, douleur abdominale ou thoracique attribuée à une atteinte du X, céphalées étiquetées psychogènes, arthropathies indolores, les

anomalies de la statique rachidienne (scoliose essentiellement, pied bots, pieds plats...).

- Des circonstances plus rares peuvent être révélateurs : apnée de sommeil, bradycardie sinusale, détresse respiratoire aiguë, voire décès brutal .

1.2-2 Examen clinique :

Au cours de l'évolution, l'examen clinique s'avère souvent très riche d'autant plus que la majorité des malades consulte à la phase d'état, phase d'installation de lésions neurologiques irréversibles, avec un tableau clinique déjà évocateur (82).

a) L'examen neurologique : on retrouve fréquemment :

- Les troubles moteurs présents dans 46% à 64% des cas, à type de monoparésie ou biparésie des membres supérieurs dans 37,5% à 66,6% ; paraparésie 2,33% à 11,10% ; hémiplégie 15,56% ; tétraparésie 60,46% (82,88).
- Les troubles sensitifs, rencontrés dans 73% à 96%, d'intensité variable, intéresse surtout la sensibilité thermo-algique réalisant le syndrome de dissociation syringomyélique, d'autant plus net et complet sur le plan clinique fonction que la durée d'évolution est longue. La sensibilité épicroticienne et profonde est rarement atteinte (88).
- Syndrome pyramidal : associe une vivacité des réflexes ostéotendineux, qui sont parfois diffus, polycinétiques, l'existence d'un signe de Babinski, uni ou bilatéral, localisé aux deux membres inférieurs –avec paraparésie ou dans les formes évoluées une paraplégie spastique, impotence fonctionnelle complète– ou atteinte des 4 membres avec syndrome tétraparalytique (88).
- Syndrome cérébelleux, assez fréquent, statique ou cinétique.
- L'atteinte des nerfs crâniens , attribuée à l'élongation ou la compression par les amygdales des dernières paires crâniennes, se manifeste par :

- ✓ atteinte trigéminales avec hypoesthésie et parésie faciale avec dans certains cas une paralysie faciale périphérique,
 - ✓ troubles de déglutition, de phonation,
 - ✓ paralysie laryngée se révélant par un stridor,
 - ✓ des cas de paralysie multiple des nerfs crâniens a été rapporté par certainsAuteurs.
- Les troubles trophiques, présents dans 50% à 60%, prédominant aux membressupérieurs, surtout au niveau des extrémités (82,88).

b) Examen général

Il faut insister sur l'importance de l'examen des autres appareils à la recherche de signes évocateurs ou d'autres malformations associées « une malformation appelle une autre ».

Si la majorité des patients présente une morphologie normale, on peut rencontrer chez environ 10% des cas des signes d'appel dysmorphique : petite taille ou nanisme, cou court, implantation basse des cheveux, anomalie de la colonne vertébrale (scoliose), malformations du pied, (myélo) –méningocèle, sinus dermique, angiome plan cutané, touffe de poils surtout dans la région dorsolombaire (91).

Au terme de l'examen clinique, le diagnostic de MCCO est parfois évident, ailleurs très probable, dans certains cas suspecté ou évoqué et ce n'est qu'avec le bilan radiologique que le diagnostic est affirmé ou infirmé.

Dans toutes les études les sujets étaient symptomatiques dont les symptômes sont détaillés dans le tableau10.

Tableau X : répartition selon les signes cliniques dans la littérature.

		Notre série	Marcelo El. [76]	Chaanine A. [77]	Carlo G. [79]	Arnold H. [80]	Derek A. [81]
Signes cervicaux	cervicalgies	100 %	24,4% (avaient des signes cliniques)	50 %	60 %	67 %	47,2%
	Torticolis	20 %		–	–	–	33,3%
Signes neurologiques	Déficit moteur	100 %		–	75 %	33%	36,11%
	Déficit sensitif	60 %		–	25 %	33%	5,5%
	Troubles de l'équilibre	–		–	–	–	19,4%
	Troubles sphinctériens	–		–	–	–	–
Troubles trophiques		20 %		–	–	33 %	13,8%
HTIC		–		–	–	–	–
Autres		–		–	–	33%	13,8%

2. Examens paracliniques :

2.1 La radiologie standard : (92, 82,83)

Les radiographies standards restent l'examen le plus simplement fiable dans l'exploration osseuse, et les plus accessibles vu leur prix abordable, ce bilan doit comprendre l'étude de la CCO, d'autres radiographies seront demandées en fonction du tableau clinique.

a) Exploration radiologique de la CCO : (figure 39)

De très nombreux angles ou lignes de repère sont décrites et la confrontation de ces repères avec les différents éléments osseux constituant la CCO permettra la mise en évidence d'une anomalie osseuse de la charnière.

✓ de face : (figure 39– B)

- La ligne bimastoïdienne de Fischgold et de Metzger, relie la pointe des deux mastoïdes et passe par les deux articulations occipito-atloïdiennes, l'odontoïde reste en dessous de cette ligne ou ne la dépasse pas de plus de 10mm.
- La ligne bidigastrique de Fischgold et de Metzger, obtenue en réunissant les deux rainures digastriques (union mastoïde et base du crâne), passe

normalement 1,5cm au-dessus des articulations occipito-atloïdiennes et du sommet de l'odontoïde.

- Sur les tomographies peuvent être appréciées la ligne inter-vestibulaires de Wackenheim qui représentent le plan sagittal médian de la CCO, et l'angle condylien de Schmidt et Fisher formé par le plan des articulations occipito-atloïdiennes de 125° à 135°.

✓ **de profil : (figure 39-A)**

- La ligne basale de Chamberlain, unit le bord postérieur du palais osseux au bord postérieur du trou occipital, la pointe de l'odontoïde ne doit pas le dépasser de plus de 7mm.
- La ligne de Mc Gregor, tirée du bord postérieur du palais osseux au point le plus déclive de l'écaille occipital.
- La ligne du trou occipital de Mc Rae, qui joint le bord postérieur du trou occipital avec la pointe postéro-inférieure du clivus, n'est pas franchie par l'odontoïde.
- La ligne basilaire de Thiébaut et Wackenheim prend la tangente au plan postérieur du clivus, au devant de laquelle doit se situer l'odontoïde.
- L'angle basal de Welcker, tracé du nasion au basion (bord antérieur du trou occipital) ou à l'extrémité inférieure du clivus, son sommet étant au tubercule sellaire, il mesure 132 à 134° plus ou moins 12 à 14° à partir de 13-14 ans, et 140 à 142° chez l'enfant.
- L'angle d'inclinaison du foramen magnum de Boogaard, entre le plan de l'angle basal de Boogaard, défini par les lignes nasion-centre de la selle-basion et qui mesure 137° ± 15° chez l'adulte, et le plan du clivus, est normalement de moins de 138°.

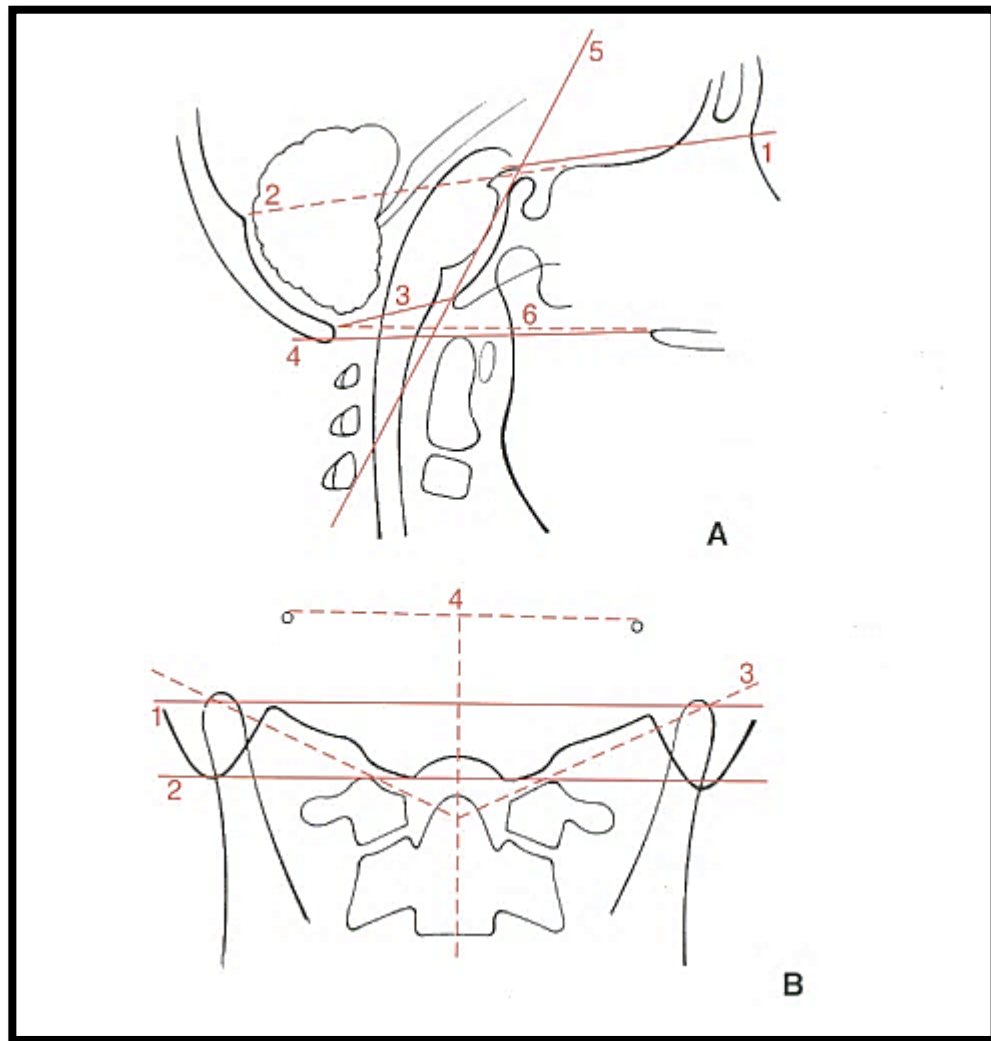


Figure 39 : Repères radiologiques de la charnière cervico-occipitale. [93]

A. de profil :

- 1. angle basal de Welcker ;
- 2. ligne de Twining ;
- 3. ligne de McRae ; 4. ligne de McGregor ; 5. ligne de Thiébaut et Wackenheim ; 6. ligne de Chamberlain.

B. de face :

- 1. ligne bidigastrique de Metzger et Fischgold ;
- 2. ligne bimastoïdienne de Metzger et Fischgold ;
- 3. angle condylien de Schmidt et Fischer ; 4. ligne intervestibulaire de Wackenheim.

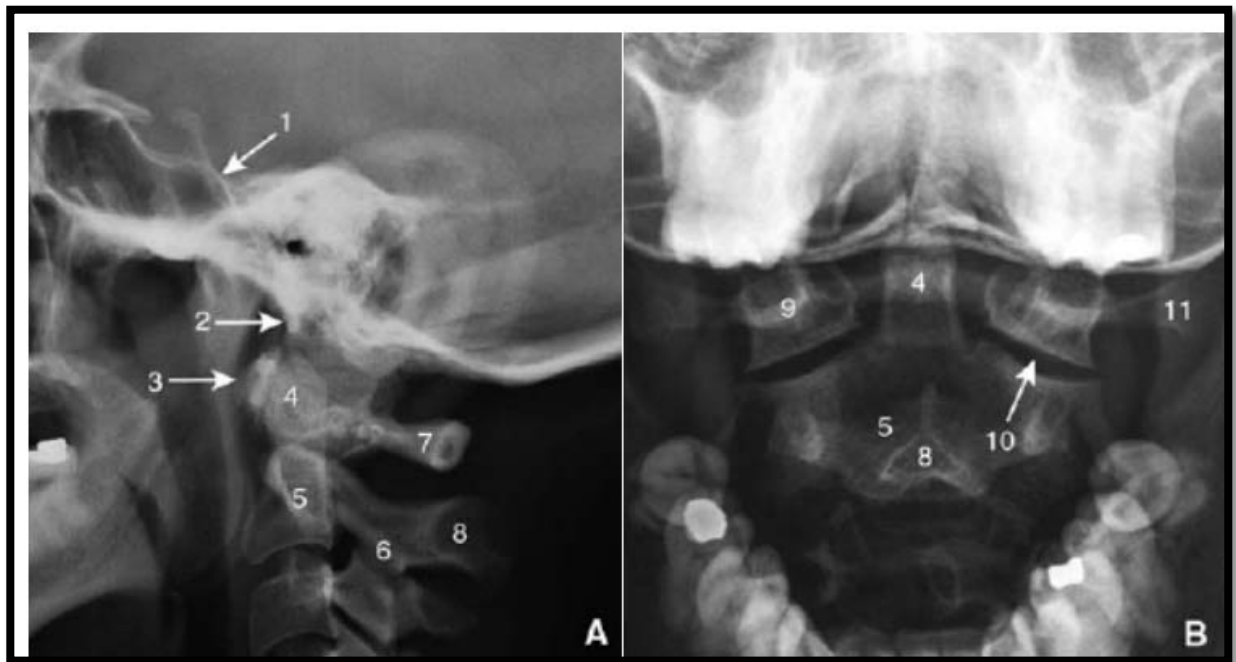


Figure 40 : radiographie standard normale de la charnière crâniocervicale en incidence latérale (A) et en incidence antéropostérieure « bouche ouverte » (B).

[93] 1. clivus ; 2. Basion ; 3. arc antérieur de l'atlas ; 4. Odontoïde ; 5. Corps de l'axis ; 6. Processus articulaire intérieur de l'axis ; 7. Arc post de l'atlas ; 8. Apophyse épineuse de l'axis ; 9. masse latéral de l'atlas ; 10. Articulation AA latérale ; 11. processus transverse de l'atlas.

b) Résultats :

La radiographie du rachis cervicale est à la recherche :

- De signes de dysraphisme : spina bifida, éperon osseux d'une diastématomyélie,
- anomalies de nombre ou de morphologie des vertèbres : hémivertèbre, syndrome de Klipper-Feil...
- modification du calibre du canal rachidien,
- anomalies de la statique vertébrale : scoliose, cyphoscoliose, hyperlordose cervicale,
- d'autres clichés seront prescrits en fonction du tableau clinique : malformation pied, membres, côtes...

L'anomalie osseuse la plus rencontrée et qui doit être recherchée systématiquement est l'impression basilaire avec hypoplasie du pourtour du trou occipital et l'invagination du squelette cervical dans la cavité crânienne, mieux appréciée sur le profil. Sept variétés d'invagination basilaire ont été individualisées selon Fisher et Schmidt (84,82). Elle peut être isolée ou associée à une autre anomalie osseuse, on citera :

- la platybasie : c'est une augmentation de la cyphose de la base du crâne,
- l'assimilation ou fusion de tout ou partie de l'atlas, fréquemment son arc postérieur,
- dislocations atloïdo-axoïdiennes qui apparaît sous forme d'intervalle libre entre l'arc antérieur de l'atlas et l'apophyse odontoïde, les clichés dynamiques permettent de mieux préciser leur degré.

2.2 La tomodensitométrie : [93]

Le scanner fournit, à ce niveau, des coupes axiales perpendiculaires au grand axe du rachis particulièrement informatives.

La finesse de l'anatomie du rachis cervical implique l'utilisation d'une technique TDM adaptée : coupes fines, très haute définition, focalisation, nécessité fréquente d'une injection intraveineuse de produit de contraste. Technique de réalisation :

- Le patient est installé en décubitus dorsal, tête calée dans une têtère adaptée, les épaules abaissées au maximum. L'alignement du rachis cervical, strictement de face, et l'immobilisation du patient doivent être particulièrement soigneux.
- Si une injection IV de produit de contraste est prévue, une voie d'abord sera installée avant le positionnement du patient afin d'éviter tout mouvement secondaire de celui-ci.
- On réalise une radiographie digitalisée de repérage (« scout view ») sur laquelle seront positionnées les coupes à effectuer. Celles-ci sont adaptées au problème posé. Elles sont placées parallèlement au plan des disques à étudier) et mesurent 1 à 2 mm d'épaisseur.

Elles sont jointives ou espacées de 1 mm. Les coupes vont de zone saine à zone saine, débordant de part et d'autre la zone pathologique à étudier.

- L'étude des coupes est faite systématiquement à fenêtre osseuse (300–1 500 UH environ) et fenêtre des parties molles (50–400 UH).
- Toute image anormale fait l'objet d'une mesure de densité (à examiner avec un œil critique car les densités intracanales sont sujettes à de multiples artefacts).
- Nous utilisons plus volontiers un filtre « dur » dans la mesure où, étant donné la petite taille des structures, une excellente définition spatiale est demandée. Si une bonne résolution en densité est nécessaire, un filtre « mou » peut être utilisé.
- Pour l'étude du rachis cervical supérieur, il est nécessaire d'incliner les plans de coupe, à la demande, en fonction de la radiographie digitalisée de repérage, de façon à éviter au maximum les amalgames dentaires qui provoquent des artefacts extrêmement gênants.

Morphologie normale des coupes TDM du rachis cervical supérieur :

- Ces coupes sont extrêmement proches des coupes anatomiques.
- La plus importante est celle qui passe par l'anneau atloïdien. Elle montre parfaitement les rapports entre l'odontoïde et l'arc antérieur de C1, l'odontoïde est plaqué contre la face postérieure de l'arc antérieur. L'interligne articulaire est mince et régulier.
- L'apophyse odontoïde est située à mi-distance entre les masses latérales de C1. On distingue les tubercules d'insertion du ligament transverse et, notamment après injection IV de contraste, le ligament transverse en fenêtre parenchymateuse apparaît sous forme d'une bande de 2 mm d'épaisseur prenant le contraste, parallèle à la face postérieure de l'apophyse odontoïde. L'espace épidural est particulièrement large et riche en veines à ce niveau.
- La moelle et le bulbe sont bien vus dans un LCR abondant. On peut suivre l'anatomie des artères vertébrales, notamment leur boucle en arrière de la masse latérale de C1 et leur trajet sous-arachnoïdien jusque dans la fosse postérieure.

- Les reconstructions 3 dimensions et les reconstructions sagittales, indispensables, sont d'une aide précieuse et permettent de compléter l'exploration de la région. [88]

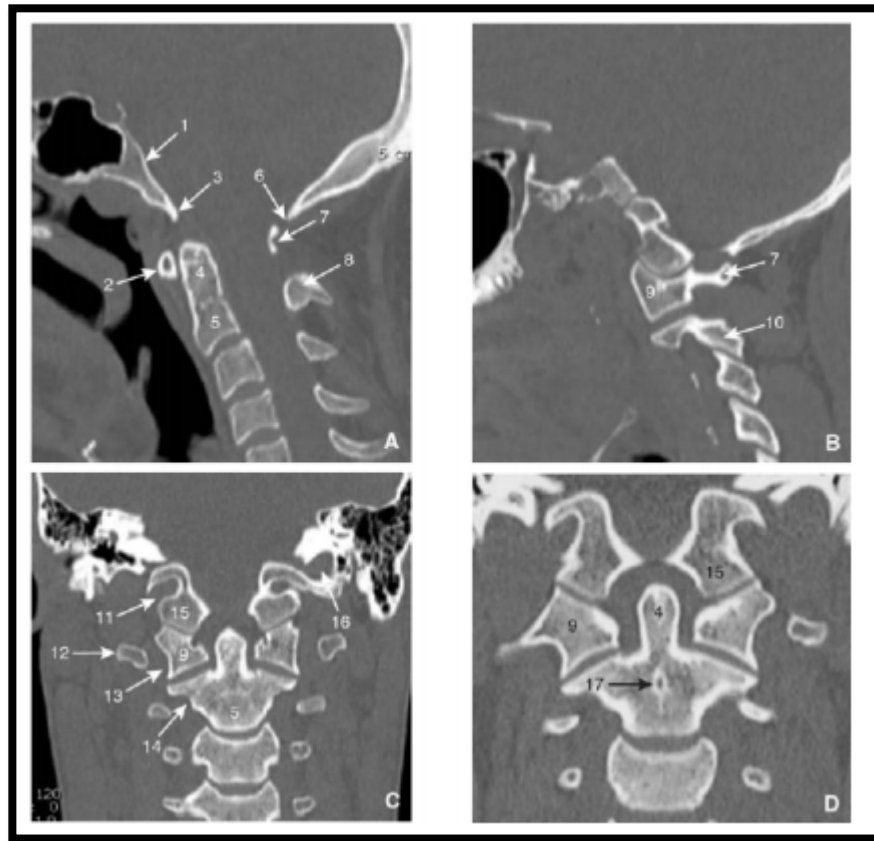


Figure 41 : Scanner de la charnière crâniocervicale en coupes sagittales médianes (A), sagittales paramédiannes (B) et coronales (C, D). [93]

1. Clivus ; 2. Arc antérieur de C1 ; 3. Basion ; 4. Dent de l'axis ; 5. Corps de l'axis ; 6. Opisthion ; 7. Arc post de l'atlas ; 8. Apophyse épineuse de l'axis ; 9. Masse latéral de l'atlas ; 10. Apophyse articulaire inférieure de l'axis ; 11. Canal du nerf hypoglosse ; 12. Processus transverse de l'atlas ; 13. Foramen transverse de l'atlas ; 14. Foramen transverse de l'axis ; 15. Condyle occipital ; 16. Foramen jugulaire ; 17. Orifice nourissier du corps de l'axis.

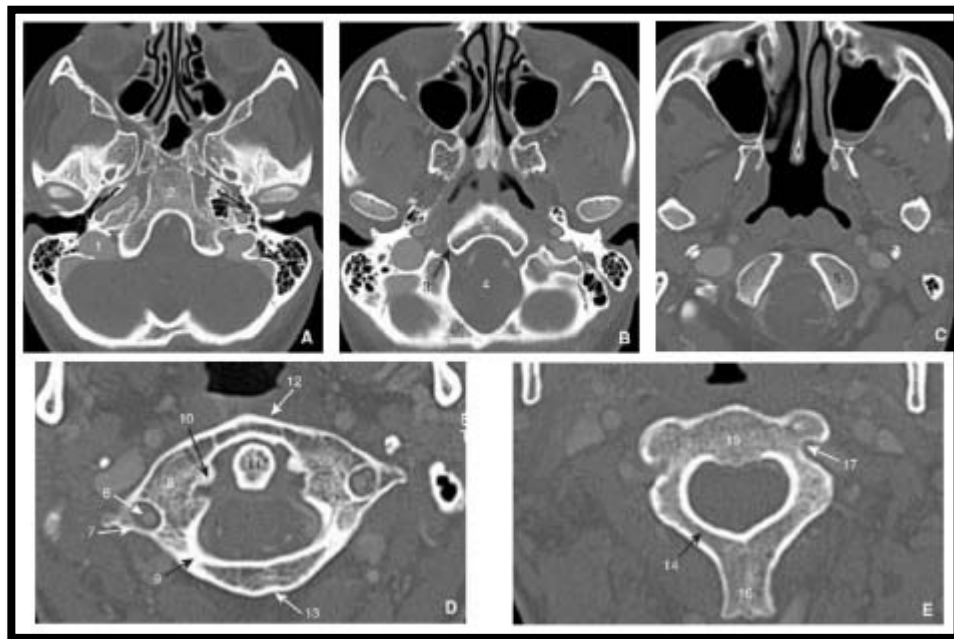


Figure 42 : coupes scannographiques axiales de la partie crânienne de la charnière cervicocrânienne (A et C), de l'atlas (D) et de l'axis (E) [93].

1. Foramen jugulaire ; 2. Partie basilaire de l'os occipital ; 3. Canal du nerf hypoglosse ; 4. Foramen magnum ; 5. Condyle occipital ; 6. Foramen transverse de l'atlas ; 7. Processus transverse de l'atlas ; 8. Masse latérale de l'atlas ; 9. Sillon de l'artère vertébrale ; 10. Tubercule de l'insertion du ligament transverse ; 11. Dent de l'axis ; 12. Arc antérieur de l'atlas ; 13. Arc post de l'atlas ; 14. lame de l'axis ; 15. Corps de l'axis ; 16. Apophyse épineuse de l'axis ; 17. Foramen transverse de l'axis.

2.3 TDM dynamique :

La pratique d'un examen dynamique peut aussi être riche d'enseignement, les coupes sur C0, C1 et C2 étant réalisées en position fixée, en rotation vers le côté de la déformation et vers le côté opposé [94].

La technique est la même que celle décrite pour une TDM statique sauf que sa réalisation et son interprétation sont délicates chez le jeune enfant [95].

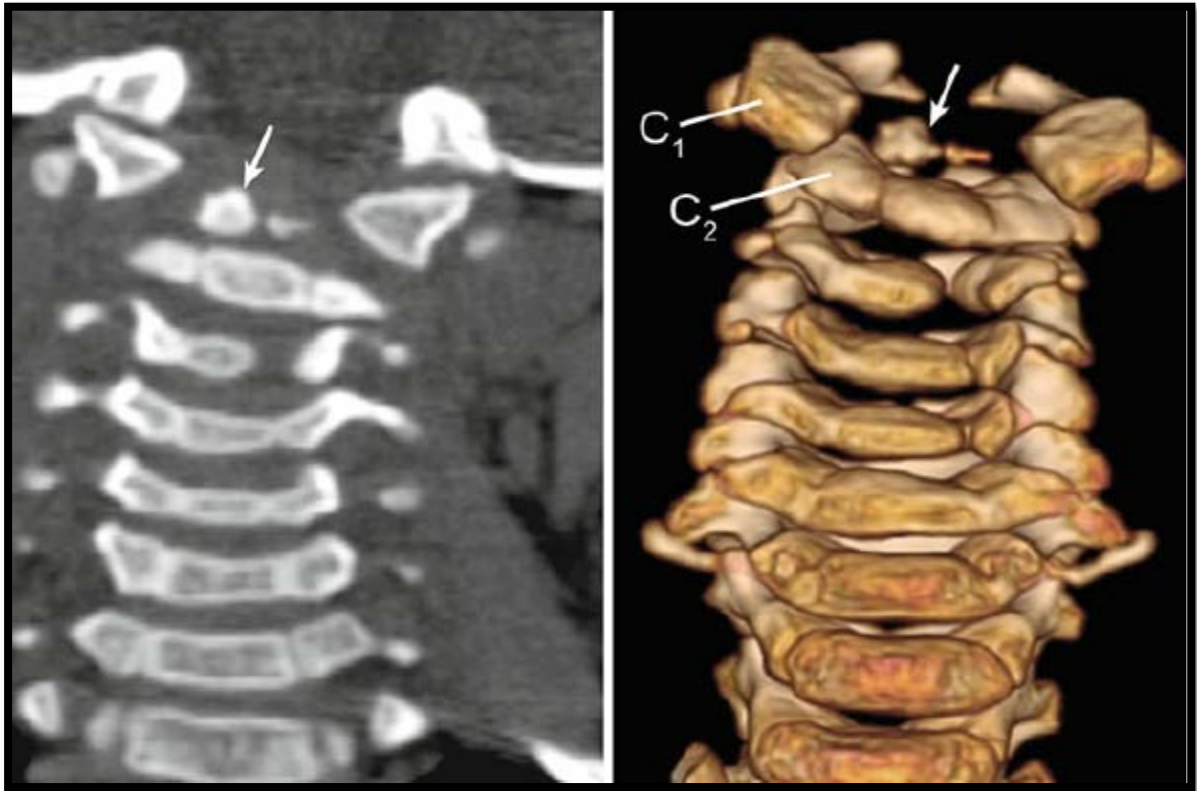


Figure 43 : reconstruction 3D de la charnière crânio-cervical et du rachis cervical montrant une luxation C1 C2 [94]

2.4 L'imagerie par résonnance magnétique :

Les raisons qui font le succès de l'IRM dans le diagnostic médullo-rachidien sont multiples. Il y a d'abord ses apports objectifs comparés aux autres techniques : au premier rang l'excellente différenciation tissulaire qui en fait le seul examen permettant de renseigner sur le tissu médullaire lui-même. Il y a aussi la possibilité pour l'IRM de donner ses renseignements dans n'importe quel plan de l'espace, que ce soit un plan de référence (plan sagittal, frontal...) ou un plan adapté à la structure suspecte, plan d'une racine par exemple.

L'IRM a bien sûr aussi des inconvénients ou des limites. Pour les malades, il y a encore des progrès à faire sur la longueur de l'examen, ce qui entraîne la possibilité de mouvements des patients et l'obligation de sédation chez certains d'entre eux. D'un point de vue technique, les

coupes sont toujours soumises au compromis de l'épaisseur/bruit et aux artefacts nombreux dans certaines séquences.

Pour le déroulement de l'examen, insistons d'emblée sur le fait que la bonne orientation clinique conditionne la réalisation efficace de l'examen.

Concernant la mise en place le patient est allongé en décubitus dorsal dans le tunnel de l'appareil d'IRM.

L'imagerie par résonance magnétique (IRM) permet une étude simultanée, d'une part, des structures osseuses, des disques, des ligaments vertébraux et, d'autre part, du contenu du canal rachidien, espace épidural avec sa graisse, ses veines et ses racines nerveuses, moelle épinière avec ses racines et ses vaisseaux. Les techniques d'exploration IRM incluent systématiquement des coupes sagittales en séquences pondérées en T1 et T2, complétées par des coupes axiales et frontales, mais aussi des coupes après injection de PC. Des coupes en séquences pondérées en T2 acquises en 3D permettent une étude en haute résolution des racines nerveuses et des vaisseaux de la surface médullaire. Les variantes anatomiques radiculaires et quelques images pièges (artefacts de flux ou de volume partiel) doivent être bien connues [96].

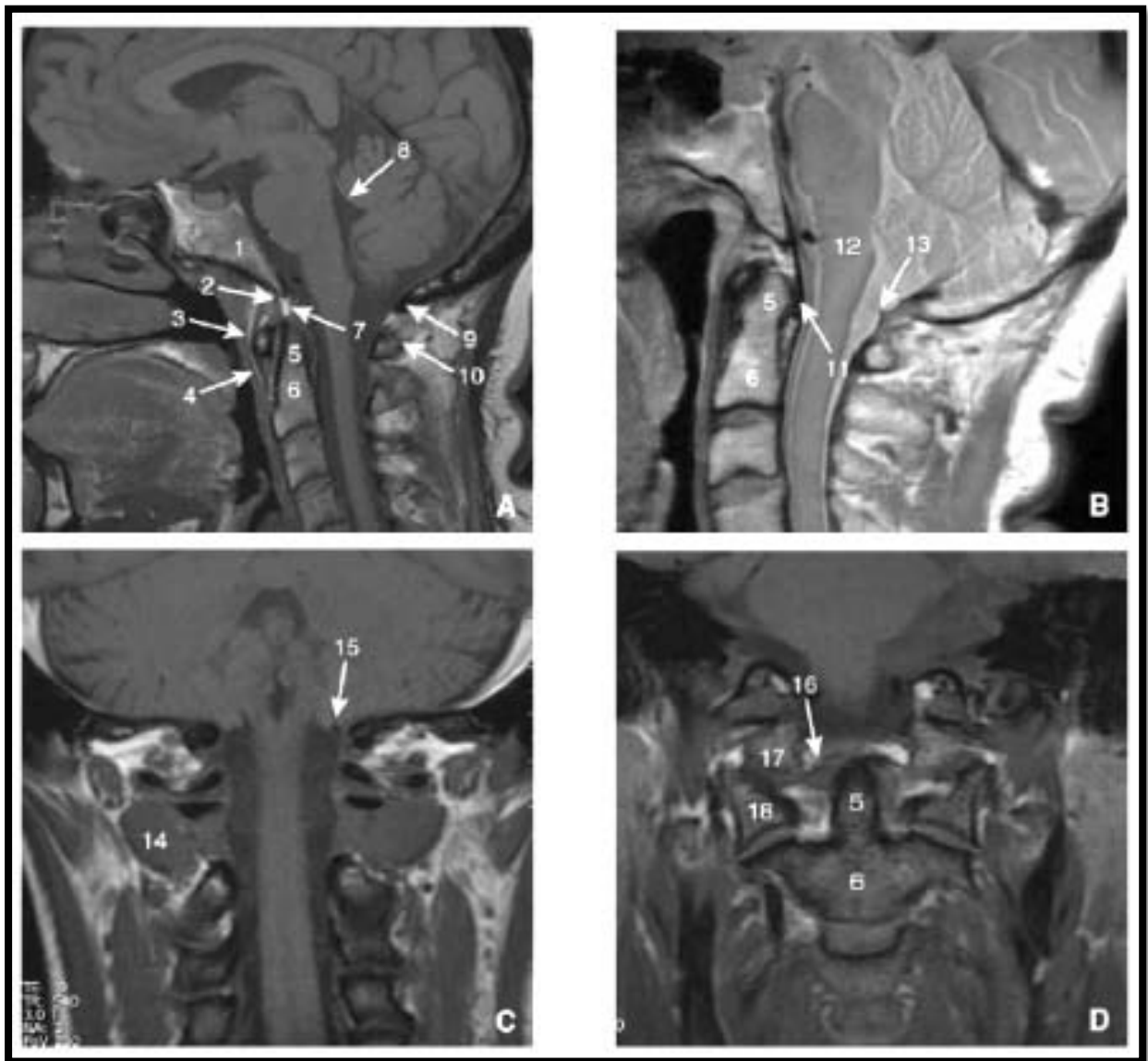


Figure 44 : Charnière crânio-cervicale en IRM en coupes sagittales en T1 (A), en densité protonique (B) et en coupes coronales en T1 (C, D). [93]

1. Clivus ; 2. Basion ; 3. arc antérieur de l'atlas ; 5. Ligament longitudinal antérieur ; 6. Dent de l'axis ; 7. Ligament de l'apex de la dent ; 8. Quatrième ventricule ; 9. Opisthion ; 10. Arc post de l'atlas ; 11. Ligament transverse ; 12. Bulbe ; 13. replis duremérien au niveau de l'espace CO-C1 ; 14. Muscle oblique inférieur de la tête ; 15. Amygdale cérébelleuse ; 16. Ligament alaire ; 17. Condyle occipital ; 18. Masse latérale de l'atlas.

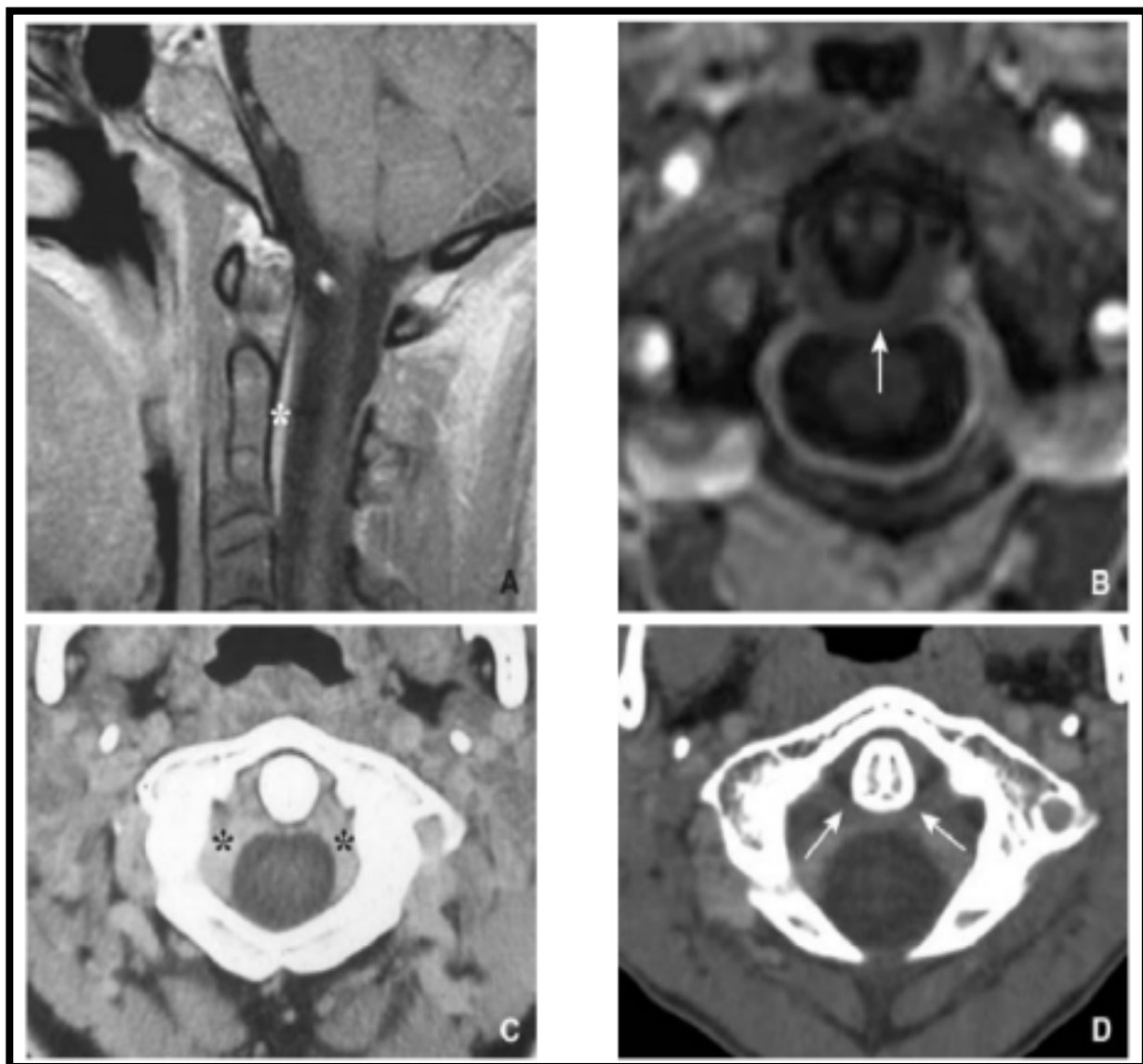


Figure 45 : Espace épidural en C1 et C2. L'IRM en coupes sagittales (A) et axiale (B) en T1 après injection de gadolinium et les coupes scannographiques axiales après injection de PC (C, D) visualisent les veines épidurales antérolatérales (astérisques). Noter la bonne visualisation du ligament transverse (flèches). [93]

Selon la littérature, les examens radiologiques ont plus d'accès en matière des MCCV , comme décrivait le tableau 11.

Tableau XI : répartition selon le taux de réalisation des examens radiologiques dans la littérature

	Examens radiologiques		
	Radiographie standard	TDM	IRM
Notre série	100 %	60 %	100 %
Marcelo El. [76]	100 %	71,4%	85,7%
Chaanine A.[77]	100 %	–	–
Ihab Z. [78]	100 %	100 %	100 %
Carlo G. [79]	100 %	100 %	100 %
Arnold H. [80]	100 %	100 %	67 %
Derek A. [81]	100 %	100 %	100 %

Les résultats des examens radiologiques montrait la prédominance de l'instabilité de la ccv dans toutes les études (tableau 12)

Tableau XII : répartition selon les types de malformations de la CCV dans la littérature.

	Instabilité atlanto-axoïdienne (IAA)	Instabilité atlanto-occipitale (IAO)	Os odontoïdeum	Invagination basilaire	Autres
Notre série	80 %	–	20 %	–	–
Marcelo El. [76]	60 %	40 %	–	–	–
Chaanine A.[77]	100 %	–	–	–	–
Ihab Z. [78]	100 %	–	–	–	–
Carlo G. [79]	75 %	–	25%	–	–
Arnold H. [80]	100 %	–	–	–	–
Derek A. [81]	52,7%	22,3 %	–	16,6 %	8,4 %

2.5 Autres examens radiologiques.

2.5-1 Echographie de la CCO :

Pratiquée chez le nouveau-né et le prématuré, dont les arcs postérieurs des vertèbres ossifiées minéralement permettent une excellente fenêtre acoustique.

2.5-2 Echographie transfontannellaire :

Trouve son intérêt dans l'étude des structures cérébrales chez le nouveau-né et nourrisson

2.5-3 Echographie anténatale :

Dans le cadre du dépistage anténatale des malformations congénitales.

2.5-4 L'artériographie vertébrale

ou, parfois carotidienne : l'existence d'une boucle -loop signe- de l'artère cérébelleuse postéro-inférieure « PICA » peut discuter le diagnostic d'ectopie , amygdalienne, ce signe est inconstant, non pathognomonique (83,91).

2.5-5 Examens neurophysiologiques (82)

Non indispensable, pas d'utilisation courante, elles contribuent à l'évaluation de la fonction du système nerveux.

Permettent, dans plusieurs cas, de redresser le diagnostic d'atteinte médullaire alors qu'initialement, les signes étaient portés sur le compte de neuropathies périphériques.

A côté de l'électromyographie, s'ajoute l'enregistrement des potentiels évoqués somesthésiques, moteurs, ce qui permet d'étudier non seulement les nerfs périphériques, mais aussi les voies de conduction centrale depuis leur origine radiculaire ou corticale jusqu'à leur terminaison, respectivement corticale ou médullaire, et mettre ainsi en évidence des anomalies de latence ou d'amplitude du potentiel N14 en rapport avec une souffrance médullaire, voire de retard du potentiel N20 lors d'une atteinte du tronc cérébral.

D'autres examens peuvent être demandés : PEV, PEA, EEG.

Autre avantage attribué à ces examens électrophysiologiques est de pouvoir déceler des lésions infracliniques par l'analyse de la sensibilité tactile ou superficielle et de la motricité

En général, ces études électriques précisent le niveau et le type d'atteinte sensitivomotrice, dès un stade très précoce, et permettent de suivre l'évolution. Les anomalies électrophysiologiques n'ont pas de corrélation avec le degré d'anomalies osseuses.

2.5-6 bilan urodynamique (83)

Peut s'avérer d'un appoint considérable dans l'analyse des troubles sphinctériens qu'elle va rapporter à une origine centrale et/ou périphérique. Tous ces examens effectués concordent à classer la ou les malformations de la C.C.O afin de pouvoir proposer une attitude thérapeutique adéquate.

III. ÉVALUATION PRÉOPÉRATOIRE (98)

Elle devra être complète et systématique, quelle que soit la symptomatologie mise en avant par le patient, les proches ou les correspondants. L'anamnèse et l'examen clinique s'attacheront notamment à rechercher des signes d'atteinte cardiaque ou respiratoire, ainsi que des épisodes d'apnées obstructives (99).

On insistera sur les fonctions cognitives et les fonctions de relation pour apprécier le degré de coopération envisageable et les possibilités d'évaluation de la douleur.

Sur le plan paraclinique, il faut demander une radiographie de thorax pour évaluer la taille de la silhouette cardiaque, la distension thoracique et la distribution de la vascularisation bronchique. Une échographie cardiaque et une consultation spécialisée datant de moins de 6 mois sont impératives en cas de cardiopathie connue ou en l'absence d'information à ce sujet.

L'examen ORL est également impératif, afin d'évaluer la taille des amygdales, de la langue et de l'ouverture buccale. Une radiographie du rachis cervical de profil en flexion et en extension a été proposée pour évaluer l'existence d'une disjonction atlantoïdo-occipitale. (100)

Les auteurs décrivent les différents signes de l'anomalie chromosomique et proposent une conduite anesthésique adaptée selon le système ou l'appareil touché. Ils insistent particulièrement (près de 1/3 de l'article) sur l'instabilité atlantoïdo-occipitale. On peut leur reprocher l'absence d'une approche globale de la prise en charge anesthésique. cependant un des seuls articles traitant spécifiquement de ce sujet. (101)

Certain , l'examen neurologique complet est en revanche obligatoire, à la recherche de signes de compression spinale (anomalie de la marche, clonus, hyper-réflexie, signe de Babinski) ; au moindre doute, il faut effectuer un électromyogramme et des potentiels évoqués somesthésiques et moteurs. (102)

Sur le plan biologique, il faut songer à évaluer la fonction thyroïdienne (T3, T4, TSH) et à réaliser un hémogramme complet, avec formule leucocytaire et compte plaquettaire.

IV. CONSIDÉRATIONS ANESTHÉSQUES : (103)

La prise en charge du sujet trisomique doit impérativement s'effectuer dans le calme et en tenant compte du degré de coopération résultant de l'atteinte mentale.

La vérification de la position peropératoire devra être soignée du fait de l'hyperlaxité ligamentaire.

Les difficultés d'abord vasculaire périphérique peuvent être réelles, liées à l'obésité et à l'atteinte dermatologique. L'abord vasculaire central peut être également difficile du fait d'une malformation des gros vaisseaux (s'aider éventuellement d'une écho-Doppler). Dans tous les cas (abord central ou périphérique), l'existence d'un shunt cardiaque doit faire prendre toutes les précautions nécessaires pour éviter l'injection intravasculaire de bulles lors de la pose et de la

manipulation de la voie veineuse, du fait du risque d'embolie paradoxale. L'asepsie doit être rigoureuse chez ces patients tant lors de la pose que de l'utilisation des perfusions veineuses.

La laryngoscopie directe peut être délicate du fait de l'hypoplasie du massif facial, de la macroglossie relative et de la micrognathie. L'extension ou la flexion de la tête doivent être extrêmement prudente, du fait du risque de luxation atlantoïdo-occipitale. L'intubation trachéale en elle-même peut nécessiter le recours à une sonde d'intubation de diamètre inférieur à celui prévu pour la taille ou l'âge (sténose sous-glottique) ; il en est de même de l'intubation nasale, du fait de narines plus petites que la normale. Les risques de lésions dentaires sont accrus de par la forme des racines qui sont petites et coniques.

Au cours de l'intubation, tout mouvement brusque du cou, en particulier la flexion, doit être strictement évité puisqu'il peut entraîner une détérioration neurologique. Les mouvements à l'articulation atlantoaxiale peuvent être évités en plaçant le col cervical en position pendant l'intubation et le positionnement ultérieur et par l'utilisation de l'intubation fibreuse et réveillée. Initialement, le patient est anesthésié à l'aide d'un anesthésique à courte durée, Succinylcholine, de sorte qu'après l'intubation et le positionnement, une récupération des fonctions respiratoires détermine qu'aucune lésion du cordon n'a eu lieu au cours de ces procédures. Au cours des procédures transorales, l'intubation se fait par un tube endotrachéal renforcé.

Tableau XIII : Principales atteintes associées à la trisomie 21 et leurs implications anesthésiques

Atteintes associées à la trisomie 21		Implications anesthésiques
Tête	Hypoplasie massif facial médian Micrognathie	Intubation
Cou	Disjonction atlantoïdo-occipitale	Intubation
Appareil locomoteur	Petite taille Hyperlaxité ligamentaire	Position peropératoire
ORL	Fréquence élevée de chir ORL Apnées obstructives Trachée de calibre réduit Trachéomalacie	Intubation Monitoring postopératoire Complications périopératoires Risque HTAP
Digestif	Hirschprung, atésie duodénale RGO Constipation Maladie cœliaque	Induction Complications postopératoires
hématologique	Macrocytose Leucémie transitoire (nné) Leucémie non lymphoïde Anomalies plaquettes (nné)	Antibioprophylaxie Anesthésie locorégionale
Système nerveux central	Arriération mentale Hypotonie globale Comitialité Sensation et expression douleur	Prémédication Évaluation douleur Traitement douleur
Cœur	Malformations congénitales HTAP	Antibioprophylaxie Monitoring postopératoire Complications postopératoires

(104)

V. Traitement :

Malgré une littérature abondante sur le sujet, les auteurs ne s'accordent pas sur une prise en charge codifiée des instabilités de la cco et le traitement demeure un sujet controversé [105,106].

Cependant, la majorité rapporte que plus précoce sera le traitement, meilleurs seront les résultats avec moins de recours à la chirurgie [107, 108,109,110].

Le but du traitement sera de réduire le déplacement, lever une éventuelle compression médullaire et puis stabiliser le rachis pour éviter l'installation d'une déformation chronique et ses conséquences notamment neurologiques.

Le traitement des instabilités de la cco va du traitement orthopédique conservateur aux procédures chirurgicales invasives.

1. Moyens :

1.1 Traitement orthopédique :

a) Traction cervicale :

La majorité des auteurs recommandent la traction cervicale continue comme un moyen efficace et peu risqué pour réduire la luxation .

Différentes techniques peuvent être utilisées :

- Traction par étrier de Gardner.
- Traction cervicale de Halter.
- Traction par halo.

Le système de traction est réalisée sous AG et les poids dépendent de l'âge de l'enfant et seront augmentés progressivement jusqu'à obtention de la réduction.

La traction est accompagnée par l'administration d'antalgiques et demyorelaxants (BZD) qui semblent atténuer la douleur et réduire la luxation plus rapidement [106,108].

b) L'immobilisation :

L'immobilisation par orthèse cervicale est utilisée par les auteurs dans 2 buts différents :

- ❖ Pour la contention post-réductionnelle systématique.
- ❖ Comme traitement de première intention dans le but d'obtenir uneréduction chez les patients diagnostiqués le plus précocement.

Différentes orthèses peuvent être utilisées :

- ❖ Collier mousse.
- ❖ « Philadelphia collar ».
- ❖ SOMI (sternal occipital mandibular immobilization).
- ❖ Minerve occipito-mentonnière avec bandeau frontal.
- ❖ Orthèse de Guilford.
- ❖ « Halo vest ».
- ❖ « Minerva cast ».

La durée recommandée du port de l'orthèse est très variable selon chaque équipe et en fonction de l'indication initiale.

Pour nos malades l'immobilisation après réduction a été systématique et faite à l'aide d'une minerve plâtrée.

c) Réduction non sanglante :

Elle représente un moyen de plus dans l'arsenal thérapeutique des instabilités mais largement controversée et reste donc utilisée de façon minoritaire par les auteurs [111].

Cette réduction consiste en une traction manuelle de la tête, cou en extension, accompagnée d'une rotation de la tête jusqu'à la ligne médiane, suivie après réduction par une immobilisation cervicale [112].

Certaines équipes la recommandent chez des patients avec les luxations récentes [107,113,111,114,115,116] et notent d'excellents résultats [114,117] mais aucune étude ne compare ses résultats à ceux de la traction [56]. Il faut cependant prendre en compte quelques contre-indications comme une pathologie osseuse, une arthrite inflammatoire, un signe de l'Hermitte positif, etc [117].

D'autres auteurs la contre-indiquent vu le risque de survenue de complications neurologiques majeures lors de la manipulation, causées par un éventuel déplacement secondaire [118,119,108].

2. Traitement chirurgical : fixation de la charnière crânio-vertébrale :

Le traitement chirurgical est un moyen thérapeutique primordial dans la prise en charge des instabilités de la cco .

L'arthrodèse C1C2 est la technique de choix pour fixer le rachis cervical supérieur dès qu'il y existe une instabilité.

Il existe différentes voies d'abord du rachis cervical supérieur mais la voie postérieure reste largement la plus utilisée [105,120,121,119,106, 111].

Les arthrodèses par voies antérieures restent, quant à elles, exceptionnelles [121] vu les complications per et postopératoires encourues. Certains auteurs les pratiquent pour leurs résultats considérés meilleurs [123], cependant d'autres ne les réalisent qu'en cas de contre-indication à la voie postérieure [122].

Pour certains praticiens l'arthrodèse doit être occipito-cervicale [124,125] pour avoir le meilleur alignement possible. Ils la jugent donc suffisante au regard des résultats [118,109, 124,125,126].

Quelques auteurs procèdent à une tentative de réduction pendant le geste chirurgical [127,128,123] quand la majorité rejette cette pratique [107] jugée dangereuse et parfois inutile constatant que l'arthrodèse, même dans une position luxée, améliore les mouvements cervicaux, fait disparaître la symptomatologie et prévient avant tout les récurrences [107,130,131].

2.1 La fixation transvertébrale :

2.1-1 La voie postérieure :

a) installation et voie d'abord : [132]

Les patients doivent être endormis et surtout intubés avec la plus grande prudence, évitant toute hyperflexion pour les lésions à déplacement antérieur et toute hyperextension en cas de fractures de l'odontoïde à déplacement postérieur.

Le retournement est le premier temps délicat de l'intervention : le chirurgien doit y participer pour guider la tête en rectitude dans la têtère. Le rasage est alors possible jusqu'à l'aplomb du vertex en sachant que la découverte de lésions cutanées peut contre-indiquer l'abord postérieur.

L'installation en proclive et l'abaissement peropératoire de la tension artérielle diminuent le saignement. Avant d'entreprendre quelque acte chirurgical que ce soit, un contrôle sous amplificateur de brillance des rapports ostéoarticulaires est indispensable car la réduction peut

être effectuée plus aisément avant la mise en place des champs, en agissant sur la hauteur et l'inclinaison de la tête. L'abord de C1-C2 est d'autant plus facile que la tête est en rectitude ou même en légère flexion alors que l'hyperextension qui rapproche l'occipital de C1, puis C1 de C2, rétrécit le champ opératoire.

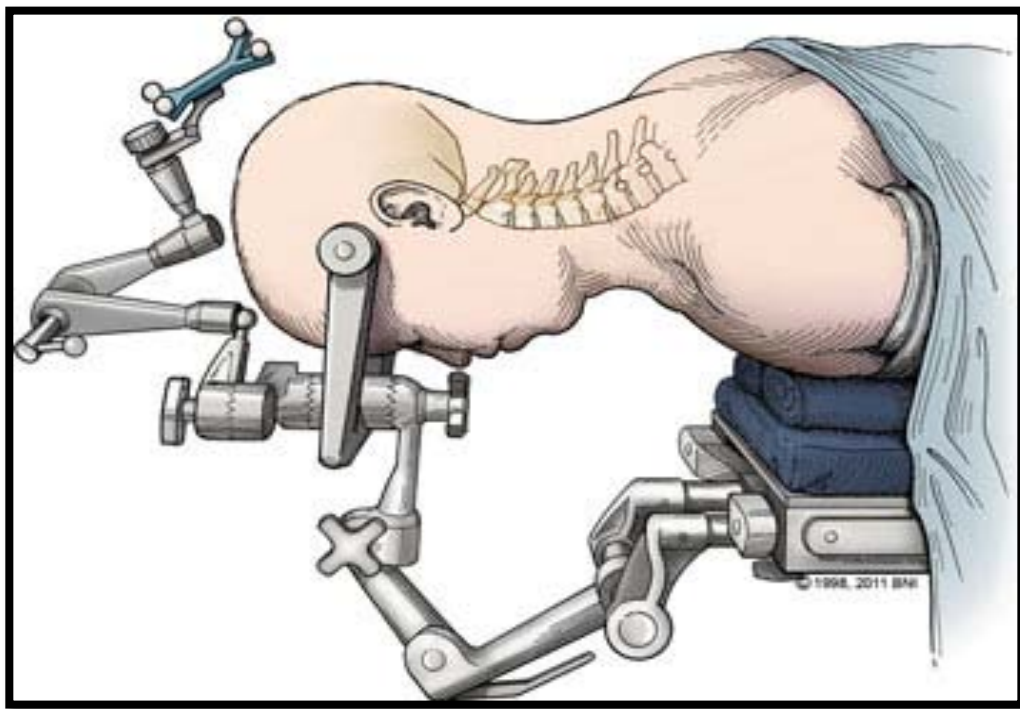


Figure 46 : positionnement du patient pour abord postérieur de la charnière crânio-vertébrale

[132]

L'incision est strictement médiane avec pour repère les épineuses saillantes de C2 et C7 : il faut dégager au bistouri le tubercule postérieur de C1, puis l'épineuse de C2 et progresser latéralement jusqu'aux articulaires ; on revient alors sur C1 qui peut être dénudé sur 2 cm de part et d'autre de la ligne médiane en courant le risque, si on se porte plus latéralement, de blesser les veines et même l'artère vertébrale : en ce cas le tamponnement prolongé doit être le premier temps de l'hémostase, l'utilisation, limitée, de la coagulation devant être parfaitement contrôlée.

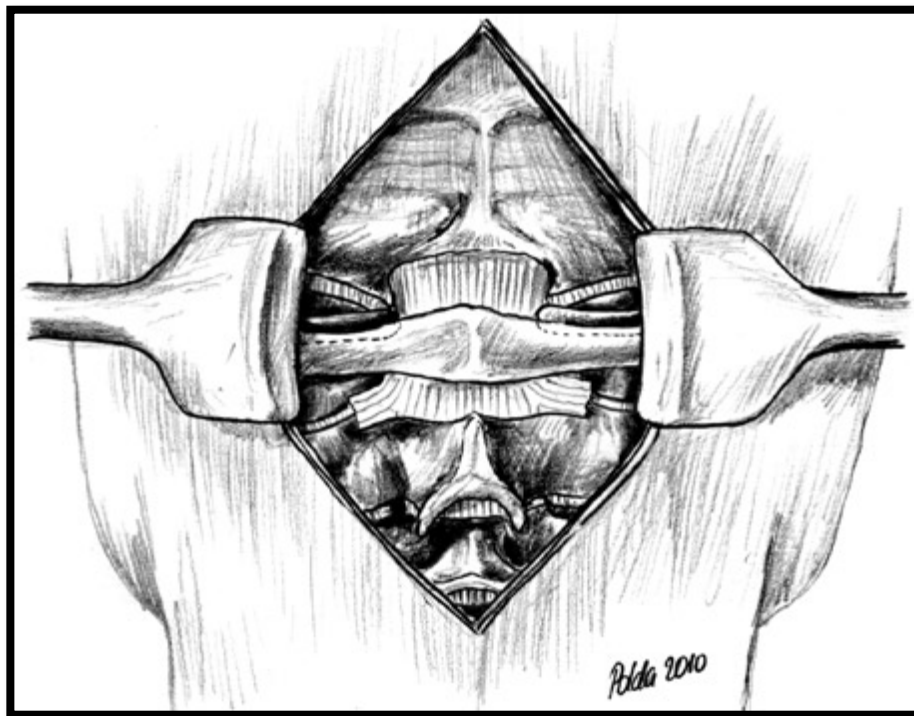


Figure 47 : schémas illustrant l'incision médiane de la CCV [133]

b) le guidage radiologique peropératoire : [134]

La fixation de la charnière crânio-vertébrale nécessite la mise en place d'un matériel d'ostéosynthèse qui doit être placé de façon rigoureuse afin d'avoir des résultats anatomiques et fonctionnels satisfaisantes, ce qui nécessite un guidage en temps réel grâce à plusieurs techniques telles la radiographie conventionnelle (scope) ou tomодensitométrie.

Actuellement la chirurgie scano-guidée en reconstruction 3D prend de plus en plus de place vue sa meilleure précision .

Le guidage peut être utilisé surtout pour les procédures connues d'introduction de vis dans la charnière.



Figure 48 : image radiographique par scope en peropératoire pour vissage. [134]

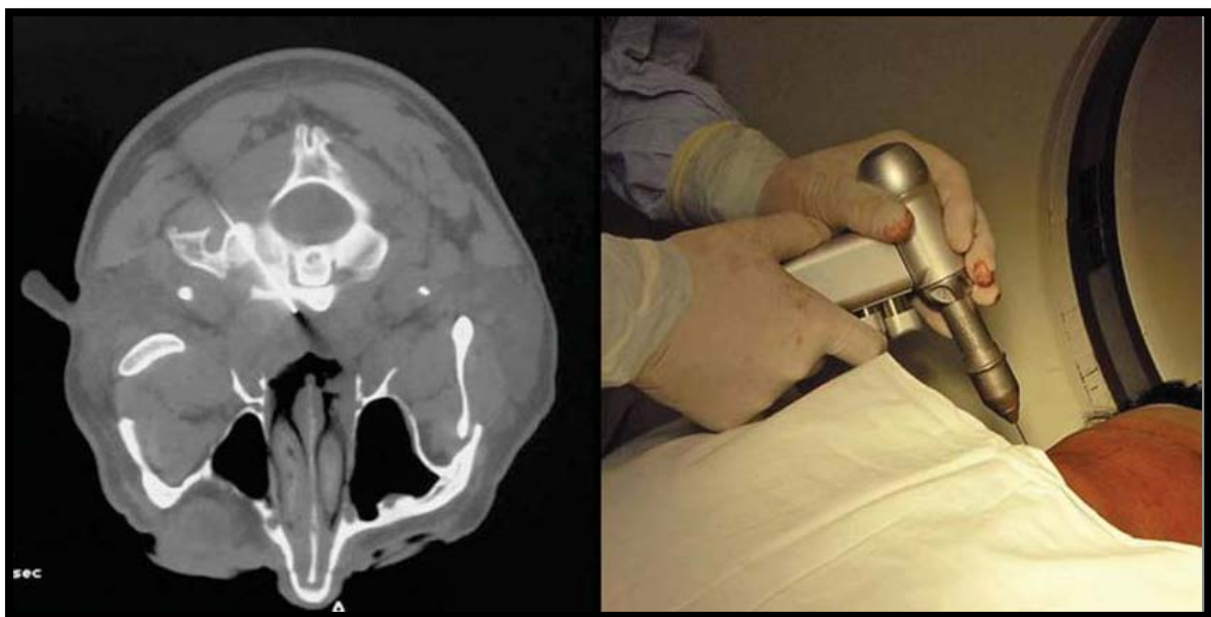


Figure 49 : repérage peropératoire scanno-guidé pour vissage. [134]



Figure 50 : repérage en scanner 3D pour vissage . [134]

c) Techniques d'arthrodèse :

c.1 le laçage ou câblage métallique avec greffon osseux : [135]

L'Arthrodèse postérieure C1–C2 se fait dans cette technique par un laçage métallique et un greffon corticospongieux iliaque :

Un greffon de 3×4 cm prélevé sur la crête iliaque postérieure est apposé après avivement à la fraise du bord postéro-inférieur de l'arc postérieur de C1 et création à la pince-gouge d'une gouttière à la base de l'apophyse épineuse de C2 soigneusement libérée de ses attaches ligamentaires. La fixation est assurée selon l'une des variantes de la technique de Gallie par un fil métallique placé autour de l'arc postérieur de C1 puis sous l'apophyse épineuse de C2 où l'on a bien respecté l'insertion du ligament interépineux C2–C3.

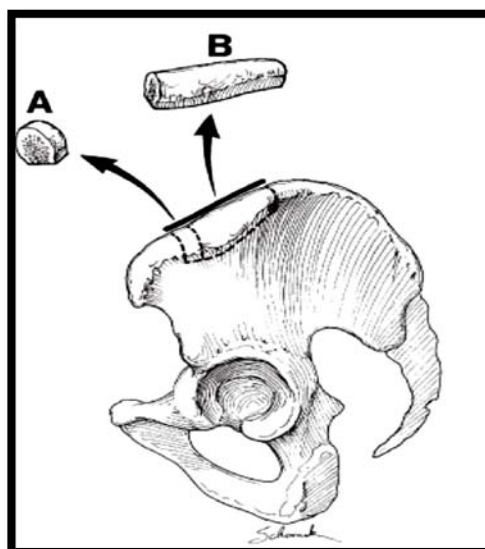


Figure 51 : prélèvement d'une greffe osseuse au niveau de l'os iliaque .[136]

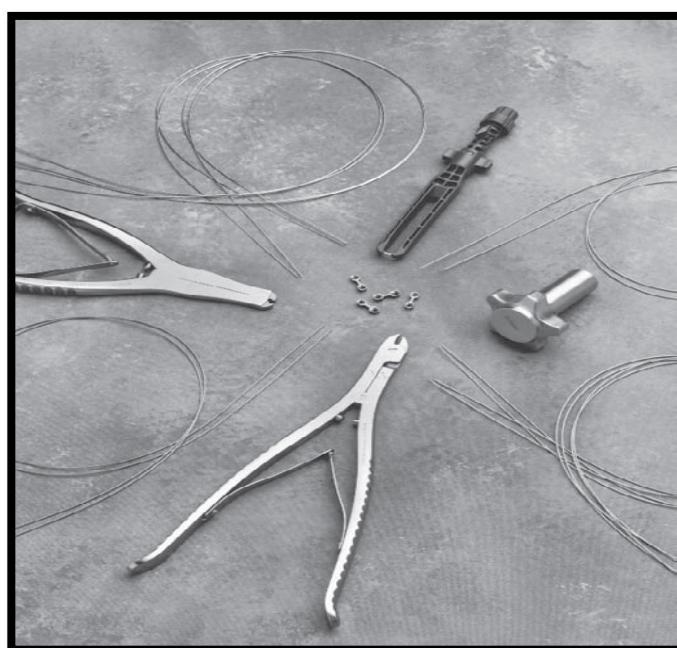


Figure 52 : Les câbles pour laçage et leurs matériels de fixation . [137]

c.2 Technique de GALLIE : [138]

Initialement décrite en 1939, la technique de fusion de câblage dorsal de Gallie est une méthode de fixation chirurgicale simple.

Il consiste à placer un greffe osseuse médiale entre l'arc postérieur de C1 et le processus épineux de C2, avec un câblage sublaminaire autour de l'arc de C1 et en boucle autour du processus épineux C2. Pour le placement sublaminaire du fil, un fil est en boucle dans une configuration de crochet et est passé de l'aspect inférieur de l'arc postérieur de C1 ventralement à l'arc de C1 et à l'aspect postérieur de l'arc de C1. L'attention devrait être accordée afin d'éviter toute blessure à la moelle épinière pendant ce processus.

La boucle est ensuite tirée assez caudiquement pour l'accrocher sur le processus épineux de C2. L'arc de C1 et la lame de C2 sont décortiqués, et un greffon osseux dans une configuration H est placé sur la zone décortiquée et fixé avec les deux extrémités latérales du fil. La zone autour de la greffe osseuse peut alors être emballée avec un os plus externe. Cette technique est la forme la plus simple et la plus pauvre de stabilisation biomécanique. Il nécessite un arc C1 intact

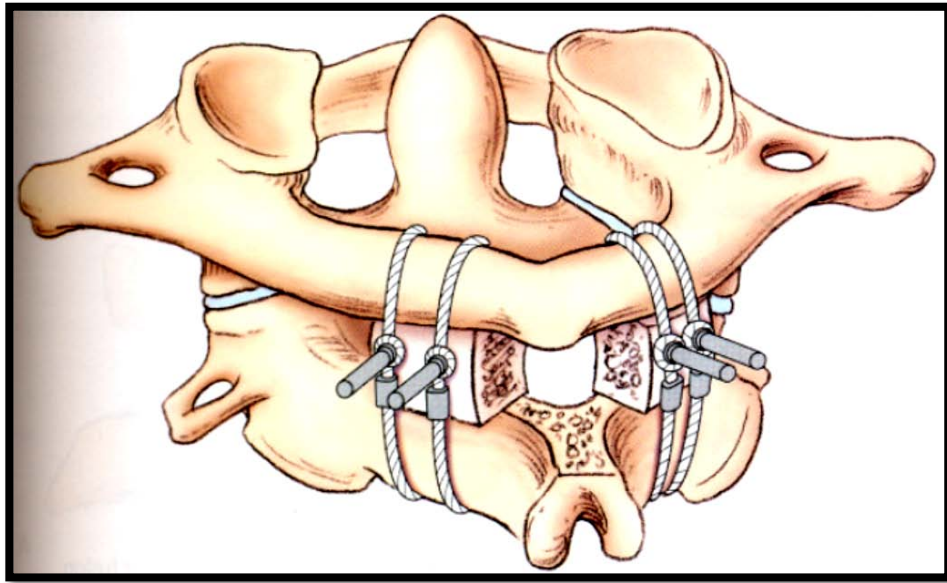


Figure 53 : technique de GALLIE . [139]

c.3 Technique de BROOKS JENKINS : [138]

Pour la technique de Brooks-Jenkins, les lames de C1 et C2 sont disséquées et deux fils sont passés sous la lame bilatéralement. Deux greffes osseuses sont ensuite placés dans l'espace interlaminaire latéral sur chaque côté, maintenu en place par les fils. Par rapport à la Gallie technique, cette technique permet une plus grande stabilité de rotation avec des taux de succès de fusion plus élevés allant jusqu'à 93% avec l'utilisation d'un halo postopératoire. Cette technique a la même contre-indication comme la technique Gallie.

Le passage de deux fils peut Entraîner une courbure plus large et une compression de la moelle épinière.

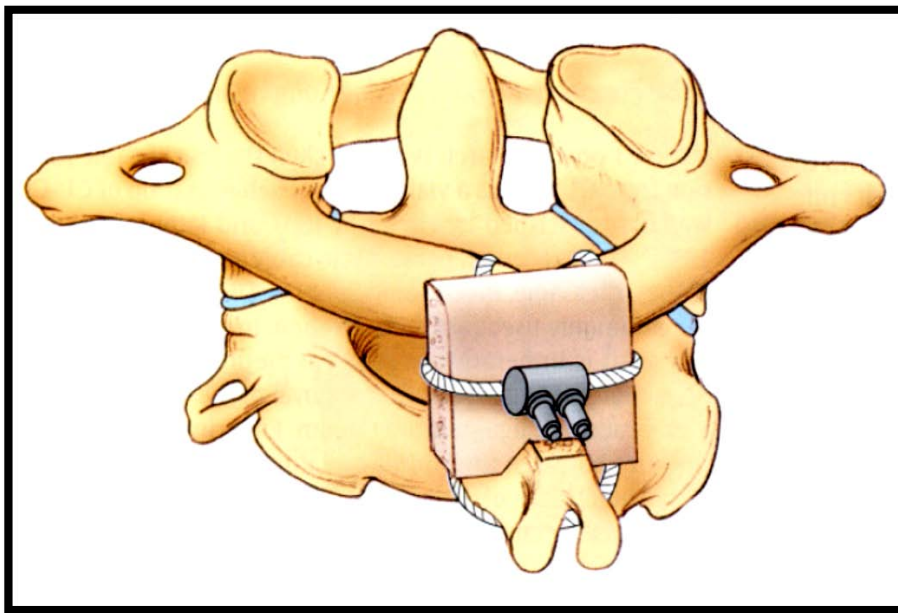


Figure 54 : Technique de BROOKS JENKINS [139]

c.4 Technique de Dubousset : [139]

Dans cette technique le fil métallique est plus facile à passer directement « en boucle » autour de l'arc postérieur de C1 s'il est assez rigide (10 à 12 mm) mais son passage à travers le greffon et sous l'apophyse de C2 est plus aisé lorsqu'il est souple comme par exemple les fils tressés « en câbles » type Sofamor ou Acromed qui ont par ailleurs l'avantage de ne pas migrer dans le canal lors de leur rupture.

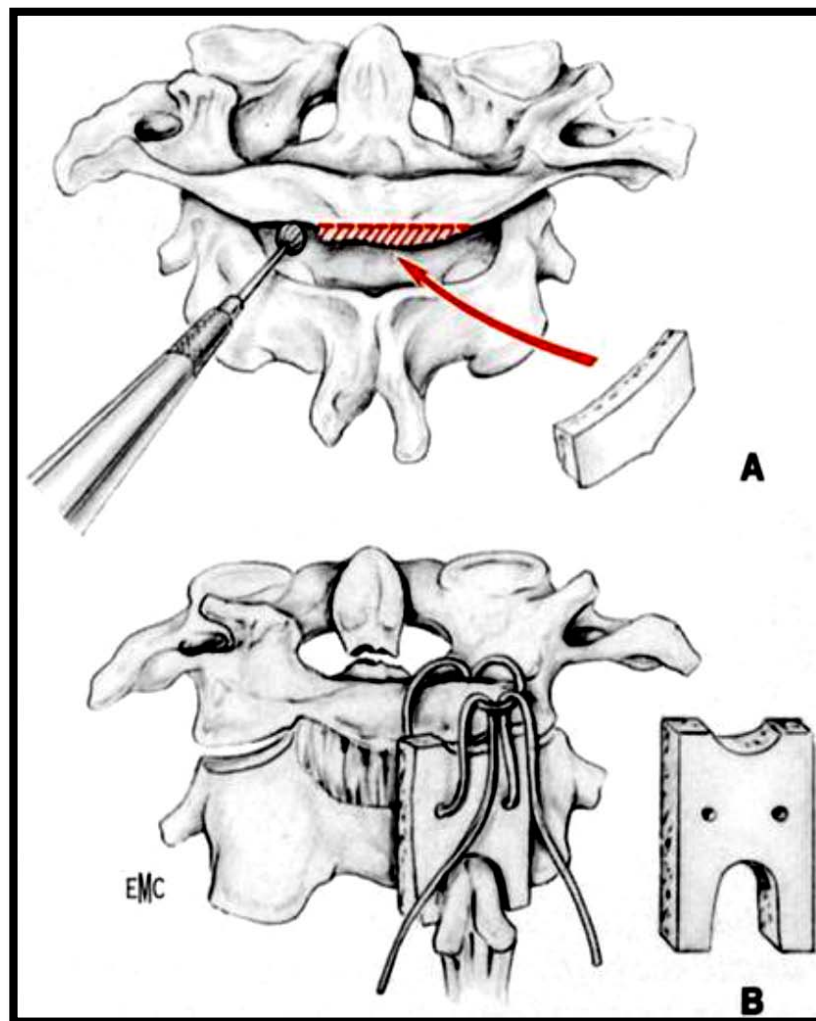


Figure 55 : Technique de Dubousset. [139]

(A) Arthrodeuse C1-C2 : avivement à la fraise du bord inférieur de C1, sous lequel va s'appliquer le greffon iliaque.

(B) Arthrodeuse postérieure C1-C2 : type Gallie.

Technique de Dubousset : le greffon iliaque est appliqué contre C1 et C2 par un fil métallique qui le transfixie.

c.5 Technique de Dickman-Sonta :

(Elle évite le refend du greffon lors de sa pénétration, comme dans la technique précédente). Le greffon est simplement « appliqué » par le fil métallique. [139]

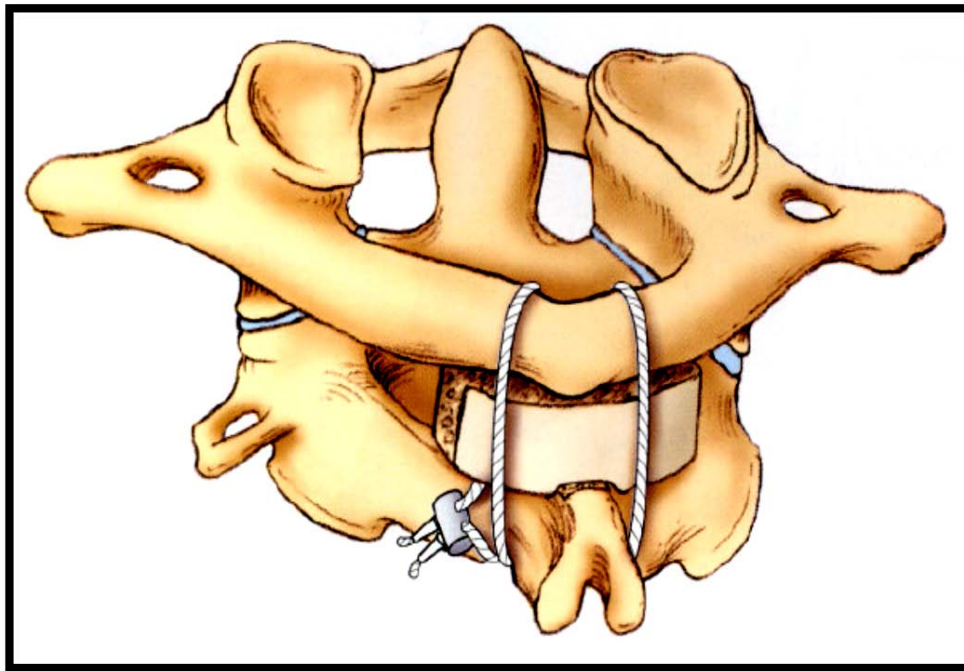


Figure 56 : Technique de Dickman-Sonta[139]

c.6 Les clamps avec greffe osseuse : [139]

Arthrodèse C1–C2 par greffe iliaque fixée par crochets métalliques :

On peut utiliser des clamps métalliques entre C1 et C2 comme le Halifax® (Codman), le CD pédiatrique ou l'Apofix® (Sofamor) : le principe de la greffe est identique, le sertissage du clamp, après son resserrement à l'aide d'un compresseur, entraîne une bonne stabilité.

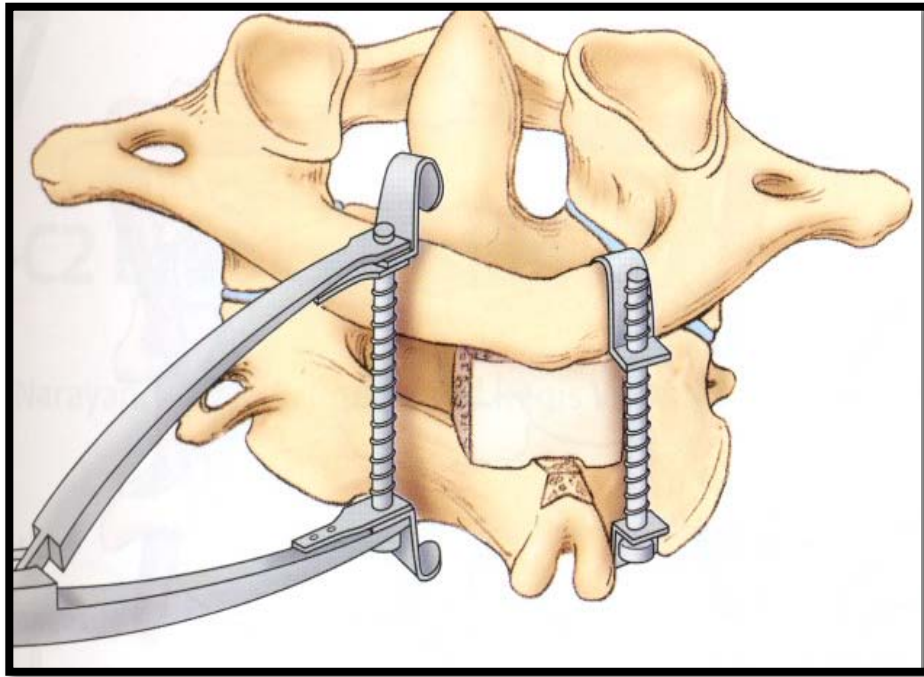


Figure 57 : fixation C1–C2 par clamps (Apofix®) et greffe osseuse . [139]

Le clamp Apofix® en titane pour l'arthrodèse postérieure C1–C2 : le clamp supérieur, solidaire de la tige, est placé au-dessus de l'arc postérieur de C1 ; l'inférieur, libre, sous C2, va coulisser sur la tige lors de la mise en compression par une pince spéciale. La fixation est assurée par « sertissage » du clamp inférieur sur la tige à l'aide de la pince à sertir ; un fil souple en titane peut solidariser les deux clamps droit et gauche.

c.7 Le vissage :

Arthrodèse C1–C2 par vissage articulaire selon Magerl :[138]

Elle nécessite la mise en place d'une vis transarticulaire entre C2 et C1 : après ouverture de la capsule articulaire, une broche de Kirchner refoule vers le haut les parties molles qui protègent ainsi le nerf grand occipital et le volumineux plexus veineux situés à ce niveau. L'avivement de l'interligne est difficile par cette voie très étroite et on peut se contenter d'une

simple fixation transarticulaire qui peut être d'ailleurs associée à une arthrodèse classique C1–C2 par fil métallique médian.

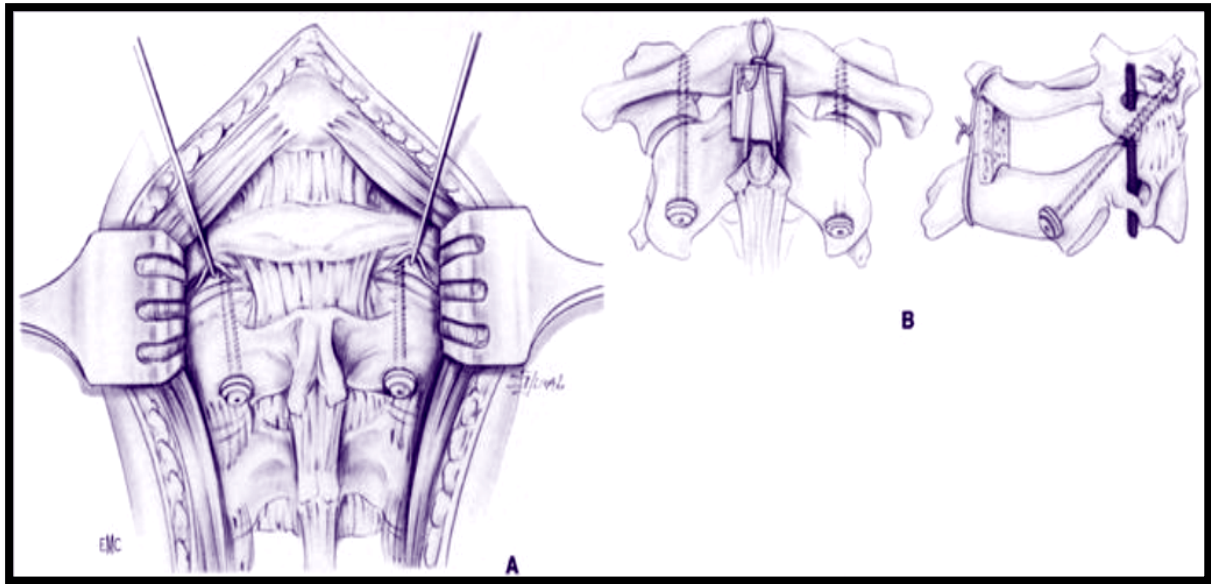


Figure 58 : (A) Arthrodèse postérieure C1–C2 selon Magerl : le point d'introduction de la vis se situe à la partie postéro-inférieure de la lame de C2 ; son trajet peut être suivi grâce à l'ouverture de la capsule articulaire et au contrôle sous amplificateur.

(B) Noter l'obliquité vers le haut (45°) et le trajet sagittal qui laisse l'artère vertébrale en dehors ; la pénétration de la masse latérale de C1 se poursuit jusqu'à son bord antérieur. L'association à une arthrodèse type Gallie réalise un montage triangulaire très stable. [138]

c.8 Les plaques vissées : [140]

La fixation de la plaque et de la vis de la région se fait en combinant la technique interarticulaire et la technique de Magerl. Une plaque en acier inoxydable à deux trous est utilisée de 20 à 25 mm de longueur. L'aspect latéral de la lame de l'axe et du pédicule est percé à l'aide d'une microdrille pour rendre la zone plane de telle sorte que la plaque puisse être

alignée avec les os. Le forage réduit également la taille de la plaque et aide à placer la vis de l'atlas de manière plus supérieure et presque directement dans la masse latérale de l'axe

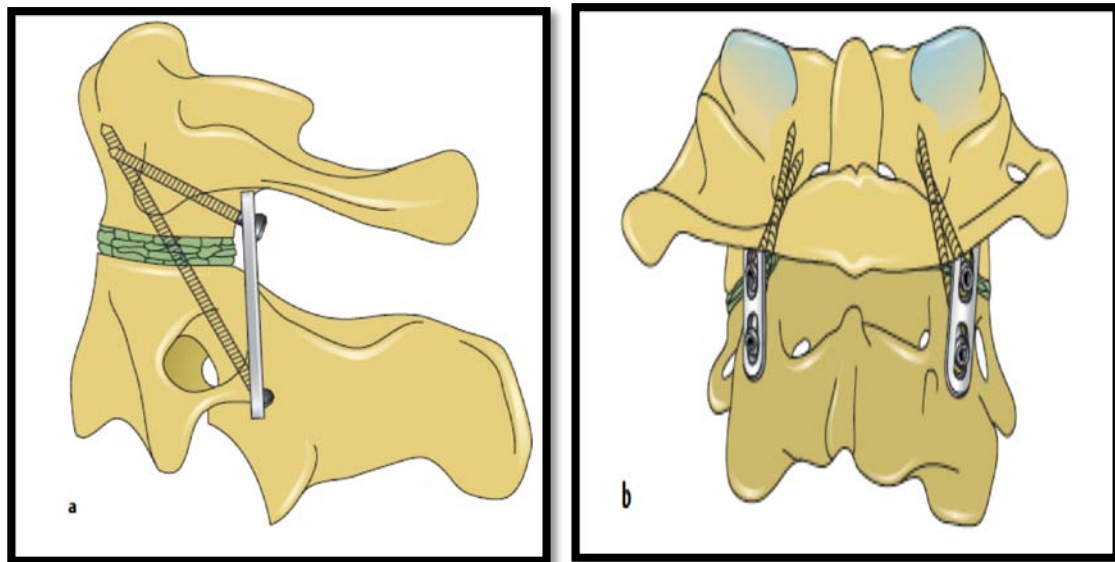


Figure 59 : fixation C1-C2 par plaques vissées . [140]

A Un dessin montrant Une plaque métallique est placée au niveau des masses latérales de l'atlas et de l'axis. Une vis est passée directement dans la facette de C1 par un trou dans la plaque. Une vis transarticulaire est placée en C2, comme décrit par Magerl.

B Vue postérieure du dessin.

Les vis ont un diamètre de 2,6 à 2,8 mm et mesurent entre 20 et 28 mm de longueur. Les vis à axe sont plus longues. Les vis sont d'abord passées à travers les trous de la plaque dans la masse latérale de l'atlas, et la plaque est réglée sur la masse latérale . Une vis est ensuite passée de manière transarticulaire, comme décrit par Magerl.

L'implantation de la visse transarticulaire se fait en gardant l'anatomie locale en perspective et la facette de l'atlas sous une vision directe. L'implantation du site et de l'angle de vis à la fois dans l'atlas et l'axis est modifiée en fonction de la situation anatomique locale. La

surface médiale est identifiée avant l'implantation de la vis. Une greffe osseuse supplémentaire est placée entre les éléments postérieurs du complexe osseux C1-suboccipital et C2 après décortication de la zone osseuse avec une bavure.

La technique transarticulaire / interarticulaire combinée offre une forte fixation et stabilisation de la région et Un environnement optimal pour la fusion osseuse. Il permet l'implantation à la fois de l'atlas et des vis d'axe sous vision directe, et la modification de leur trajectoire en fonction de la situation anatomique locale. La technique permet également le placement

Des morceaux d'os et des entretoises dans l'articulation. Une stabilisation ferme et multidirectionnelle est possible avec l'utilisation de quatre vis

En plus des plaques.

c.9 les crochets : [141]

La mise en place de crochets ne comporte pas de particularité. Une rugine sus et sous laminaire permet de préparer le passage des crochets les plus adaptés à l'épaisseur de la lame. Une pince lamo-lamaire C2-C3 peut être réalisée d'autant plus facilement qu'une laminectomie de C1 a été associée, ce qui expose le bord supérieur de la lame de C2 et facilite sa mise en place.

Si un vissage est préféré il peut être soit facettaire, soit pédiculaire à partir de C2. Pour améliorer la stabilité du montage, un vissage trans-articulaire C1-C2 peut être utilisé, en particulier dans les instabilités. Enfin la modularité de la majorité des systèmes de fixation autorise de combiner vissage facettaire ou pédiculaire et crochets lamaires. L'utilisation de vis polyaxiales facilite l'adaptation des tiges dans les différents implants.



Figure 60 : illustration d'un crochet .[141]



Figure 61 : radiographie de contrôle après la fixation par crochets. [142]

2.1-2 La voie antérieure trans-orale : [132]

a) Installation :

Après intubation nasale ou orale, l'opéré est installé en décubitus dorsal, tête en extension et le chirurgien se place à la tête du patient. Une désinfection soigneuse de la cavité buccale est répétée. Un écarteur buccal autostatique est mis en place, maintenant l'ouverture buccale et

permettant par fixation de différentes lames : l'abaissement de la langue, l'écartement de la sonde d'intubation et l'utilisation d'écarteurs accessoires. La luette est fixée par un point au palais pour permettre une bonne vision de la paroi postérieure du pharynx.

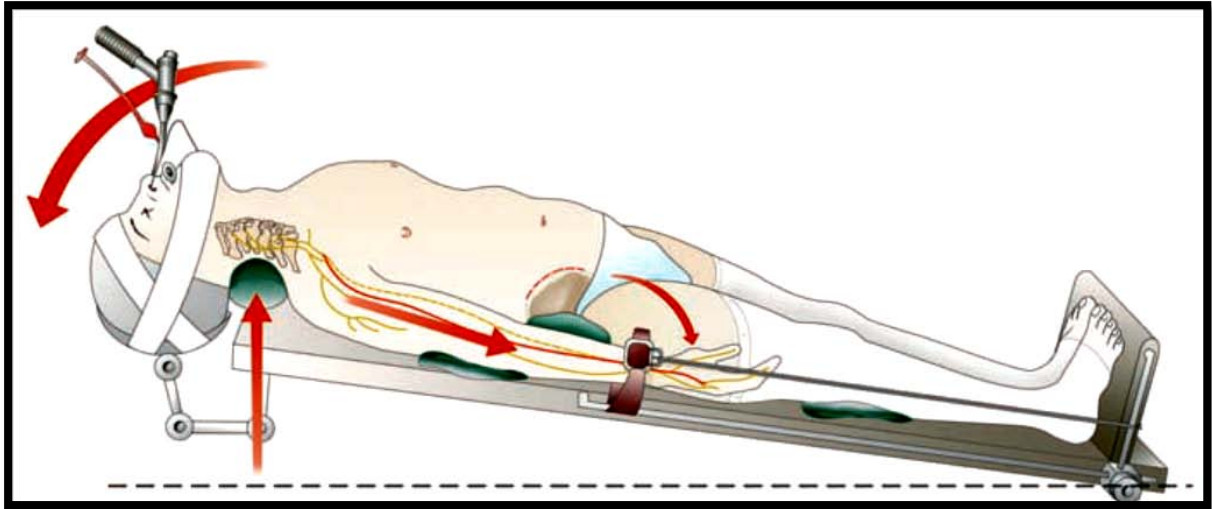


Figure 62 : positionnement du patient pour abord antérieur trans-orale[132]

Illustration du positionnement du patient à l'aide d'un porte-tête en fer à cheval. La traction crânienne peut être utilisée si nécessaire Pour optimiser la réduction anatomique de la jonction crânio-cervicale.

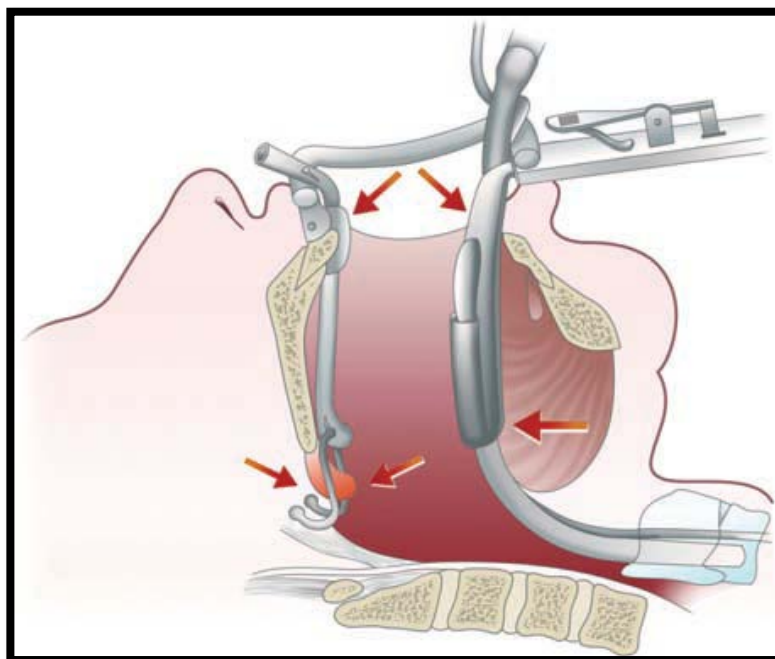


Figure 63 : schémas illustrant le système d'écartement pour l'accès antérieur à la CCV . [132]

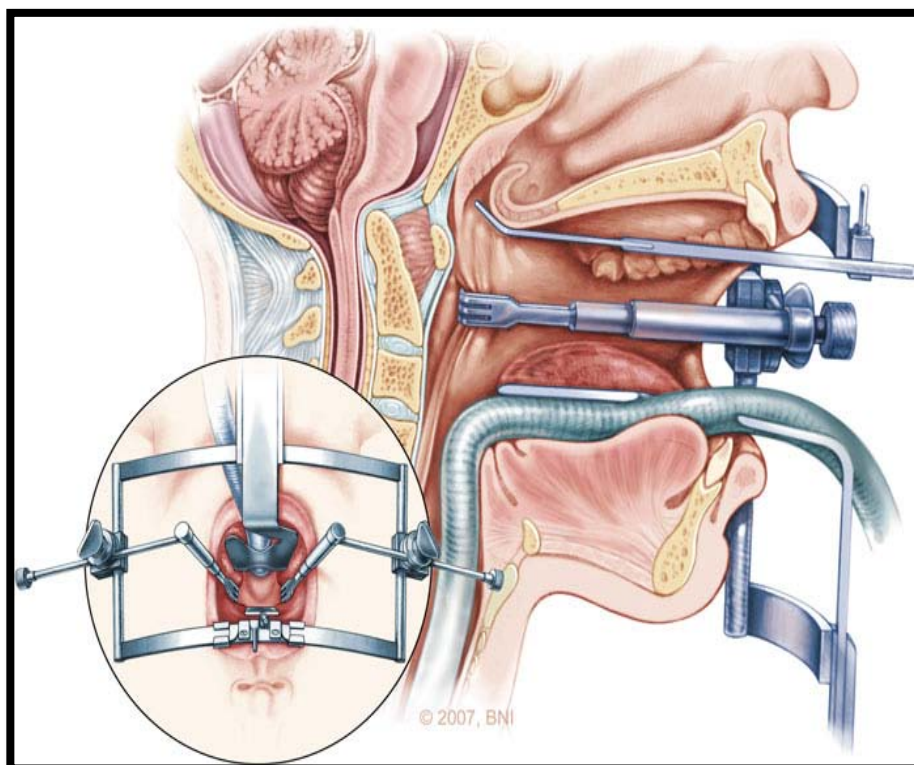


Figure 64 : abord antérieur transoral de la CCV . [132]

b) Abord : [139]

La palpation de cette paroi permet de repérer le tubercule antérieur de C1 et, en cas de doute, il est souhaitable de pratiquer un contrôle radiographique avec index métallique en place. L'incision de cette paroi est strictement médiane, sur 5 cm du bord supérieur de C1 jusqu'en regard de C2-C3, faite directement jusqu'au plan osseux . En restant au contact de l'os, l'arc antérieur de C1 est ruginé jusqu'au bord latéral des articulations atloïdoaxoïdiennes. Au-delà, il existerait un risque de blessure des vaisseaux vertébraux.

Le corps de C2 est lui aussi ruginé des insertions ligamentaires et du muscle long du cou, mais sur 1 cm seulement de part et d'autre de la ligne médiane dans sa partie inférieure ; en effet, au-delà, il existe un autre risque de blessure des vaisseaux vertébraux.

Ces deux volets musculoligamentaires sont maintenus par un écarteur autostatique ou par des broches plantées dans les masses latérales de C1 et dans le corps de C2. Dans cet abord une exposition trop latérale pourrait blesser aussi le tronc sympathique, le nerf laryngé supérieur et, au-delà, la carotide interne

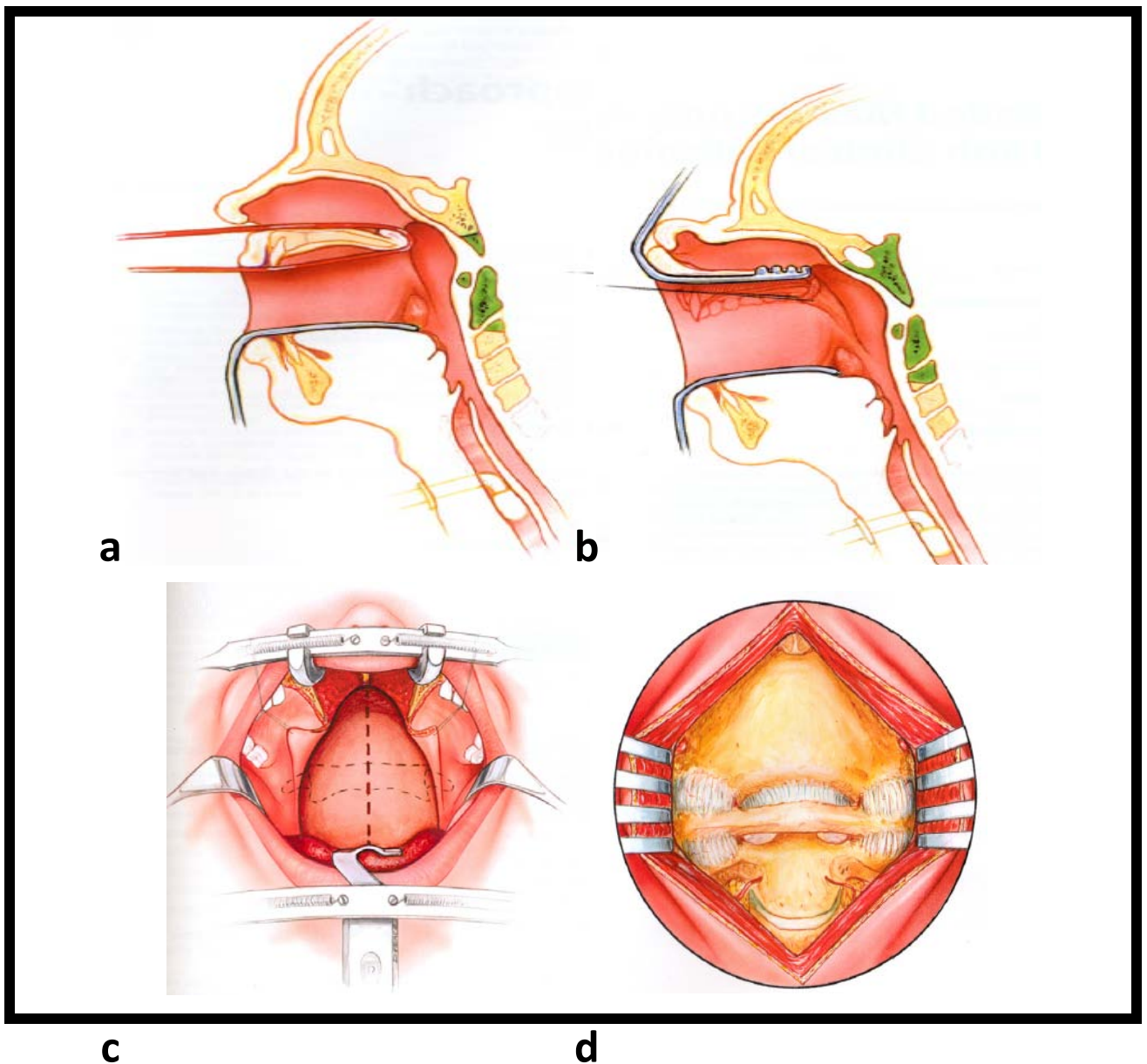


Figure 65 : les plans d'accès à la CCV par voie antérieure transorale

a-b : mise en place du système d'écartement

c: Séparation des moitiés maxillaires avec exposition du pharynx postérieur et du nasopharynx

d : incision et écartement des parties molles de la paroi oro-pharyngée postérieure . [139]

2.1-3 BLa voie antéro-latérale ou présterno-cléido-mastoïdienne : [132]

Son principe est de passer en avant du muscle sterno-cléido-mastoïdien (SCM), puis entre l'axe aérodigestif en dedans et le paquet jugulocarotidien en dehors. Le choix du côté pour

l'abord du RCS par cette voie ne pose pas de problème. Il est plus commode pour un droitier d'utiliser une voie d'abord du côté droit. Nous décrirons la voie d'abord à gauche, côté le plus utilisé.

Le patient est en décubitus dorsal, bras le long du corps, sur une table ordinaire. Les cheveux sont maintenus dans une coiffe et les yeux protégés par des compresses. Les épaules sont un peu soulevées par un champ plié glissé sous les omoplates, qui maintient le cou en légère extension. Une bande adhésive, appliquée sur le front et collée aux bords de la table, maintient le cou en rotation neutre ou modérée vers la droite. Une rotation à gauche rendrait difficile l'écartement de l'axe aérodigestif ; à l'inverse une rotation à droite de la tête supérieure à 20° rendrait difficile l'écartement du SCM qui se trouverait tendu et pourrait induire une erreur d'appréciation de l'orientation des vertèbres ; dans l'abord du rachis cervical supérieur cette rotation excessive gênerait l'exposition du rachis en déplaçant la région carotidienne haute vers la ligne médiane.

Avant l'installation des champs, il est prudent de dessiner sur la peau le bord antérieur du SCM, la ligne médiane, la jugulaire externe bien visible par compression du creux sus-claviculaire et l'incision cutanée prévue. L'incision cutanée est longitudinale suivant le bord antérieur du muscle. Un contrôle radiographique, avec un index métallique sur ce tracé d'incision, vérifie le bon centrage par rapport aux niveaux à atteindre, ou permet de mesurer le décalage à donner à ce tracé vers le haut ou vers le bas. L'opérateur se place du côté de l'abord, ici à gauche, ses aides en face de lui et à la tête du patient. Si une prise de greffe iliaque est nécessaire elle sera installée du côté gauche ; les anesthésistes sont au pied de l'opéré et à droite de du tronc.

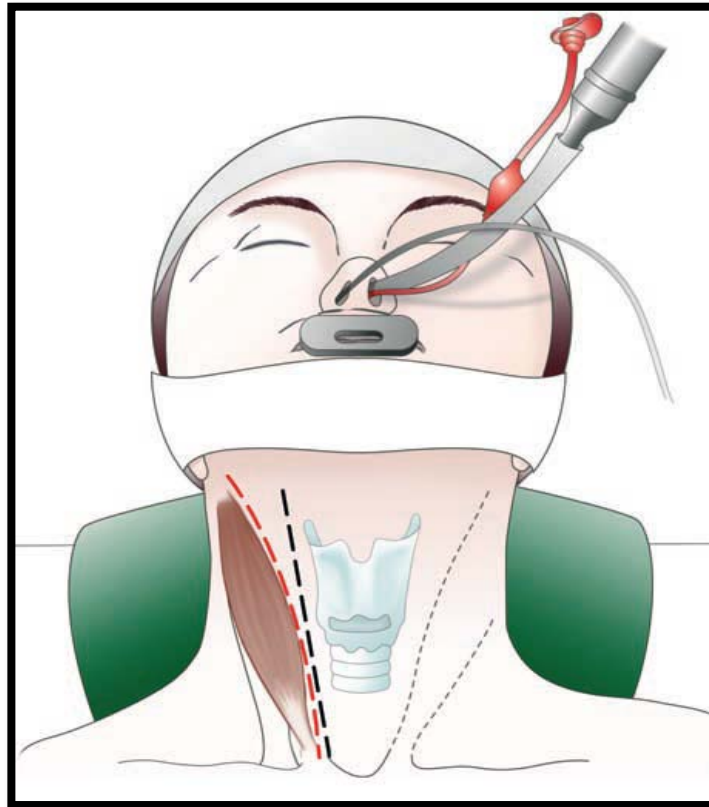


Figure 66 : positionnement du patient pour abord antéro-latéral . [132]

a) Abord :

Pour un abord étendu, l'incision cutanée longitudinale suit le bord antérieur du SCM, au maximum du bord antérieur de la mastoïde au manubrium sternal. Le peaucier du cou est décollé de l'aponévrose cervicale superficielle sous-jacente aux ciseaux et sectionné parallèlement. L'aponévrose cervicale est alors incisée de façon longitudinale sur toute la hauteur de la voie d'abord parallèlement au bord antérieur du SCM.

L'hémostase de veines cervicales transverses et la section de rameaux nerveux est habituelle et, en haut, la ligature de la veine jugulaire externe peut être nécessaire. Une fois dans la portion haute ou sus-hyoïdienne (occiput-C2) cette voie d'abord gagne l'espace rétropharyngé en passant entre, d'une part l'os hyoïde et le pharynx en avant, et d'autre part la carotide externe

et la veine jugulaire interne en arrière. Ce passage est barré par des éléments vasculonerveux destinés à la face et à l'axe aérodigestif ; des éléments vasculaires sont liés mais il faut respecter les éléments nerveux : nerf laryngé supérieur, nerf hypoglosse et nerf facial.

L'aponévrose cervicale superficielle ayant été incisée au bord antérieur du SCM et la veine jugulaire externe liée, il faut prendre garde à ne pas léser le nerf spinal qui pénètre le bord antérieur du SCM en regard de C1.

Le bord antérieur de ce muscle est libéré de bas en haut jusqu'à la glande parotide dont le pôle inférieur, qui protège le nerf facial et récliné vers le haut. A ce niveau il faut éviter la dissection au doigt qui pourrait léser la fine paroi du pharynx.

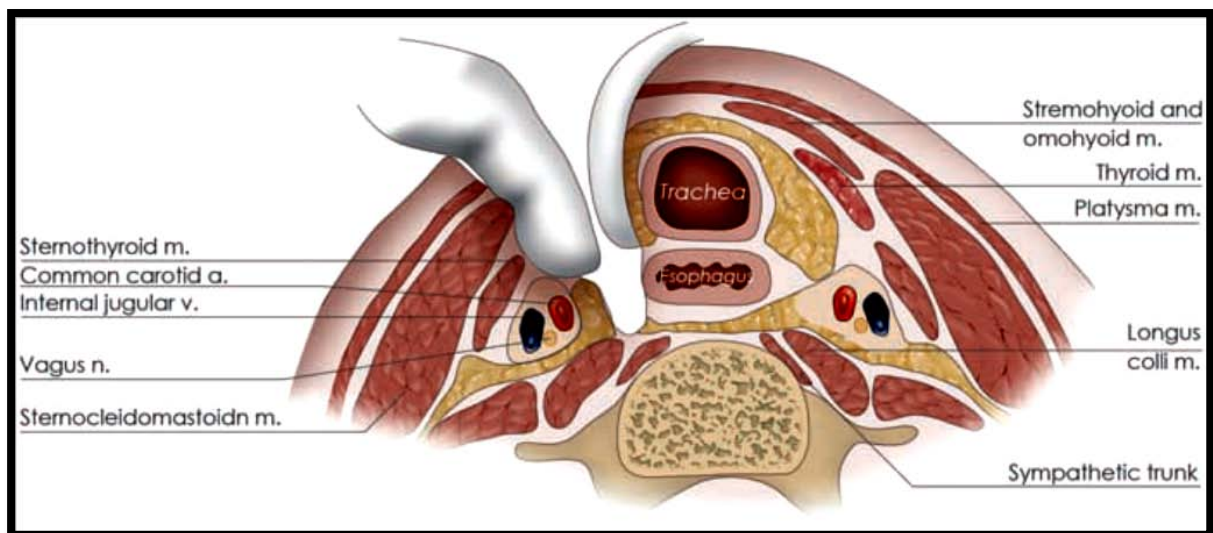


Figure 67 : Coupe transversale montrant les différents plans traversés. [132]

La dissection aux ciseaux permet d'isoler les veines destinées à la face et à la langue, parfois confluentes en un tronc : elles sont ensuite sectionnées entre ligatures. Le ventre postérieur du muscle digastrique qui descend obliquement en bas et en avant et passe au-dessus de la grande corne de l'os hyoïde est repéré : derrière lui chemine le nerf hypoglosse qu'il faut respecter. Le tendon intermédiaire du muscle digastrique est alors sectionné et le ventre postérieur récliné en arrière.

Il peut être utile aussi de sectionner le muscle stylohyoïdien qui longe le bord antérieur de ce ventre postérieur du digastrique. Le nerf laryngé supérieur qui apparaît en dedans de la carotide externe, sous l'artère linguale, presque au contact des muscles prévertébraux, à hauteur de la grande corne de l'os hyoïde, doit être repéré et respecté. En restant en dessous du nerf grand hypoglosse, la dissection prudente de la paroi pharyngée et refoulement vers le dedans permettent d'accéder à la face antérieure du rachis jusqu'à C1, dont le tubercule antérieur bien palpable constitue un bon repère.

En passant au-dessus du nerf hypoglosse et en le réclinant vers le bas, la dissection prudente du pharynx permet d'accéder au clivus, au-dessus du tubercule antérieur de C1. Les ligaments prévertébraux sont alors sectionnés verticalement sur la ligne médiane au bistouri électrique, puis ruginés de part et d'autre avec les muscles prévertébraux.

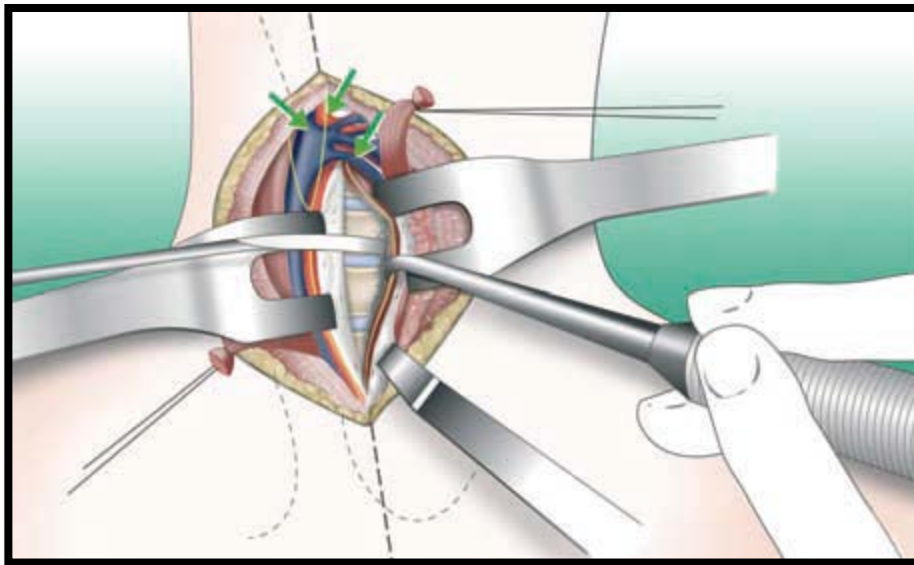


Figure 68 : L'écartement de l'axe aérodigestif en dedans et du paquet jugulocarotidien en dehors mène sur la face antérieure du rachis. [132]

b) Technique de fixation (voie antérieur + voie antérolatérale) :

➤ Fixation antérieure C2-C1 par vis : [143]

Cette technique est commune aux 2 voies antérieures et peut être réalisée pour renforcer une arthrodèse postérieure peu stable, ou traiter par la même voie antérieure l'instabilité C1-C2 de type ligamentaire, on peut introduire sous contrôle de l'amplificateur de brillance, à partir du bord inférieur de C2, deux vis divergentes qui vont se fixer dans les masses latérales de C1, réalisant ainsi par voie antérieure la même fixation que la technique de Magerl par voie postérieure [87,88,89].

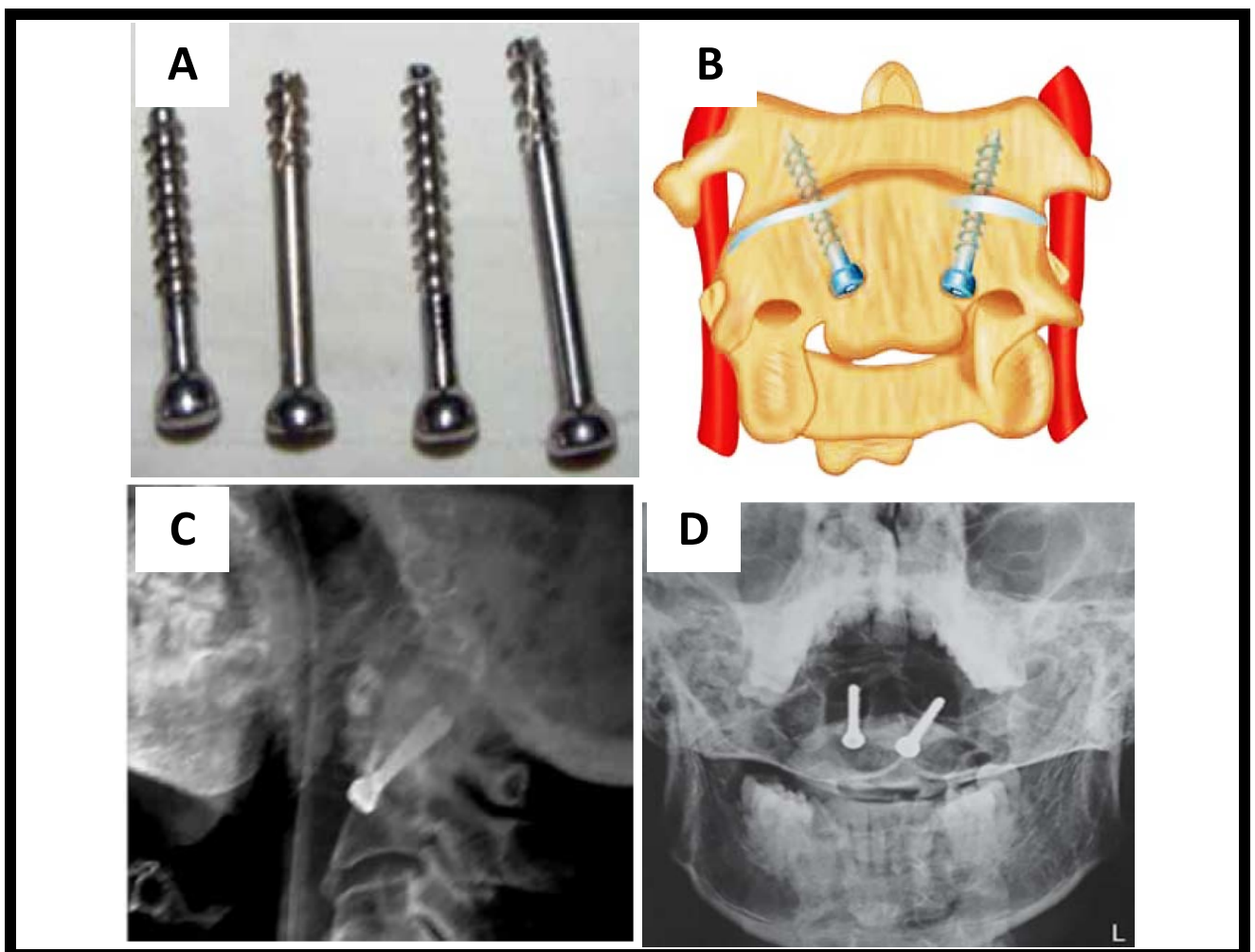


Figure 69 : schéma de la fixation C1C2 par vis. [143]

A : les différents types de vis .

B : la mise en places des 2 vis .

C-D : contrôle radiographique de face et de profil

➤ **Fixation antérieure C2-C1 par plaque vissée : [143]**

La surface antérieure de la masse latérale de c1 a été éliminée des tissus mous. À 5 mm au-dessus du point médian de l'assemblage c1-c2, un trou a été foré avec un foret de 3 mm dirigé 20 ° vers le haut et vers l'extérieur (direction et longueur sur la base de l'analyse préopératoire de la tomodensitométrie) pour une profondeur de 15 à 20 mm, corticale de 4 mm d'épaisseur , des vis en titane de longueur de 18 à 20 mm ont été passées à travers une plaque de compression d'os de titane de 3,4 mm d'épaisseur (utilisée pour le traitement des rayures ou des fractures à la clavicule).

Le trou inférieur a été ajusté sur la surface antérieure du corps c2 juste au-dessus de l'espace disque c2-c3 et le trou de forage a été réalisé avec une plaque en position dirigée 20 ° en profondeur et en profondeur selon les calculs de la tomodensitométrie préopératoire, habituellement de 18 à 20 Mm, et une autre vis corticale de 4 mm a été passée pour fixer la plaque. Avant de fixer la vis inférieure, la tête a été prolongée, corrigée et positionnée pour réduire la dislocation atlantoaxiale qui a été confirmée. La procédure a été répétée sur le côté opposé .

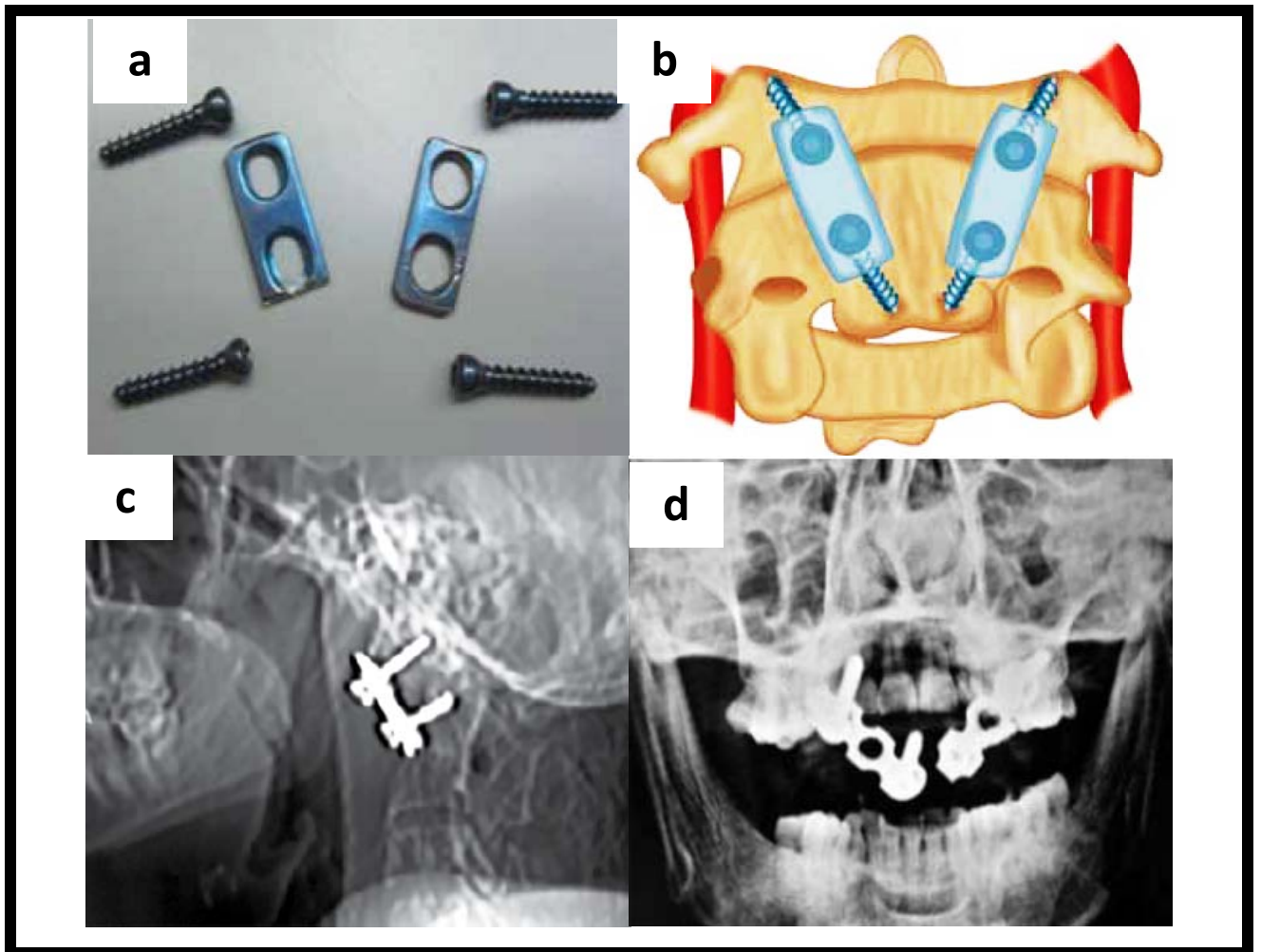


Figure 70 : schéma de la fixation C1C2 par plaques vissées . [143]

A : illustration des plaques et leurs vis.

B : la mise en places des 2 plaques vissées.

C-D : contrôle radiographique de face et de profil

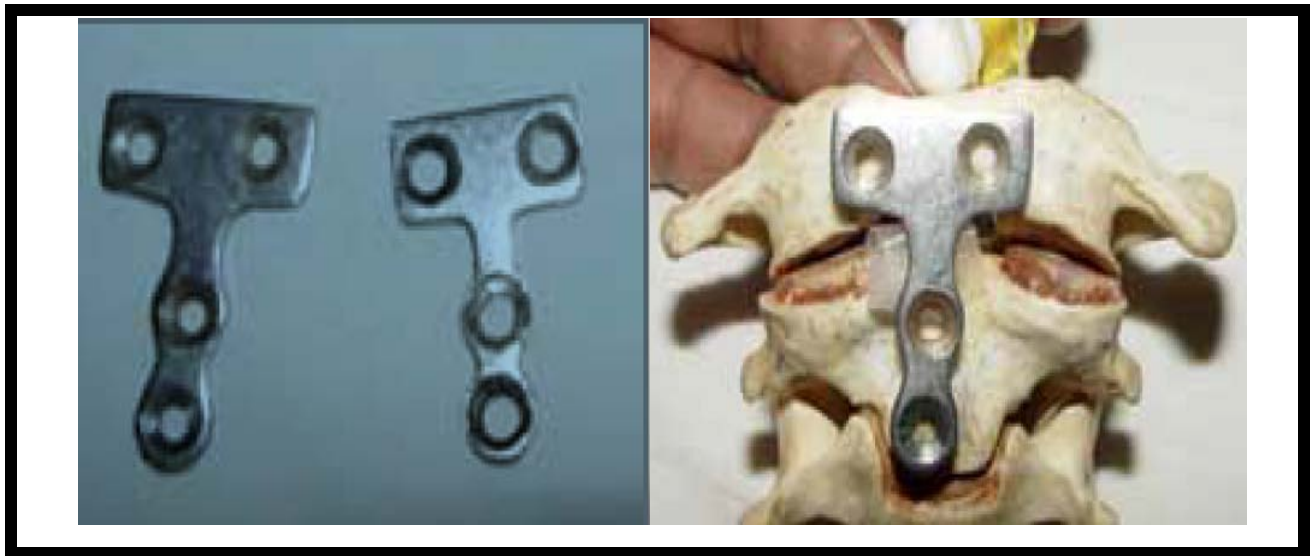


Figure 71 : exemple d'autre type de plaque en forme de T . [143]

2.2 La fixation crânio-vertébrale :

a) Préparation, positionnement et abord chirurgical :[144]

Le patient est mis en décubitus ventral avec le cou légèrement fléchi au neutre et à la tête neutre. Le positionnement de la tête est beaucoup plus critique pour les fusions occipito-vertébrales que d'autres chirurgies cervicales parce que la position de tête du patient sera fixée pour le reste de sa vie. Si elles sont fixées dans une extension, les patients auront de grandes difficultés à voir le terrain sur lequel ils marchent, entraînant un risque élevé de chutes et de grandes difficultés avec les activités de la vie quotidienne, comme s'habiller et la toilette. Si elles sont fixées en flexion, les patients développent le cou axial chronique et le mal au dos doivent avoir constamment une hyperextension du cou, ils ne parviennent pas à atteindre des armoires ou étagères. Dans certains cas, la flexion fixe peut entraîner une dysphagie.

- Surveillance du potentiel évoqué somatosensoriel
- La Fixation rigide de la tête (auréole ou crâne de Mayfield serré)
- La Traction pour réduire la décantation crânienne
- La tomodensitométrie préopératoire (CT) avec angiographie

De reconstruction pour évaluer l'épaisseur de la crête occipitale et l'intégrité des vertèbres cervicales et exclure une artère vertébrale anormale

✚ Exposition opératoire :

L'accès à la région occipito-cervicale postérieure est réalisé en utilisant une exposition cervical standard à la ligne médiane.

b) Moyens de fixation : [144]

✚ Plaque à vis :

Après l'exposition chirurgicale, les plaques de fixation de choix sont profilées jusqu'à ce qu'elles s'adaptent exactement à l'anatomie individuelle du patient. Les plaques sont enlevées et les trous pilotes sont percés pour les vis. Une fois que les trous pilotes sont préparés, les plaques sont repositionnées. Les greffes osseuses sont placées entre la plaque et les surfaces de fusion pour comprimer les greffons sur l'os .

Les vis sont insérées à travers des trous dans les plaques dans l'occiput et les vertèbres cervicales. Les chirurgiens ont adapté une variété de dispositifs d'autres applications à utiliser pour la fixation occipito-cervicale.

La fixation de la plaque à vis occipito-cervical a été décrite en utilisant des plaques simples, des plaques appariées, des plaques de titane, des plaques d'acier, des plaques de reconstruction de la cheville en forme de Y, des plaques de reconstruction pelviennes incurvées et des plaques de fixation des os modifiées.

De nombreuses questions anatomiques et techniques doivent être considérées dans l'insertion De plaques occipito-cervicales. Des angles aigus (90 à 120 degrés) se produisent entre la surface de l'occiput et la surface dorsale de la colonne vertébrale cervicale. Les implants doivent être fabriqués pour se rapprocher de ces angles ou doivent tolérer des ajustements dans

les courbures sans affaiblir. Le titane s'affaiblit de manière significative lorsqu'il est fortement plié; Par conséquent, si des plaques de titane sont utilisées, la flexion devrait être minimisée.

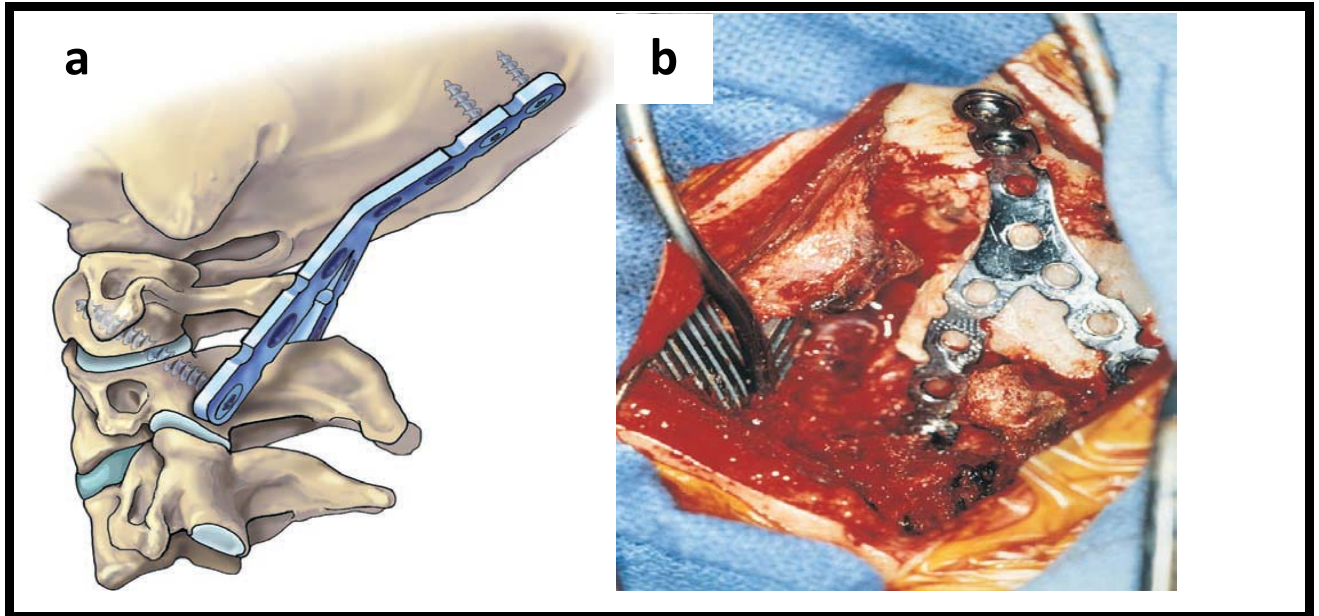


Figure 72 : fixation occipito-cervicale par plaque vissée . [144]

(A) Illustration et (B) photographie intra-opératoire de la
Plaque en Y. La plaque était ancrée à l'occiput avec deux lignes médianes
Des vis et à la colonne cervicale avec deux vis transarticulaires. Une assiette
De l'autogreffe de la crête iliaque corticocancellue a été interposé entre les
Plaque, l'occiput, C1 et C2

🚦 Les tiges : [144]

Malgré le développement d'une grande variété de techniques de plaquage, les chirurgiens sont restés frustrés par les limites des systèmes de placage. Les plaques ne peuvent pas être pliées simultanément dans plusieurs plans (sagittal et coronal), et l'alignement précis des trous ou des fentes des plaques avec les points d'entrée idéaux pour la fixation cervicale peut être fastidieux ou impossible. Par conséquent, une fois que les constructions cervicales postérieures sont devenues largement disponibles, elles ont rapidement remplacé l'instrumentation à vis dans la plupart des pratiques. Au fur et à mesure de l'évolution de ces systèmes, de nouvelles plaques

à quilles occipitales de différentes tailles et angles ont été développées. Ces plaques sont fixées à l'occiput avec des vis et ont des connecteurs intégrés qui se fixent sur des tiges cervicales .

L'utilisation de plaques occipitale et de vis polyaxiales dans la colonne vertébrale cervicale a considérablement réduit le temps consacré au contour et à la flexion intra-opératoire avant l'implantation et nécessite un couplage moins précis du matériel aux surfaces osseuses par rapport au câblage ou à d'autres techniques de plaquage. Des variations de construction multiples peuvent être utilisées avec une large sélection de connecteurs et de diamètres de tiges, en fournissant l'extension des constructions vers le bas de la colonne cervicale ou sur la colonne thoracique, au besoin. L'instrumentation récente a impliqué l'utilisation de tiges articulées qui permettent à la tige d'être accouplée d'abord à la plaque occipitale puis à l'instrumentation cervicale. Une fois les réglages finaux effectués pour toute distraction ou compression, la charnière est "verrouillée" à l'angle idéal entre l'occiput et la colonne vertébrale cervicale, éliminant à nouveau un processus de contour de tige souvent fastidieux .

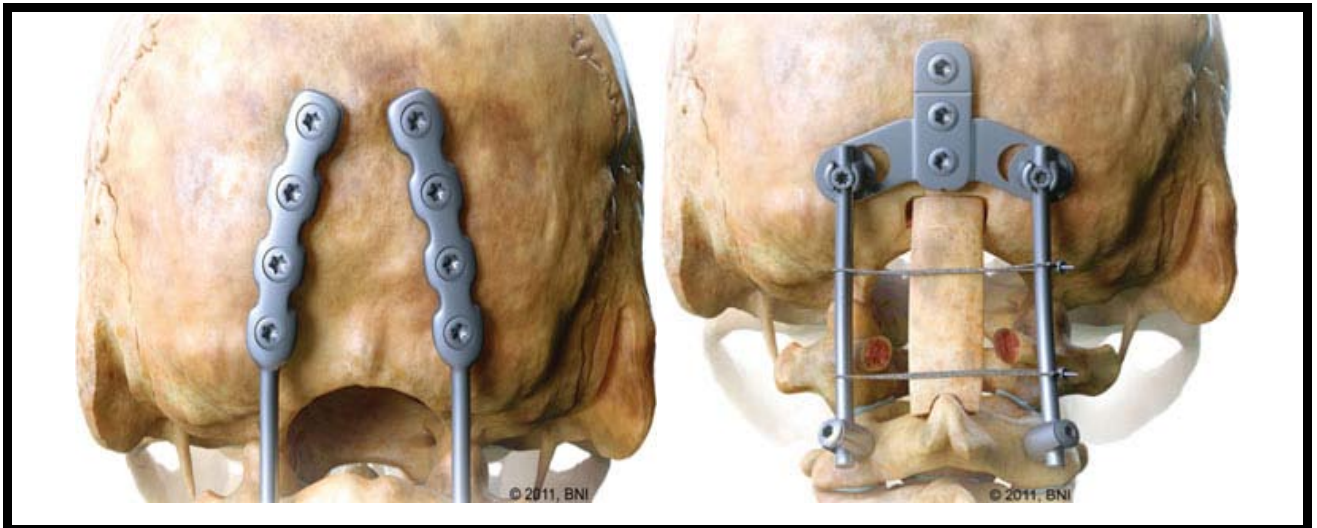


Figure 73 : différents types de placage avec tiges . [144]

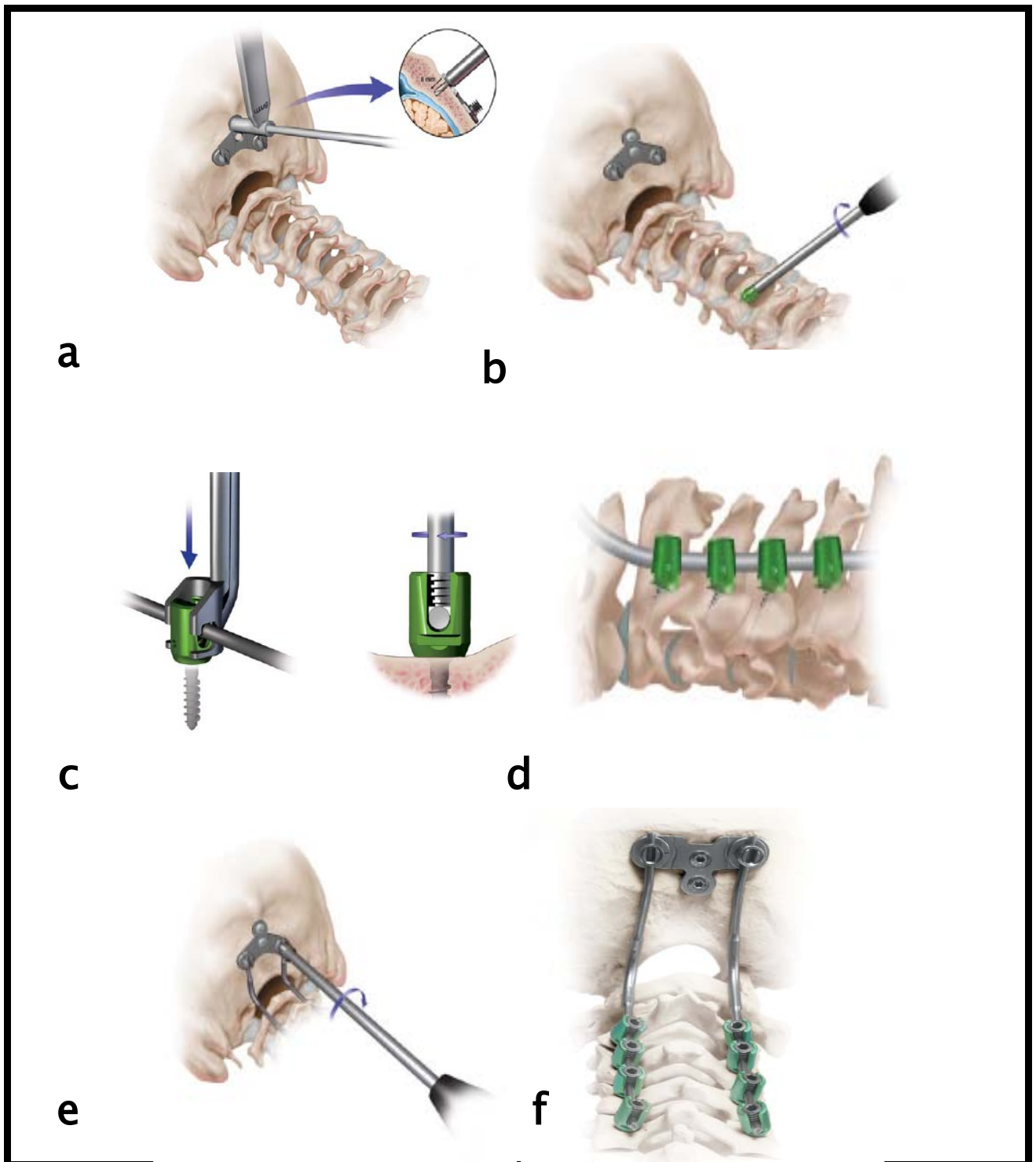


Figure 74 : mise en place du système de placage avec tiges. [144]

a : mise en place d'une plaque occipitale fixée par vis. **b-c-d** : mise en place de la tige fixé par vis sur chaque passage dur les masses latérales des vertèbres cervicales.

e - f : fixation des 2 tiges au niveau de la plaque occipitale

✚ fixation par tige et fils métalliques lamaires et occipitaux.[144]

Lorsque les constructions à visser sont impraticables ou impossibles, les constructions de fil de tige restent une alternative et peuvent être nécessaires, même si elles ne sont pas aussi biomécaniques et sont plus susceptibles d'être défailantes que les autres techniques de vis à vis rigides. Comme pour le placement de la vis, l'occiput doit être câblé dans des endroits où l'os est épais (c'est-à-dire près du foramen magnum, à la ligne nucale ou le long de la crête de la ligne médiane).

Pour câbler l'os adjacent au foramen magnum, la lèvre postérieure du foramen magnum est agrandie avec un rongeur Kerrison . Deux trous de bavure sont placés dans l'os occipital 5 mm supérieur à la jante du foramen magnum . Pour éviter la pénétration du fil intradural, la dureté est séparée de la table intérieure du crâne entre les trous de bavures et le foramen magnum, et la pointe du fil est pliée dans une boucle émoussée. Le fil est passé entre chaque trou de bavure et le foramen magnum. Les boucles métalliques contournées, les rectangles, les broches Steinmann filetées ou les tiges en titane peuvent ensuite être utilisées.

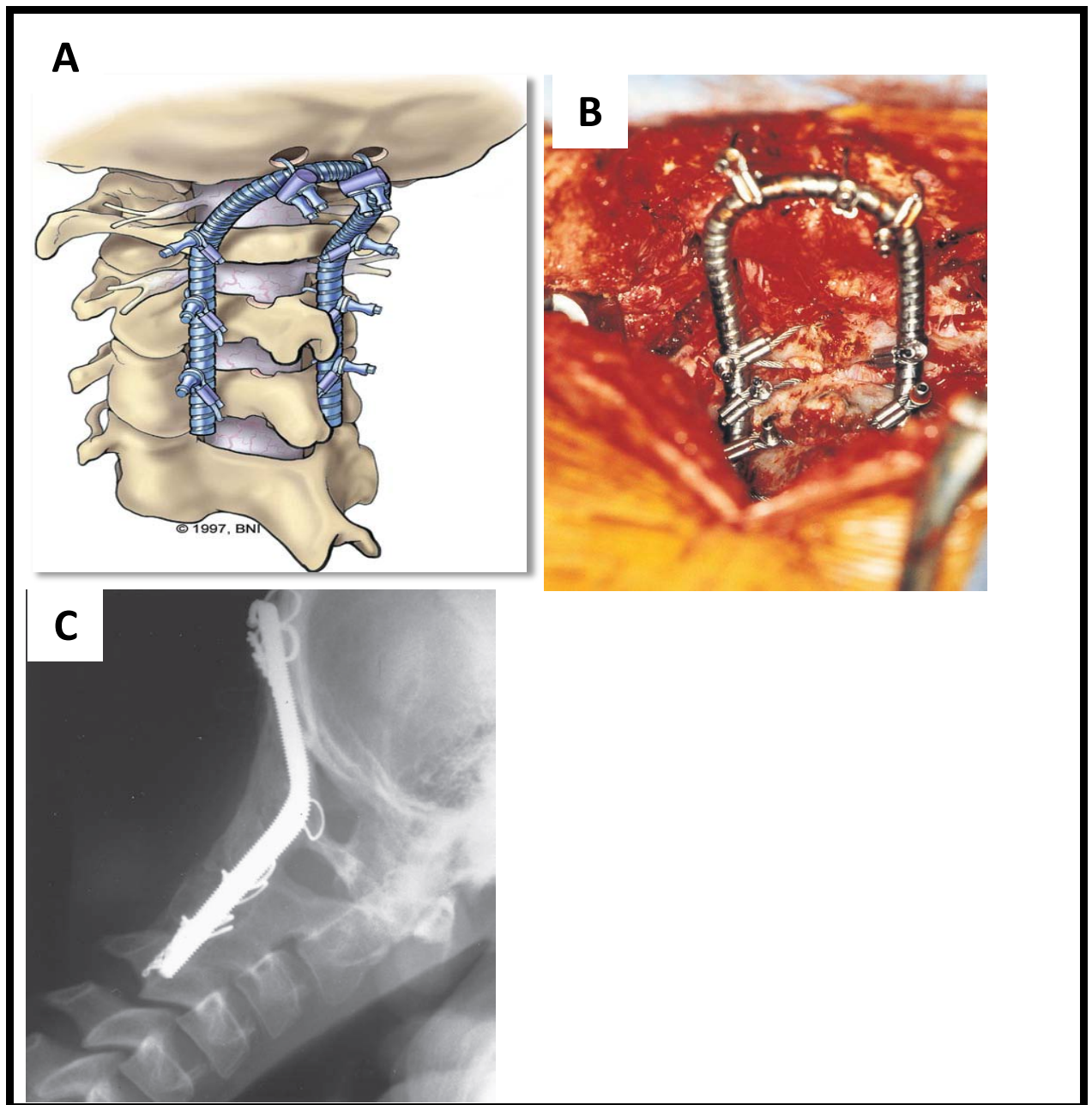


Figure 75 : fixation occipito vertébrale par tige avec fils métalliques. [144]

(A) Un titane fileté à 5/32 pouces de diamètre Steinmann , La broche est façonnée pour correspondre au contour de la jonction crânio-vertébrale.

(B) Une photographie intra-opératoire de tiges filetées ancrées à l'occiput et la colonne cervicale avec des câbles tressés.

(C) une radiographie post opératoire de la fixation et de la fusion.

Dans notre série ainsi que dans les séries de Marcelo El. [76] , Chaanine A.[77] , Ihab Z. [78] , Carlo G. [79] et de Derek A. [81] la voie postérieure était pratiquée chez tous les patients . alors que dans la série de Arnold H. [80] seulement 25 % des patients ont bénéficié d'un abord antérieur.

Tableau XIV : répartition selon la voie d'abord chirurgicale dans la littérature.

Voie d'abord Séries	Voie antérieure	Voie postérieure
Notre série	–	100 %
Chaanine A.[77]	–	100 %
Ihab Z. [78]	–	100 %
Carlo G. [79]	–	100 %
Arnold H. [80]	25 %	75 %
Derek A. [81]	–	100 %

Le choix de la technique chirurgicale varie dans les études selon la littérature (tableau 15)

Tableau XV : répartition selon le type de fixation de la CCV dans la littérature.

Technique chirurgicale Séries	Fixation Trans vertébrale	Fixation occipito- vertébrale
Notre série	60 %	40 %
Chaanine A.[77]	25 %	75 %
Ihab Z. [78]	100 %	–
Carlo G. [79]	50 %	50 %
Arnold H. [80]	33 %	67 %
Derek A. [81]	44,5 %	55,5 %

VI. Complications et Evolution :

1. Complications immédiates après le traitement chirurgical :

- ✚ Des **névralgies occipitales** homolatérales ont été rapportées mais restent rares. Elles sont dues à l'irritation du nerf grand occipital qui émerge entre C1 et C2 [130 ,145].

Très rarement une **occlusion** suite à un étirement de l'artère vertébrale peut être responsable de vertiges, nausées, vomissements, acouphènes, troubles visuels et d'autres déficits neurologiques rattachés au tronc cérébral [145,123].

- ✚ Les **déficits neurologiques** restent exceptionnels probablement grâce à la largeur importante du diamètre du canal rachidien à ce niveau. Cependant, Ils sont systématiquement recherchés à l'examen neurologique complet : atteintes radiculaires motrices ou sensitives et/ou médullaires et/ou bulbaires [105,119,146,108].

- ✚ De très rares cas de **décès** suite à une transection de la moelle par l'atlas ont été rapportés

Les cervicalgies postopératoires représentaient la complication postopératoire la plus fréquente, en effet , elle a été noté dans toutes les études de la littérature . (tableau16)

Tableau CVI : Répartition selon les complications postopératoires dans la littérature.

Les complications post opératoires	Infection	Déficit neurologique	Douleur
Séries			
Notre série	–	–	40 %
Carlo G. [79]	25 %	25 %	50 %
Ihab Z. [78]	–	10 %	25%
Arnold H. [80]	–	5,6 %	11,11%
Derek A. [81]	5,8%	2,7 %	27,7 %

Le taux de mortalité varie selon les études de la littérature avec un pourcentage allant de 2,4 % chez Marcelo El. [76] jusqu'à 25 % chez chacun de Chaanine A.[77] et Carlo G. [79] . (Tableau 17)

Tableau XVII : répartition selon le taux de mortalité selon la littérature.

	Mortalité
Notre série	20 %
Marcelo El. [76]	2,4 %
Chaanine A.[77]	25 %
Arnold H. [80]	5,5 %
Derek A. [81]	2,8 %
Carlo G. [79]	25

2. Complications de l'instabilité de la charnière crânio-vertébrale non traitées :

Malheureusement, l'histoire naturelle de l'instabilité crânio-vertébrale n'est pas complètement élucidée [119], mais la littérature recense plusieurs complications alarmantes aux LRAA chroniques non traitées.

- ✚ **L'asymétrie faciale** avec un aplatissement de la face du côté de l'inclinaison de la tête probablement attribué à une traction musculaire continue et asymétrique de la mandibule et d'autres structures maxillo-faciales en croissance [118,119,147,110,145,131,148]. Cela est au mieux un problème esthétique mais qui peut, au pire, conduire à une dentition perturbée et une malocclusion de la bouche [130,108].
- ✚ **La compression pharyngée chronique** entraîne un changement de la voix[106,108].
- ✚ **Ni la douleur ni la déformation** ne diminuent avec la chronicité [105,130]. En fait, la contracture douloureuse du muscle sternocléidomastoïdienhomolatéral tend à se généraliser avec le temps au côté controlatéral et aux muscles nucaux postérieurs, faussant sévèrement la relation entre la tête et le cou. Cela entraîne avec la cessation de la rotation de C1-C2 uneaccélération des changements dégénératifs du RCI [130].

Trois autres complications de la chronicité sont potentiellement plus dangereuses :

➤ **Le retard du traitement et la progression de la dislocation :**

La fixation pathologique entre C1 et C2 augmente avec la persistance d'une dynamique pathologique chez les patients non traité, probablement à cause de la contracture des tissus mous périarticulaires et des modifications adhésives des surfaces articulaires. Il est question qu'un retard thérapeutique de plus de 2 ou 3 mois conduit à des formes plus sévère d'instabilité crânio-vertébrale, ce qui présage donc une évolution plus longue et plus pénible. L'attente peut alors irrévocablement restreindre les chances de guérison complète.

➤ **La laxité compensatoire occipito-atloïdienne :**

Cette modification se fait grâce à la capacité adaptative du rachis cervical de l'enfant dans le but de rétablir le meilleur alignement possible de la tête et du cou [123].

Normalement le crâne est étroitement lié à C1, mais avec la persistance d'une déviation anormale dans les instabilités crânio-vertébrales chroniques l'angle de rotation entre l'occiput et l'atlas s'élargi considérablement. Cette évidente laxité occipito-C1 résulte vraisemblablement d'une surdistension des muscles et ligaments de l'articulation atlanto-condylienne secondaire à des tentatives forcées et répétées de retour la tête à la ligne médiane [130].

Cette évolution n'a pas été rapportée par beaucoup d'auteurs [145] mais reste importante par ses complications éventuelles et les indications thérapeutiques qu'elle implique.

La question est de savoir si elle menace la moelle épinière ou non. Certains auteurs pensent que oui et procèdent donc dans ce cas de figure à une arthrodèse occipito-C2 affirmant que cette laxité est une vraie et irréversible instabilité [149,148,150,151].

➤ **L'insuffisance chronique du ligament transverse :** Avec la déformation prolongée, la tête se voûte en quelque sorte en avant et en bas en plus de la posture en rotation-inclinaison.

Ces changements sévères résultent du déplacement antérieur de la facette homolatérale de C1 par rapport à C2 avec un déplacement du centre de gravité de la tête en avant loin de l'axe-pivot de l'apophyse odontoïde. A ce moment, le ligament transverse se distend pour s'accommoder avec la migration postérieure de l'odontoïde qui se fait finalement au détriment de la largeur du canal médullaire. La moelle risque certainement d'être lésée à ce stade, et même si un intervalle atlanto odontoïdien et une largeur du canal médullaire normaux sont restaurés avec la réduction, la perte de l'intégrité structurale du ligament peut être permanente. Sa répétitivité peut rendre le complexe atlanto-axial chroniquement instable dans le plan horizontal [130].

3. Complications tardives :

3.1 Les récurrences de l'instabilité cranovertébrale:

Les dislocations récurrentes après réduction initiale ont été largement rapportées dans les instabilités cranovertébrale [119,107,106, 108,152] . Mais la désignation d'une luxation comme récurrente est inconsistante dans la littérature du fait de l'absence d'un test fiable prouvant la réversibilité des dynamiques normales [130].

Pang [141] définit la dislocation récurrente comme l'état suivant la survenue d'une seconde luxation car il apparaît que dans ce cas de figure :

- Le recours à un traitement invasif est presque certain.
- La durée du traitement est plus longue.
- Et la moitié de ces patients vont finalement perdre une rotation C1-C2 normale, attestant d'un mauvais pronostic.

Les récurrences sont probablement dues à un étirement excessif des ligaments stabilisateurs à une surdistension et une flaccidité ultérieure de la capsule articulaire et à un

remodelage de la facette inférieure de C1 en une surface inclinée en bas qui glisse facilement sur une facette de C2 également remodelée [130,148,153].

Il est important de noter que le risque de récurrence est corrélé à l'ancienneté de l'instabilité [107,108,154]. Ainsi, la récurrence d'une luxation est essentiellement notée chez les patients ayant une instabilité cranovertébrale ancienne.

3.2 L'irréductibilité des instabilités cranovertébrales :

Cette notion a été rapportée dans la littérature à plusieurs reprises [105,106,113,147,123] mais manque de définition précise et son incidence reste donc à évaluer

Les auteurs relatent ainsi dans leurs séries d'instabilité cranovertébrale certains cas où la réduction ne peut être obtenue et recourent alors à une fixation chirurgicale même en position luxée dans un souci majeur de stabilité.

Il est communément admis que ces cas de LR irréductibles sont essentiellement rencontrés chez les patients diagnostiqués et donc traités tardivement [119,130,106,113]. Chez ces enfants la traction n'est pas apte à soustraire et désengager l'articulation atlanto-axoïdienne verrouillée. Ceci est expliqué par les modifications permanentes survenant à ce niveau :

- La contracture de la capsule articulaire et des ligaments et tendons périarticulaires [118].
- L'ostéoarthrite perturbe le mouvement de glissement articulaire harmonieux [148].
- Des bandes de fibrose adhésive [123,155] et même des unions osseuses croisées [128,148] reliant les surfaces articulaires ont été retrouvées lors de chirurgies.
- Un fragment articulaire ou un lambeau synovial parfaitement enclavé entre les surfaces articulaires luxées [119].

Il est difficile de concevoir que de tels changements puissent un jour conduire à une fonction articulaire normale même si l'alignement physiologique forcé est obtenu.

3.3 Séquelles de la chirurgie des instabilités crâniovertébrales :

Le traitement chirurgical des instabilités crâniovertébrales consistant en une arthrodèse cervicale supérieure n'est pas anodin. En plus des risques de complications per et postopératoires inhérents à tout acte opératoire, les résultats fonctionnels limités propres à l'arthrodèse sont importants à signaler.

L'arthrodèse cause en effet des limitations permanentes des fonctions du RCS même si les restrictions des mouvements sont compensées par le reste du rachis cervical non immobilisé, et ce, jusqu'à une certaine mesure chez le jeune enfant [113].

En effet, cette perte d'amplitude des différents mouvements du RCS une concession nécessaire face à la stabilité qu'apporte l'arthrodèse cervicale.

Dans notre série aucun de nos patient n'a présenté de complication ni immédiate ni tardive.

VII. Résultats globaux et pronostic :

Il est difficile d'évaluer les résultats thérapeutiques concernant les instabilités crânio-vertébrales chez les patients porteurs du syndrome de Down , car plusieurs contraintes entravent cette appréciation :

- Le nombre de patients relativement bas dans certaines séries de la littérature.
- L'absence de consensus sur un protocole thérapeutique à suivre.
- La période de suivi décrite par certains auteurs est relativement courte.
- Les critères d'évaluation des résultats sont subjectifs en l'absence d'un système commun de notation.

Si le pronostic des instabilités crânio-vertébrales traitées précocément chez l'enfant reste bon [156] ,celui des patients non traités ou pris en charge tardivement est pondéré au vue des complications éventuelles. Ainsi, les auteurs s'accordent à dire que la prise en charge précoce améliore les résultats et diminue le recours à la chirurgie [119,109,145,157].

La reconnaissance précoce de l'instabilité crânio-vertébrale prend donc une importance majeure ,d'autant plus qu'elle est souvent diagnostiquée tardivement [119].

Dans toutes les études de la littérature l'amélioration était rapportée avec des pourcentages très satisfaisants allant de 66,5 % jusqu'à 100 % . (tableau 18)

Tableau XVIII : répartition selon les résultats globaux dans la littérature .

Evolution Séries	amélioration	stationnaire	aggravation	Récidives
Notre série	80 %	–	20 %	–
Chaanine A.[77]	75 %	–	25 %	–
Ihab Z. [78]	100 %	–	–	–
Carlo G. [79]	100 %	–	–	–
Arnold H. [80]	100 %	–	–	–
Derek A. [81]	66,5 %	30,3 %	2,7%	0,5%

La chronicité assombrit le pronostic car elle augmente la durée et la difficulté du traitement, le nombre de récurrences, le taux d'irréductibilité, le recours à la chirurgie et le pourcentage de patient perdant finalement une dynamique C1–C2 normale. L'âge, le sexe et l'étiologie ne semblent pas corrélés à la sévérité ni influencer le pronostic. Le pronostic des récurrences, lui, est jugé moins bon [130].

Au total ,les patients atteints du syndrome de Down auraient un risque accru d'instabilité de la charnière craniovertébrale et d'échec de l'arthroplastie, avec des mécanismes potentiels tels que la laxité ligamentaire, l'hypermobilité et l'hypotonie musculaire . En outre, les patients atteints du syndrome de Down peuvent avoir des résultats fonctionnels sous-optimaux secondaires aux complications postopératoires, au comportement agressif et à la non-réadaptation [158].

Les préoccupations des chirurgiens concernant le consentement éclairé, les finances des patients et le manque d'expérience antérieure avec cette population de patients ont également été suggérées comme des obstacles potentiel [158].

Les données de la littérature [159.160.161.162] suggèrent que les patients atteints du syndrome de Down ont une augmentation du risque de complication médicale périopératoire par rapport à la population générale, en particulier la pneumonie et l'infection des voies urinaires. Cependant, ce résultat est en accord avec le dysfonctionnement multiviscéral caractéristique du syndrome de Down, y compris l'immunodéficience cellulaire et humorale [159,160], les malformations cardiaques [161] et les anomalies rénales [162]. Malgré ces risques, des études antérieures de la fixation de la charnière crânio-vertébrale [163.164] chez des patients trisomiques ont montré de bons résultats fonctionnels et chirurgicaux, bien que ces études aient été limitées par de petits échantillons.

Nos données ont montré que les patients atteints du syndrome de Down avaient un risque significativement accru de complication chirurgicale périopératoire, en particulier les cervicalgies résiduelles et un décès par la décompensation de cardiopathie congénitale. Nous sommes incapables de déterminer les raisons exactes de l'augmentation de la durée de séjour parce que la base de données utilisée se limite à l'observation médicale et les données opératoires. Cependant, d'après des recherches antérieures sur les défis orthopédiques chez ces patients [165] l'augmentation de la durée du séjour était due à l'augmentation du niveau de difficulté de la chirurgie de la charnière crânio-vertébrale avec un risque accru de complications. Les études futures devraient optimiser le suivi postopératoire au court et à long terme.

Nous reconnaissons que notre étude a plusieurs limites. Données recueillies sont limitées aux diagnostics enregistrés pendant le séjour hospitalier du patient, et ne fournit aucune information sur les résultats à long terme.

VIII. Recommandations et perspectives :

L'atteinte de la charnière crânio-vertébrale est fréquente chez les patients porteurs du syndrome de Down, ce qui pourra compromettre le pronostic fonctionnel neurologique chez cette population, ensuite aggraver leur handicap et constituer un obstacle à leur insertion sociale. Tout cela doit inviter à :

- ❖ La sensibilisation des acteurs sociaux dans les centres dédiés au syndrome de Down sur les problèmes sanitaires, notamment les complications neurologiques liées à l'atteinte de la charnière crânio-vertébrale, pour rendre le diagnostic le plus précoce possible.
- ❖ La prise en charge multidisciplinaire, précoce, adaptée et efficace limitant les complications post opératoires.
- ❖ La promotion de nouvelles techniques de la chirurgie de la charnière crânio-vertébrale.
- ❖ La prévention des complications de la consanguinité par un conseil génétique adéquat.
- ❖ Améliorer la qualité du suivi postopératoire et de la rééducation fonctionnelle pour prévenir les complications et garantir une reprise fonctionnelle satisfaisante et une réinsertion sociale d'autant plus que la thérapie génique in utéro n'est pas encore disponible.

CONCLUSION

Les malformations de la charnière crânio-vertébrale sont fréquentes chez le trisomique 21 et constituent actuellement une entité de dépistage vue ses complications parfois graves.

L'instabilité de la CCV vient en tête des malformations de la CCV chez le trisomique 21 et nécessite une prise en charge adaptée pour éviter ses complications.

Le diagnostic repose sur la clinique et en grande partie sur les explorations radiologiques qui consistent à poser le diagnostic et évaluer le pronostic basé sur l'atteinte médullaire.

La chirurgie avec son grand progrès ne cesse pas de montrer son rôle central dans la prise en charge de cette pathologie.

Le pronostic dépend essentiellement du délai de diagnostic, de la précocité et de la qualité de la chirurgie.

Interet du dépistage systématique chez tous les trisomiques 21 afin d'éviter les troubles neurologiques.

RESUMES

Résumé :

Notre travail est une étude rétrospective concernant 05 patients porteurs d'une trisomie 21 qui présentent une malformation de la charnière crânio-cervicale, traités chirurgicalement, colligés au service de neurochirurgie du CHU Mohammed VI de Marrakech sur une période de 02 ans de janvier 2015 à décembre 2016.

Dans notre étude l'âge moyen était de 18,8 ans, 60 % des cas étaient de sexe masculin contre 40 % de sexe féminin, l'antécédent le plus fréquent était la consanguinité avec un pourcentage de 80 %.

Sur le plan clinique la découverte était révélée par une atteinte nerveuse post-traumatique dans 40% des cas et spontanée dans 60 % des cas, le signe fonctionnel le plus fréquent était la douleur qui a été retrouvée chez tous les cas suivi de la mono parésie du membre supérieur droit dans 40 % des cas .L'examen trouve un syndrome pyramidal chez tous les cas.

Tous les patients ont bénéficié d'une radiographie cervicale standard et une IRM du rachis cervical et 60 % ont bénéficié d'une TDM du rachis cervical, ces examens ont révélé 4 cas d'instabilité atlanto-axoïdienne compliqué de luxation et 1 cas d'os odontoïdeum.

Sur le plan thérapeutique, 1 patient a bénéficié d'une traction trans crânienne et le les autres ont bénéficié d'un port de minerve cervicale. le traitement chirurgical était effectué dans tous les cas .La voie d'abord était postérieure chez tous les cas, le matériel utilisé était des crochets chez 60 % des cas et des tiges occipito-vertébrales chez 40 % des cas.

L'évolution était marquée par 1 seul cas de décès et la douleur cervicale résiduelle chez 2 cas. L'évolution à long terme était jugée favorable dans 80 % des cas.

Summary:

Our work is a retrospective study of 05 patients with Down syndrom who presented with craniocervical junction malformations surgically treated, collected at the Neurosurgery Department of UHC Mohammed VI over a period of two years from January 2015 to December 2016.

In our study the mean age was 18.8 years, 60% of the cases were male versus 40% of female. The most frequent antecedent was inbreeding with a percentage of 80%.

Clinically, the finding was revealed by post-traumatic nerve injury in 40% of cases and spontaneous in 60% of cases. The most frequent functional sign was the pain that was found in all cases followed by mono paresis of the upper right limb in 40% of cases. The examination finds a pyramidal syndrome in all cases.

All patients received standard cervical radiography and cervical spine MRI, and 60% received CT from the cervical spine, 4 of which showed atlanto-axial instability with dislocation and 1 case of os odontoideum.

Therapeutically, all cases received medical treatment of painkillers and anti-inflammatories, only 1 case received a cranial traction and all the cases benefited from a port of minerva cervical. The surgical treatment was performed in all cases, the approach was posterior in all cases, the equipment used was brackets in 60% of cases and occipito-vertebral rods in 40% of the cases.

The evolution was marked by 1 single case of death and residual cervical pain in 2 cases. The long-term outcome was considered favorable in 80% of the cases

ملخص:

اعتمدت دراستنا على مراجعة الملفات الطبية لخمسة مرضى مصابين بمتلازمة التثلث الصبغي 21 والذين يعانون من تشوهات على مستوى الموصل العنقي القذالي ثم استشفوا وُها بمصلحة جراحة الدماغ و الاعصاب بالمركز الاستشفائي الجامعي محمد السادس بمراكش ما بين 2015 و 2016

كان متوسط عمر الحالات 18 سنة، و شملت هذه الدراسة 60 في المائة من الذكور مقابل 40 في المائة من الاناث، من جهة اخرى كان زواج الاقارب السابقة الاكثر شيوعا بنسبة 80 في المائة

تميزت العلامات السريرية بالألم في كل الحالات، اضطرابات حسية في 60 في المائة و العجز الوظيفي في كل الحالات

اما الاعراض السريرية عند الفحص فتمثلت اساسا في المتلازمة الهرمية

خضعت جميع الحالات للتصوير الاشعاعي و التصوير بالرنين المغناطيسي للجزء العنقي للعمود الفقري، في حين خضعت 60 في المائة من الحالات للتصوير بالسكانير، وقد كشفت هذه الفحوصات اربع حالات من عدم استقرار الموصل العنقي القذالي وحالة واحدة الفقرة العمود فقرية الثانية السنية الشكل (العظم الادنويديوم)

استفادت جميع الحالات من العلاج بالمسكنات، مضادات الالتهاب و من دعامة للرقبة. في حين اُحاجت حالة واحدة للجراحة الججمي. و استفادت كذلك كل الحالات من العلاج الجراحي وذلك باستعمال الشناكل في 60 في المائة والقضبان في 40 في المئة من الحالات

وقد اضهر 80 في المائة من المرضى تحسنا للحالة السريرية، استمرار ألم الرقبة في حالتين، في حين سجلت حالة وفاة واحدة



BIBLIOGRAPHIE



1. **Down JLH.**
Marriages in Consanguinity in Relation to Degeneration of Race. Clinical lectures and reports by the medical and surgical staff of the London Hospital, 1866;3:224–36.
2. **Audibert F, Dommergues M, Benattar C, Taieb J, Thalabard JC, Frydman R.**
Screening for Down syndrome using first-trimester ultrasound and second-trimester maternal serum markers in a low-risk population: a prospective longitudinal study.
Ultrasound Obstet Gynecol 2001;18(1): 26—31.
3. **ESTHER SACOUN**
Dépistage et diagnostic de la trisomie 21
l'Agence de Biomédecine, Paris, juin 2011.
n° 464 Page 15– 16
4. **Muller F, Forestier F, Dineon B, ABA Study Group.**
Second trimester trisomy 21 maternal serum marker screening. Results of a countrywide study of 854,902 patients.
Prenat Diagn 2002;22(10):925—9.
5. **Cuckle H.**
Biochemical screening for Down syndrome.
Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol 2000;92:97—101
6. **Cuckle H, Lilford RJ, Teisner B, Holding S, Chard T, Grudzinskas JG.**
Pregnancy associated plasma protein A in Down's syndrome.
BMJ 1992;305(6850):425.

Macri JN, Spencer K, Aitken D, Garver K, Buchanan PD, Muller F, et al.
First-trimester free beta (hCG) screening for Down syndrome.
Prenat Diagn 1993;13:557—62.
7. **Merkatz IR, Nitowsky HM, Macri JN, Johnson WE. An**
Association between low maternal serum alpha-fetoprotein and fetal chromosomal abnormalities.
Am J Obstet Gynecol 1984;148:886—94.
8. **Nicolaides KH.**
Nuchal translucency and other first-trimester sonographic markers of chromosomal abnormalities.
Am J Obstet Gynecol 2004;191(1):45—67.

9. Wald NJ, Kennard A, Hackshaw A, mCguire A.
Antenatal screening for Down syndrome. J Med Screen 1997;4: 181—246.
10. Thilaganathan B, Slack A, Wathen NC.
Effect of first-trimester nuchal translucency on second-trimester maternal serum biochemical screening for Down's syndrome. Ultrasound Obstet Gynecol 1997;10(4):261—4.
11. Cuilleret M.,
Trisomie et handicaps génétiques associés. Masson.
12. Latash M., Wood L., Ulrich D.,
What is currently known about hypotonia, motor skill development, and physical activity in Down syndrome education online, 11/2 in www.down-syndrome.org
13. Fudge JC, Li S, Jaggars J, et al.
Congenital heart surgery outcomes in Down syndrome: analysis of a national clinical database. Pediatrics 2010;126(2):315.
14. Mercés ES, Broecker B, Smith EA, et al.
Urological manifestations of Down syndrome. The Journal of Urology 2004;171(3):1250.
15. Määttä T, Tervo-Määttä T, Taanila A, et al,
Mental health, behavior and intellectual abilities of people with Down syndrome. Downs Syndr. Res. Pract, 2006, 11, 37–43.
16. Hawli Y, Nasrallah M, El-Hajj Fuleihan G.
Endocrine and musculoskeletal abnormalities in patients with Down syndrome. Nature Reviews Endocrinology 2009; 5(6):327.
17. Ram G, Chinen J.
Infections and immunodeficiency in Down syndrome. Clinical and Experimental Immunology 2011;164(1):9.
18. Sacks B, Wood A.
Hearing disorders in children with Down syndrome. Down Syndrome News and Update. 2003;3(2):38–41
19. Rosen D,
Some infants with Down syndrome spontaneously outgrow their obstructive sleep apnea. Clin.Pediatr., 2010, 49, 1068–1071.

20. Diamond LS, Lynne D, Sigman B.

Orthopedic disorders in patients with Down's syndrome.
Orthop Clin North Am 1981; 12:57-71.

21. Menezes AH, Ryken TC.

Craniovertebral abnormalities in Down's syndrome.
Pediatr Neurosurg 1992;18:24-33

22. hiel RJ, Fowkes SW.,

Down syndrome and epilepsy : a nutritional connection
Med Hypotheses, 2004, 62, 35-44.

23. Al-Bagdady M., Murphy P., Woodhouse M.,

Development and distribution of refractive error in children with Down's syndrome.
J Ophtalmol 2011 ; 95 :1091-1097.

24. Paudel N., Leat SJ., Adhikari P., Woodhouse JM., Shrestha JB. Visual

defects in nepalese children with Down syndrome.
Clin Exp Optom 2010 Mar, 93 (2) :83-90.

25. Menendez M,

Down Syndrome, Alzheimer's disease and seizures,
Brain Dev., 2005, 27, 246-256

26. L.BRUNIQUEL, C.HERISSON

Pathologie mécanique de la jonction crânio-occipitale.
Masson 2002.

27. A.LAHLAIDI

Anatomie topographique trilingue.
Volume II.

28. HENRI ROUVIERE, ANDRE DELMAS.

Anatomie humaine descriptive topographique et fonctionnelle.
Masson 2001.

29. DOMINIQUE DOYON.

IRM
Masson 2004

30. Frank H. Netter, MD

Atlas d'anatomie humaine
5 ème édition

31. LAHLAIDI A.

Anatomie topographique–Applications anatomo–chirurgicales.

Livre Ibn Sina ; Rabat, 1ère édition Système Nerveux 1986 ;7.

32. Dufour M.

anatomie de l'appareil locomoteur .

Tome 3 : tête et tronc (2^eed). Paris : masson 2007

33. Université de la Mediterranée, E.–E.H.M., Cinesiologie du

Tronc.<http://www.univmed.fr/ehm/UserFiles/File/CINESIOLOGIE%20DU%20TRONC.ppt#1>

34. C.CABROL

Anatomie. Tome 3, 1999

35. BEAUJEU R, CHRISTMANN D, DIETEMANN J.L.

Malformations du crâne et de la région cervico–occipitale.

Encycl Méd Chir(Paris–France) radiodiagnostic–Neuroradiologie–

Appareil Locomoteur 1993 ; 31–640–A–10 : 23p.

36. FAURE A, DAVID A , MOUSSALY F , KHALFALLAH M, JACQUEMONT S, HAMEL O.

Hajdu–cheney syndrome and syringomyelia. Case report.

J Neurosurg 2002; 97: 1441–1446.

37. GRABB P.A, MAPTON T.B, OAKES W.J.

Ventral brain stem compression in pediatric and young adult patients with

Chiari I malformations.

Neurosurgery 1999; 44,3: 520–528.

38. MENEZES A.H, VANGILDER J.C.

Transoral–transpharyngeal approach to the anterior craniocervical junction.

Ten year experience with 72 patients.

J Neurosurg 1988; 69: 895–903.

39. malformation d'Arnold Chiari de type II et impression basilaire

Revue de la littérature.

2002 éditions scientifiques.

40. LIANG C.L, LUI C.C, LU K, LEE T.C, CHEN H.J.

Atlantoaxial stability in ossiculum terminale. Case report.

J Neurosurg(spine 1) 2001; 95: 119–121.

41. JAIN V.K, TAKAYASU M, SINGH S, CHHABRA D.K, SUJITA K.
Occipital-axis posterior wiring and fusion far atlantoaxial dislocation associated with occipitalization of the atlas.
J Neurosurg 1993; 79: 142-144.
42. PARKER F, TADIE M, HURTH M, BRUGIERED P, ZERAH M.
Aspects neurochirurgicaux des malformations de la charnière occipitocervicale.
Encycl Méd Chir (Elsevier, Paris), Neurologie 1999 ; 17-166-A-10 : 11p.
43. BANNA M, STEVENSON G.W, HAMILTON M.D, TUMIEL A.
Unilateral atlanto-occipital dislocation. Complicating an anomaly of the Atlas.
J Bone Joint Surg 1983;65-A,5: 685-687.
44. DICKMAN C.A, SONNTAG V.K.H.
Posterior C1-C2 transarticular screw fixation for atlantoaxial arthrodesis.
Neurosurgery 2004; 43,2:275-281.
45. HAID R.W, UBACH B.R, McLAUGHLIN M.R, RODTS G.E, WAHLIG J.B.
C1-C2 transarticular screw fixation for atlantoaxial instability : A 6-years experience.
Neurosurgery 2001; 49,1: 65-70.
46. STEINMETZ M.P, VERREES M, ANDERSON J.S, LECHNER R.M.
Dual-strap augmentation of a halo orthosis in the treatment of atlantooccipital dislocation in infants and young children.
J Neurosurg(spine 3) 2002; 96: 346-349.
47. BEAUJEU R, CHRISTMANN D, DIETEMANN J.L.
Malformations du crâne et de la région cervico-occipitale.
Encycl Méd Chir(Paris-France) radiodiagnostic-Neuroradiologie-Appareil Locomoteur 1993 ; 31-640-A-10 : 23p.
48. POST A.F, NARAYAN P, HAID R.W.
Occipital neuralgia secondary to hypermobile posterior arch of atlas.
J Neurosurg(spine2) 2001; 94: 176-178.
49. SHEEHAN J, KAPTAIN G, SHEEHAN J, JANE J.
Congenital absence of a cervical pedicle: Report of two cases and review of the literature.
Neurosurgery 2001; 47,6: 1439-1442.

50. CHUSID J.G.

Manuel d'anatomie et de physiologie neurologique.
Masson Paris 1999 ; 17ème édition.

51. GRUNER J.E.

Collection médico-chirurgicale. F
Flammarion, anatomie pathologique, Tome II : 2034-2039.

52. MILLIET G, RAYBAUD Ch, POURPRE H, PAILLAS J.E, SALMON G.

Explorations neuroradiologiques du syndrome d'Arnold-chiari.
J Radiol (Masson Paris) 1979 ; 60, 8-9 : 521-525.

53. BEKKALI F, DOYON D, IDIR A.B.C, BELAL N, HURTH M, AYACHE B ; DUCOT

IRM des syringomyélies malformatives. Aspect descriptif et évolutif.
J Radiol (Masson Paris) 1992 ; 73, 2 : 109-114.

54. PAUL K.S, LYE R.H, STRANG F.A, DUTTON J.

Arnold-chiari malformation.
J Neurosurg 2004 ; 58 : 183-187.

55. PILLAY P.K, AWAD I.A, LITTLE J.R, HAHN J.F.

Symptomatic chiari malformation in adult: A new classification based on magnetic resonance imaging with clinical and prognostic significance.
Neurosurgery 1991; 28,5: 639-645.

56. ISABELLE JEAN, CLAUDE MERCIER.

Hospital Ste-Justine, 2003

57. FREREBEAU P, SEGARNBIEUX F, COUBES P, CANDON E.

Chiari et syringomyélie.
Editions Ellipses 1995 ; chap. 59 : 582-598.

58. L.BRUNIQUEL, C.HERISSON

Pathologie mécanique de la jonction crânio-occipitale.
Masson 2002.

59. MILHORAT T.H, CAPOCELLI A.L, ANZIL A.P, KOTZEN R.M, MILHORAT R.H.

Pathological basis of spinal cord cavitation in syringomyelia: analysis of 105 autopsy cases.
J Neurosurg 1995; 82: 802-812.

60. MILHORAT T.H, JHONSON R.W, MILHORAT R.H, CAPOCELLI A.L, PEVSNER
Clinicopathological correlations in syringomyelia using axial magnetic resonance imaging.
Neurosurgery 1995; 37.2: 206–213.
61. SICHEZ JP, CAPELLE L, DUFFAU H.
Syringomyélie.
Encycl Méd Chir(Elsevier.Paris) Neurologie 1997 ; 17-077-A-10 : 26p.
62. AESCH B, GOLDENBERG N; MAHEUT-LOURMIERE J ; JAN M.
Hydrocéphalie par obstruction des forams de Luschka et Magendie chez l'adulte. Rapport d'un cas. Discussion étiopathogénique. Neurochirurgie
2002 ; 37 : 269–272.
63. DECQ Ph, LE GUERINEL C, SOL JC, BRUGIERES P, DJINDJIAN M, NGUYEN J.P.
Chiari I malformation: a rare cause of noncommunicating hydrocephalus treated by third ventriculostomy.
J Neurosurg 2001; 95: 783–790.
64. TOMINAGA T, TAKAHASHI T, SHIMIZU H, YOSHIMOTO T.
Rotational vertebral artery occlusion from occipital bone anomaly : a rare cause of embolic stroke. Case report .
J Neurosurg 2002;97: 1456–1459.
65. HARRISON T.R.
Principes de médecine interne.
Flammarion Paris 1995; Chapitre 358: 2058–2059.
66. LOUAHHABI E.
Malformation de la charnière cervico-occipitale.
Thèse Méd Rabat 1997 ; 286.
67. Menezes AH, Ryken TC.
Craniovertebral abnormalities in Down's syndrome.
Pediatr Neurosurg 1992;18:24–33.
68. Cremers MJ, Bol E, de Roos F, et al.
Risk of sports activities in children with Down's syndrome and atlantoaxial instability.
Lancet 1993;342:511–4.

69. Harley EH, Collins MD.

Neurologic sequelae secondary to atlantoaxial instability in Down syndrome. Implications in otolaryngologic surgery.

Arch Otolaryngol Head Neck Surg 1994;120:159-65

70. Cros T, Linares R, Castro A, et al.

A radiological study of the cervical alterations in Down syndrome. New findings on computerized tomography and three dimensional reconstructions.

Rev Neurol 2000;30:1101-7.

71. Cullen S, O'Connell E, Blake NS, et al.

Atlantoaxial instability in Down's syndrome: clinical and radiological screening.

Ir Med J 1989;82:64-5.

72. Pueschel SM.

Should children with Down syndrome be screened for atlantoaxial instability? Arch Pediatr Adolesc Med 1998;152:123-5.

73. Taylor TK, Walter WL.

Screening of children with Down syndrome for atlantoaxial (C1-2) instability: another contentious health question;

Med J Aust 1996;165:448-50.

74. Msall ME, Reese ME, DiGaudio K, et al.

Symptomatic atlantoaxial instability associated with medical rehabilitative procedures in children with Down syndrome.

Pediatrics 1990;85:447-9.

75. Marcelo El-Khoury

Prevalence of Atlanto-Occipital and Atlantoaxial Instability in Adults with Down Syndrome

World Neurosurg. (2014).

76. A. Chaanine

Les complications neurologiques liées à la trisomie 21

Archives de Pédiatrie 2008;15:388-396

78. Ihab Zidan

Occipitocervical fixation in the management of craniocervical instabilities

Alexandria Journal of Medicine (2011) 47, 185-192

77. Carlo Giussani

Symptomatic Craniovertebral Junction Abnormalities in Children :Long-Term Reliability of Aggressive Management

Pediatr Neurosurg 2009;45:29-36

- 78. Arnold H.**
Craniovertebral abnormalities in down's syndrome
Pediatr neurosurg 1992 ;18; 24-33
- 79. DEREK A.**
Treatment of Down syndrome-associated craniovertebral junction abnormalities
J Neurosurg (Spine 2) 93:205-213, 2000
- 80. Arnold H. Menezes**
Craniovertebral junction anomalies: Diagnosis and management
Seminars in Pediatric Neurology, Volume 4, Issue 3, Pages 209-223
- 81. M, Sichez JP. La chirurgie de la charnière crânio-cervicale**
étude critique à propos de 63 cas d'hydrosyringomyélie opérées. Neurochirurgie 1979 ; 25 (suppl 1)
114-128
- 82. Bohn D, Armstrong D, Becker L, et al. Cervical**
spine injuries in children.
J Trauma 1990;30: 463-9.
- 83. Fesmire FM, Luten RC.**
The pediatric cervical spine: developmental anatomy and clinical aspects.
J Emerg Med 1989;7:133-42.
- 84. Lebowitz NH, Eismont FJ.**
Cervical spine injuries in children.
New York: Raven Press; 1994.
- 85. Bohn D, Armstrong D, Becker L, et al.**
*Cervical spine injuries in children.**J Trauma* 1990;30: 463-9.
- 86. Pang D, Sun PP.**
Pediatric vertebral column and spinal cord injuries.
Yumans neurological surgery.
Philadelphia: W.B. Saunders; 2004. p. 3515-57.
- 87. Hadely MN.**
Management of pediatric cervical spine and spinal cord injuries. Neurosurgery
2002;50(Suppl):S85-99.
- 88. Anil Pande**
Craniovertebral junction abnormalities
Chapitre 33 , textbook of contemporary neurosurgery -volume 1-

89. Abrar Ahad Wani,
Craniovertebral junction injuries in children.
The Indian Journal of Neurotrauma, Volume 4, Issue 2, Pages 79–87
90. Smoker WR, Khanna G.
Imaging the craniocervical junction.
Childs Nerv Syst 2008;24(10):1123–45.
91. Wendy R. K. Smoker & Geetika Khanna
Imaging the craniocervical junction
92. Ya-Fang
Imaging of Craniovertebral Junction
Neuroimaging Clinics of North America
Volume 19, Issue 3, August 2009, Pages 483–510
93. Shilpa S. Sankhe, S.K. Susheel Kumar
Neuroimaging in Craniovertebral Anomalies as Seen in the Tropics
Neuroimaging Clinics of North America, Volume 21, Issue 4, Pages 879–895
94. Gupta V, Khandelwal N, Mathuria SN, Singh P, Pathak A, Suri S
Dynamic magnetic resonance imaging evaluation of craniocervical junction abnormalities.
J Comput Assist Tomogr 31:354–359
95. Bernini FP, Elefante R, Smaltino F, Tedeschi G
Angiographic study on the vertebral artery in cases of deformities of the occipitocervical joint.
AJR Am J Roentgenol 107:526–529
96. Bruno Marciniak , Anne Hébrard
Trisomie 21 et anesthésie
Le praticien en anesthésie-réanimation, 2004, 8, 1
97. Down JLH.
Marriages in Consanguinity in Relation to Degeneration of Race. Clinical lectures and reports by the medical and surgical staff of the London Hospital, 1866;3:224–36
98. Jones KL.
Down Syndrome. In: Jones KL. Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation; WB Saunders company, 1988:10–5.

99. Mitchell RB, Call E, Kelly J.
Ear, nose and throat disorders in children with Down syndrome. Laryngoscope, 2003;113:259-63.
100. Hennequin M, Morin C, Feine JS.
Pain expression and stimulus localisation in individuals with Down's syndrome. Lancet, 2000;2:1882-7.
101. Mitchell V, Howard R, Facer E.
Down's syndrome and anaesthesia. Paediatric Anaesthesia, 1995;5:379-84.
102. Litman RS, Zerngast BA, Perkins FM.
Preoperative evaluation of the cervical spine in children with Trisomy 21: results of a questionnaire study. Paediatric Anaesthesia, 1995;5:355-61.
103. J. F. Martinez-Lage, M. Martinez Perez, V. Fernandez Cornejo, M. Poza
Atlanto-Axial Subluxation in Children: Early Management. Acta Neurochirurgica 2004; 143(12): 1223-1228.
104. Brian R. Subach BR, McLaughlin MR, Albright AL, Pollack IF.
Current Management of Pediatric Atlantoaxial Subluxation. Spine 1998 Oct 15;23(20):2174-9.
105. William.A. Phillips, R.N. Hensinger;
The management of atlanto-axial subluxation in children. The Journal of Bone and Joint Surgery (1989); 71(5): 664-668.
106. Subach BR, McLaughlin MR, Albright AL, Pollack IF.
Current management of pediatric atlantoaxial subluxation. Spine; 1998 Oct 15;23(20):2174-2179.
107. Johnson DP, Fergusson CM.
Early diagnosis of atlanto-axial fixation. J Bone Joint Surg Br. 1986 Nov;68(5):698-701.
108. SL Weinstein,
Atlantoaxial displacement The Pediatric Spine, 1, Raven Press, New York (1994), p. 408-420.

109. Sobolewski BA, Mittiga MR, Reed JL.
Atlantoaxial subluxation after minor trauma.
Pediatr Emerg Care. Dec 2008;24(12):852-6.
110. Rousseau W.
Luxations de l'atlas sur l'axis chez l'enfant. Thèse de Médecine, Bordeaux, 1986.
111. Schwarz N.
The fate of missed atlanto-axial subluxation in children.
Arch Orthop Trauma Surg. 1998;117(4-5):288-9.
112. Sen-Wei Tsai, Chornng-Song Chou;
A case report of manipulation under anesthesia of posttraumatic occipitalatlantoaxial subluxation in a 4-year-old girl.
J Manipulative Physiol Ther 2005; 28:352-355.
113. El-Khoury GY, Clark CR, Gravett AW.
Acute traumatic atlanto-axial dislocation in children. J Bone Joint Surg [Am]
1984;66:774-7.
114. Burkus I., Deponte R.
atlantoaxial fixation correction by cervical traction, manipulation and bracing.
J. Pediat. Ortho., 1986, 6, 631-635.
115. Chia-Hung Lin
Treatment of Atlantoaxial Fixation With Botulinum Toxin Muscle Block and Manipulation.
J Chin Med Assoc 2010; 73: 222-224.
116. Fielding JW, Hawkins RJ.
Atlanto-axial fixation (fixed rotator subluxation of the atlanto-axial joint).
J Bone Joint Surg 1977; 59: 37-44.
117. Lukhele M.
Atlanto-axial fixation.
S Afr Med J. 1996 Dec;86(12):1549-52.
118. Dubrana F, Fenoll B, Dartoy C, Person H, Le Nen D, Courtois B.
Luxation traumatique atloïdo-axoldienne chez l'enfant : à propos de 7 cas. Acta Orthop Belg.
1994; 60(1):65-71.
119. L. Chiapparini, G. Zorzi, T. De Simone, C. Maccagnano, B. Seaman,
Persistent Fixed Torticollis due to Atlanto-Axial Fixation: Report of 4 Pediatric Cases.
Neuropediatrics 2005; 36: 45-49.

120. GODARD J.; JACQUET G. ; BONNEVILLE J. F. ; GUYOT J. ; CZORNY A.
Subluxation C1-C2. Intérêt de l'imagerie moderne pour le diagnostic et problèmes thérapeutiques C1-C2 subluxation.
Rachis (Clichy) A. 1993, vol. 5, n° 5, pp. 251-256.
121. Govender S, Kumar KP.
Staged reduction and stabilisation in chronic atlantoaxial fixation.
J Bone Joint Surg Br. 2002;84:727-731
122. Meyer PR Jr, Heins S.
fixation of the atlantoaxial joint.
Jr. surgery of spine trauma. 1989: 437-438
123. Wertheim SB, Bohlman HH.
Occipitocervical fusion. Indications, technique, and long-term results in 13 patients.
J Bone Joint Surg Am. 1987; 69:833-836.
124. Leventhal MR, Maguire JK Jr, Christian CA.
Atlantoaxial subluxation in ankylosing spondylitis. A case report.
Spine (Phila Pa 1976). 1990 Dec;15(12):1374-6
125. Atul Goel, Abhidha Shah
Atlantoaxial facet locking: treatment by facet manipulation and fixation. Experience in 14 cases: Technical note. J Neurosurg: Spine 2011, 14: 3-9.
126. Goto S, Mochizuki M, Kita T, Murakami M, Nishigaki H, Moriya H.
Transoral joint release of the dislocated atlantoaxial joints combined with posterior reduction and fusion for a late infantile atlantoaxial fixation.
Spine 1998 Jul; 23(13):1485-9.
127. Hosono N, Yonenobu K, Tada K, Yoshikawa H.
Lateral atlantoaxial joint arthrography in atlantoaxial fixation.
J Spinal Disord Tech. 2003 Apr; 16(2):216-20.
128. Pang D.
Atlantoaxial fixation.
Neurosurgery. 2010 Mar; 66(3 Suppl):161-83.
129. Tuite GF, Veres R, Crockard HA, Sell D.
Pediatric transoral surgery: indications, complications, and long-term outcome. J Neurosurg. 1996 Apr; 84(4):573-83.

130. Luca Denaro, Domenico D'Avella, Vincenzo Denaro (Eds.)
Pitfalls in Cervical Spine Surgery
131. Petr Suchomel • Ondřej Choutka
Reconstruction of Upper Cervical Spine and Craniovertebral Junction
Springer
132. Petr Suchomel and Ondrej Choutka
Image-guided Surgery in the Craniovertebral Junction and Upper Cervical Spine
133. Curtis A. Dickman and Volker K. H. Sonntag
General Principles of Spinal Wire and Cable Fixation Surgery of the Craniovertebral Junction Second Edition
134. Curtis A. Dickman
Techniques of Bone Graft Harvesting and Spinal Fusion Craniovertebral Junction Second Edition
135. Curtis A. Dickman and Volker K. H. Sonntag
General Principles of Spinal Wire and Cable Fixation Surgery of the Craniovertebral Junction Second Edition
136. JEAN-PAUL WOLLINSKY • REZA YASSARI
Atlantoaxial Instability and Stabilization
NEUROSURGICAL MANAGEMENT OF SPINAL DISORDERS
Pages 2003–2012
137. Richard G. Fessler, M.D., Ph.D.
Posterior Atlantoaxial Fusion: Surgical Anatomy and Technique Options
Atlas of Neurosurgical Techniques : Spine and Peripheral Nerves
138. Atul Goel and Vinod Laheri
Atlantoaxial Fixation Using Lateral Mass Plate and Screws
The Craniovertebral Junction: Diagnosis, Pathology, Surgical Techniques
139. Ch. Court, R. Vialle, JY. Nordin
Principes de la fixation occipito-cervicale postérieure
RACHIS – Vol. 17, n°1, Mars 2005
140. Mehdi Laghmari¹, & Wafae El Hymer¹, Khalid Aniba¹, Mohamed Lmejjati¹, Houssine Ghannane¹, Said Ait Benali¹
Os odontoideum: à propos d'un cas et revue de la littérature
Pan African Medical Journal. 2012

141. Sushil Patkar

anterior fixation of atlantoaxial joints : technique and pitfalls
jp-journal 10039 – 1013

142. Nicholas C. Bambakidis, David J. Hart, and Curtis A. Dickman

Surgery of the Craniovertebral Junction
Second Edition Pages : 503 – 513

143. Clare J Roche, Michael O'Malley, John C Dorgan, Helen M Carty.

A Pictorial Review of Atlanto–Axial Fixation: Keypoints for the Radiologist.
Clinical Radiology 2001; 56(12): 947–958.

144. Wortzman G., Dewar F.P.

fixation of the atlantoaxial joint
Radiology 90: 479–487.

145. Muñiz AE, Belfer RA.

Atlantoaxial subluxation in children.
Pediatr Emerg Care. 1999 Feb;15(1):25–9.

146. Crossman JE, David K, Hayward R, Crockard HA.

Open reduction of pediatric atlantoaxial fixation: long-term outcome study with functional measurements.
Spine 2004 Mar;100(3):235–40

147. ONO, KEIRO; YONENOBU, KAZUO; FUJI, TAKESHI; OKADA, KOZO.

Atlantoaxial Fixation: Radiographic Study of Its Mechanism.
Spine. 10(7):602–608.

148. Altongy JF, Fielding JW.

Combined atlanto–axial and occipito–atlantal subluxation. A case report. J.
Bone Joint Surg 1990; 72A:923–6.

149. Clark CR, Kathol MH, Walsh T, El-Khoury GY.

Atlanto–Axial Fixation with Compensatory Counter Occipitoatlantal Subluxation, A Case Report.
Spine, 1986; 11(10):1048–1050.

150. Menezes AH, Ryken TC, Brockmeyer DL

Abnormalities in the craniovertebral junction.
Pediatric neurosurgery 2001; p400– 422.

151. Mihara H, Onari K, Hachiya M, Toguchi A, Yamada K.
Follow-up study of conservative treatment for atlantoaxial displacement.
Spinal Disord 2001 Dec;14(6):494-9.
152. Crook TB, Eynon CA.
Traumatic atlantoaxial subluxation. *Emerg Med J.* 2005 Sep; 22(9):671-2.
153. Crockard HA, Rogers MA.
Open reduction of traumatic atlanto-axial dislocation with use of the extreme lateral approach. A report of two cases.
J Bone Joint Surg Am. 1996 Mar;78(3):431-6.
154. Grøgaard B, Dullerud R, Magnaes B.
Acute torticollis in children due to atlanto-axial fixation. *Arch Orthop Trauma Surg.* 1993;112(4):185-8.
155. Wang YF, Mu-Huo Teng M, Sun YC, Yuan WH, Chang CY.
Torticollis due to atlantoaxial fixation.
J Clin Neurosci. 2008 Mar;15(3):316-8.
156. Gill CE, Taylor HM, Lin KT, et al.
Difficulty in securing treatment for cervicospine disease in a patient with Down syndrome: the gap remains open.
Journal of the National Medical Association 2006;98(1):93
157. Ram G, Chinen J.
Infections and immunodeficiency in Down syndrome.
Clinical and Experimental Immunology 2011;164(1):9.
158. Kusters MA, Verstegen RH, Gemen EF, et al.
Intrinsic defect of the immune system in children with Down syndrome: a review.
Clinical and Experimental Immunology 2009;156(2):189.
159. Fudge JC, Li S, Jaggars J, et al.
Congenital heart surgery outcomes in Down syndrome: analysis of a national clinical database.
Pediatrics 2010;126(2):315.
160. Mercos ES, Broecker B, Smith EA, et al.
Urological manifestations of Down syndrome. *The Journal of Urology* 2004;171(3):1250.
161. Kosashvili Y, Taylor D, Backstein D, et al.
Cervical spine surgery in patients with Down's syndrome.
International orthopaedics 2011;35:661..

162. Gross AE, Callaghan JJ, Zywiol MG, et al.

cervical spine arthroplasty in Down syndrome patients: an improvement in quality of life (RADS) study group.

The Journal of Arthroplasty 2013;28(4):701.

163. Zywiol MG, Mont MA, Callaghan JJ, et al.

Surgical challenges and clinical outcomes of cervical arthroplasty in patients with Down's syndrome.

The Bone & Joint Journal 2013;95-B(11 Suppl A):41.

قسم الطب

أقسم بالله العظيم

أن أراقب الله في مهنتي.

وأن أصون حياة الإنسان في كافة أطوارها في كل الظروف

والأحوال باذلة وسعي في إنقاذها من الهلاك والمرض

والألم والقلق.

وأن أحفظ للناس كرامتهم، وأستر عورتهم، وأكتم سرهم.

وأن أكون على الدوام من وسائل رحمة الله، باذلة رعايتي الطبية للقريب والبعيد،

للصالح والطالح، والصديق والعدو.

وأن أثابر على طلب العلم، وأسخره لنفع الإنسان لا لأذاه.

وأن أوقر من علمني، وأعلم من يصغرنني، وأكون أخا لكل زميل في المهنة الطبية

متعاونين على البر والتقوى.

وأن تكون حياتي مصداق إيماني في سري وعلايتي، نقيّة مما يشينها تجاه

الله ورسوله والمؤمنين.

والله على ما أقول شهيدا

**مبادئ جراحة تشوهات الموصل العنقي القذالي لدى المرضى
المصابين بمتلازمة التثلث الصبغي 21 :
(حول 5 حالات)**

الأطروحة

قدمت ونوقشت علانية يوم 2018/02/19
من طرف

السيد. عادل جهدي

المزودة في 1992/05/02 بزاوية الشيخ - بني ملال

لنيل شهادة الدكتوراه في الطب

الكلمات الأساسية:

الموصل العنقي القذالي – تشوهات التثلث الصبغي 21 - جراحة

اللجنة

الرئيس

س.أيت بنعلي

السيد

المشرف

أستاذ في جراحة الدماغ و الأعصاب

م. الغماري

السيد

أستاذ في جراحة الدماغ و الأعصاب

م. المجاطي

السيد

الحكام

أستاذ في جراحة الدماغ و الأعصاب.

