

ROYAUME DU MAROC
UNIVERSITE SIDI MOHAMMED BEN ABDELLAH
FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE
FES



APPORT DE L'IRM DANS LES DYSRAPHISMES VERTEBRO- MEDULLAIRES

A propos de 54 cas

MEMOIRE PRESENTE PAR :

Docteur Firdaouss Houari

Né le 25/04/1984 à Béni-Mellal

POUR L'OBTENTION DU DIPLOME DE SPECIALITE EN MEDECINE
OPTION : RADIOLOGIE

Sous la direction de :
Professeur Boubbou Meryem

Juin 2015

REMERCIEMENTS

Plusieurs personnes ont contribué, de près ou de loin, à la réalisation de ce mémoire.

Je tiens d'abord à remercier mes maîtres Pr TIZNITI, Pr MAAROUFI, Pr BOUBBOU, et aussi tout le staff de radiologie, qui m'ont soutenu et encouragé durant ce travail. Je les remercie aussi pour leurs qualités humaines et leur grande disponibilité.

Je tiens à remercier tout particulièrement, mes parents et mon mari Hicham pour leur soutien moral et leur présence tout au long du parcours de résidanat.

A Professeur Boubbou

Pour avoir inspiré le sujet de ce mémoire, m'avoir fourni les directives et pour tous les conseils que vous m'avez apportés tout au long de l'élaboration de ce travail.

Je vous adresse mes plus sincères remerciements et vous assure de mon profond respect.

SOMMAIRE

INTRODUCTION.....	7
PREMIÈRE PARTIE : GÉNÉRALITÉS.....	9
I. Définition.....	10
II. Rappel embryologique.....	10
III. Rappel anatomique	27
IV. Etiopathogénie	36
V. Epidémiologie	38
VI. Symptomatologie clinique	39
VII. Moyens d'exploration.....	42
A. IRM.....	42
B. La tomodensitométrie (TDM)	43
C. Ultrasonographie	44
D. Radiographie standard	45
DEUXIÈME PARTIE	46
I. Patients et méthodes	47
A. Répartition selon l'âge.....	48
B. Répartition selon le sexe	49
C. Signes cliniques.....	49
D. Exploration IRM.....	50
II. Résultats	51
III. Discussion	52
TROISIÈME PARTIE : CLASSIFICATION CLINICO-RADIOLOGIQUE.....	54
I. Dysraphismes fermés	55
A. Dysraphismes fermés avec masse sous-cutanée	56
a. Lipomyélocèle et lipomyéломéningocèle.....	56

<i>b. Myélocystocèle</i>	62
<i>c. Méningocèle simple</i>	66
B. Dysraphismes fermés avec masse sous-cutanée cervicale	70
C. Dysraphismes fermés sans masse sous-cutanées.....	71
<i>a. Anomalies du filum terminal</i>	71
<i>b. Lipomes intraduraux</i>	73
<i>c. Sinus dermique</i>	77
<i>d. Diastématomyélies et split notochord syndrome</i>	81
<i>e. Moelle basse attachée</i>	91
<i>f. Syndrome de régression caudale</i>	93
<i>g. Tératome sacro coccygien</i>	94
<i>h. Syndrome de Curarino</i>	97
II. Dysraphismes ouverts	100
III. Malformations associées	105
A. Malformation de la charnière cervico-occipitale	105
B. Malformation de Chiari de type I	106
C. Malformation de Chiari de type II.....	108
D. Malformation de Chiari de type III.....	109
QUATRIÈME PARTIE : PRONOSTIC ET PRISE EN CHARGE THÉRAPEUTIQUE.....	110
CONCLUSION	112
BIBLIOGRAPHIE	114

ABRÉVIATIONS :

IRM : imagerie par résonance magnétique

TDM : tomodensitométrie

US : Ultrasonographie

SA : semaine d'aménorrhée

AFP : α foetoprotéine

DFTN : défaut de fermeture du tube neurale

LCS : liquide cébrospinal

V4 : quatrième ventricule

MMC : myéloméningocèle

MC : myélocèle

INTRODUCTION

- Les malformations vertébro-médullaires ou dysraphisme est un groupe d'anomalie congénitale de différenciation ou de fermeture des tissus mésenchymateux et neuro-ectodermiques de la ligne médiane ; survenues tôt et à différentes étapes de la période embryologique du système nerveux central et particulièrement médullaire.
- L'origine de ces malformations est le plus souvent multifactorielle, génétique ou environnementale.
- Leur diagnostic est orienté par le tableau clinique, dominé par les manifestations cutanées (masse, hypertrichose, naevus...), et les scoliose...
- Le dénombrement de ces différents anomalies a nettement progressé ces dernières années grâce au progrès des moyens d'imagerie et notamment de l'IRM qui constitue l'examen de choix pour la détection, la caractérisation et la classification des ces malformations.

Nous présentons à travers ce travail, les aspects embryologiques, épidémiologiques, cliniques, thérapeutiques et radiologiques de ces anomalies congénitales.

PREMIÈRE PARTIE :

GÉNÉRALITÉS

I. Définition

- Les malformations vertébro-médullaires ou dysraphismes, constituent un ensemble d'anomalies congénitales de différenciation ou de fermeture des tissus mésenchymateux et neuro-ectodermiques de la ligne médiane, pouvant survenir à tout niveau de la plaque neurale, de l'extrémité céphalique à l'extrémité caudale, et sur une étendue variable.
- Spina bifida désigne une absence de fusion des arcs vertébraux postérieurs. On distingue deux formes anatomiques :
 - **Les dysraphismes fermés**, caractérisés par une peau d'aspect normal ou modifié (pigmentation, pilosité, pertuis, tuméfaction, appendice...) couvrant la malformation spinale sous jacente. Appelés aussi dysraphie spinale occulte ou Spina bifida occulta.
 - **Les dysraphismes ouverts**, caractérisés par l'existence d'un défaut cutané exposant une partie du contenu spinal neuroméningé à l'extérieur.

II. Rappel embryologique

- Le développement du rachis et de la moelle débute dès la différenciation des trois feuilletts embryonnaires, et se poursuit jusqu'à la naissance; elle se prolonge d'ailleurs ultérieurement, l'ossification des vertèbres ne se terminant qu'à l'âge de 25 ans.

Formation de la moelle :

- La formation de la moelle au cours de la troisième semaine de développement embryonnaire, par le phénomène de gastrulation, l'embryon passe du stade didermique au stade tridermique. L'épiblaste s'invagine à travers la ligne primitive formée au 17^{ème} jour, et s'interpose entre épiblaste et hypoblaste (schéma 1) (1).

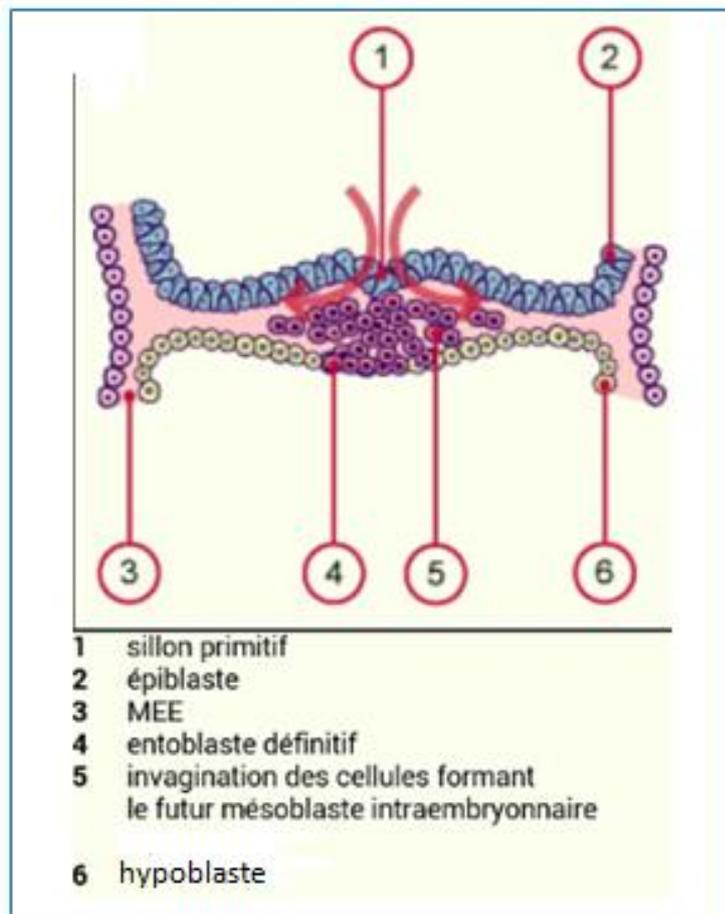


Schéma 1 : Section transversale au niveau du sillon primitif au moment de la gastrulation montrant l'invagination des cellules épiblastiques formant le futur mésoblaste ainsi que l'entoblaste qui va progressivement remplacer l'hypoblaste (1).

- Ce contingent cellulaire est appelé mésoblaste, il s'étend en direction latérale et craniale. Les cellules restantes de l'épiblaste deviennent l'ectoblaste, et les cellules qui passent par la dépression primitive (nœud) et qui migrent crânialement sur la ligne médiane sont à l'origine de deux structures : la plaque préchordale et le processus notochordal (schéma 2 et 3).

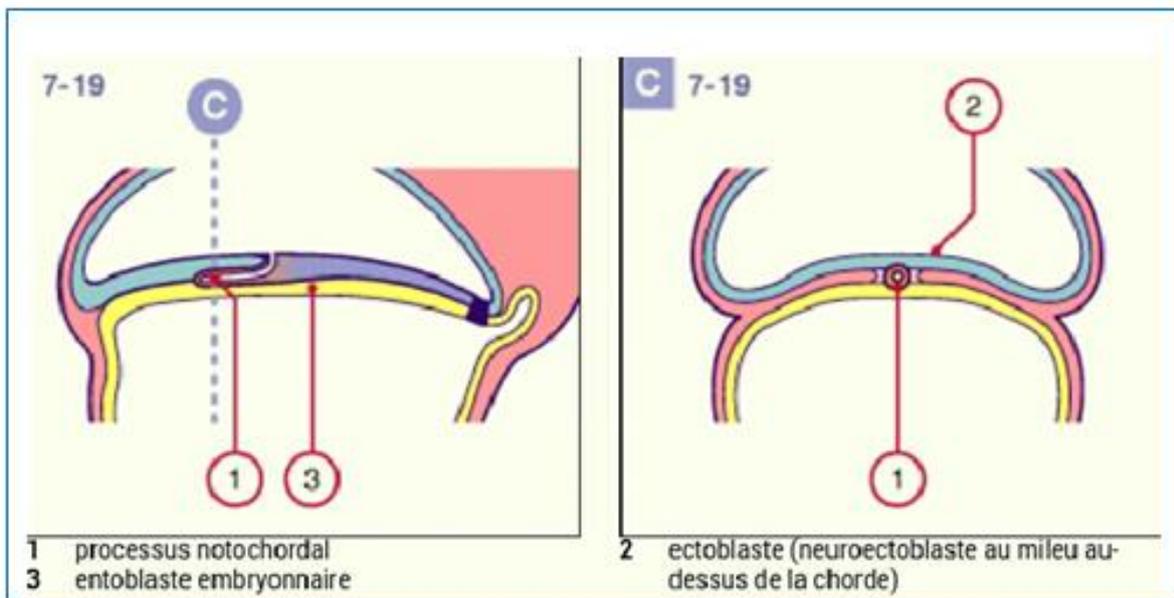


Schéma 2 : Représentation schématique de la formation du processus notochordal au 19^{ème} jour par invagination des cellules épiblastiques en provenance du nœud primitif (1)

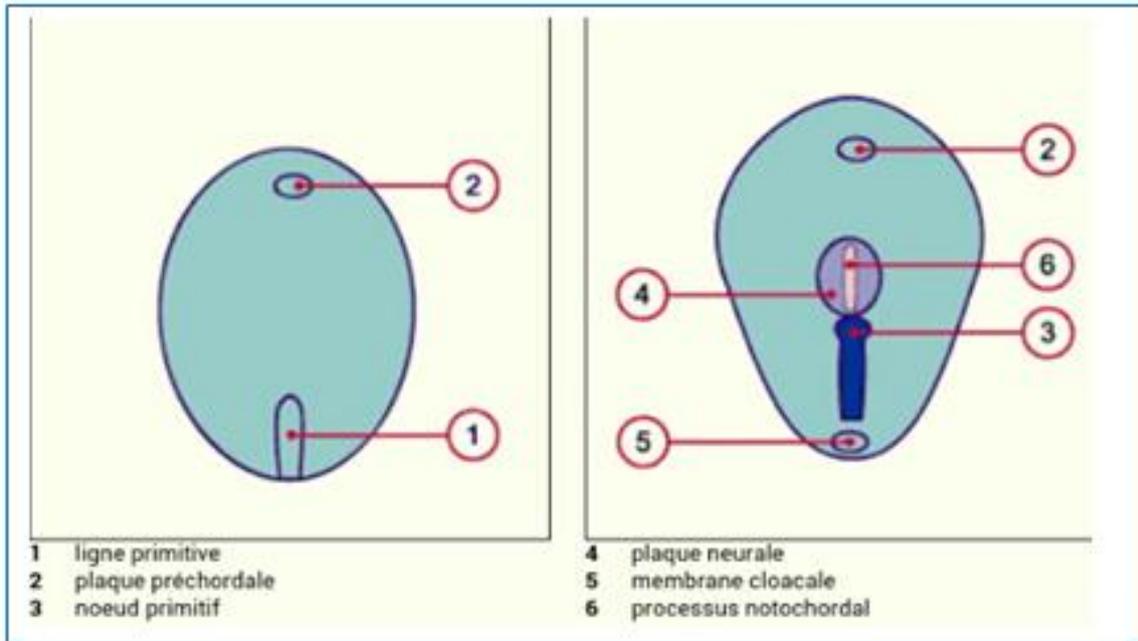


Schéma 3 : Représentation schématique de la vue dorsale du disque embryonnaire au cours de la 3^{ème} semaine montrant la croissance de la ligne primitive et la formation du processus notochordal (1).

- Le processus notochordal s'allonge par prolifération à son extrémité céphalique des cellules du nœud primitif, jusqu'à la plaque préchordale, en même temps que régresse la ligne primitive qui durant la 4^{ème} semaine, et réduite à une région, qui s'appelle l'éminence caudale et donne naissance à l'élongation caudale de la moelle épinière (schéma 4).

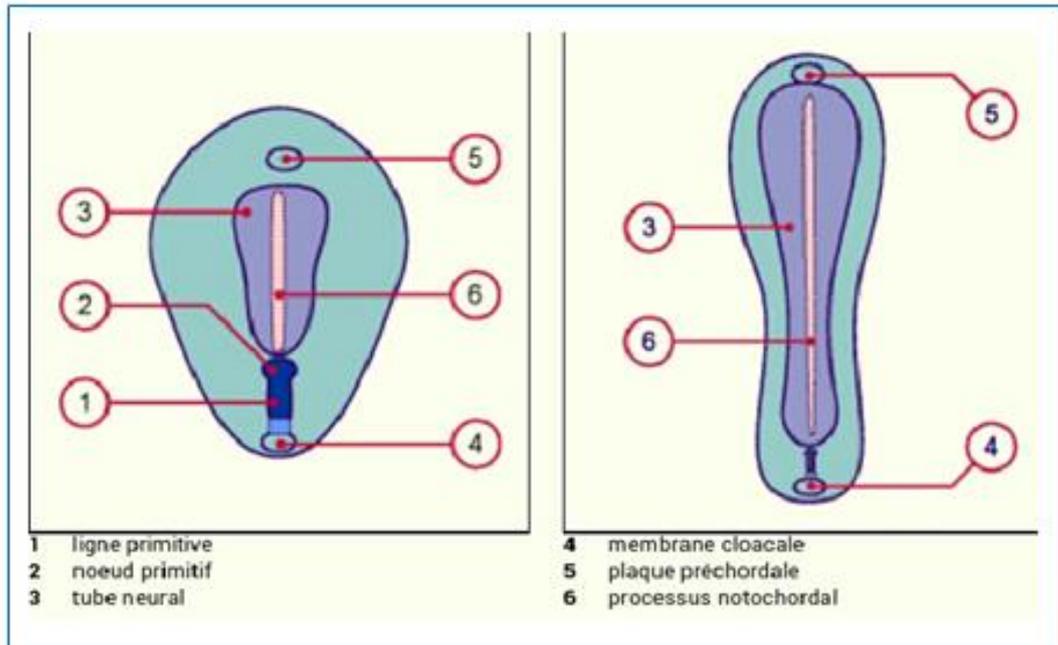


Schéma 4 : Représentation schématique de la vue dorsale du disque embryonnaire au cours de la 4^{ème} semaine montrant la régression de la ligne primitive à la faveur du processus notochordal. La ligne primitive est réduite à une région, l'éminence caudale, et disparaît aux environs du 29^{ème} jour (1).

- Au 29^{ème} jour elle disparaît. Les reliquats de la ligne primitive sont responsables de la formation de tératomes sacro coccygiens.

A. Neurulation primaire et secondaire

a. Neurulation primaire

- La neurulation primaire est la transformation de l'ectoderme de la région sus chordale en un tube neural primitif. Elle est contrôlée par l'action inductrice du mésoblaste axial, de la corde dorsale et de la plaque préchordale.
- Le déterminisme du système nerveux passe non seulement par l'induction neuroblastique, mais aussi par la différenciation de ces populations cellulaires, c'est ainsi que cette différenciation au niveau de la partie postérieure du tube neural (future moelle) qui nous intéressent dans ce travail, dépend de la présence de certains facteurs tels que les FGFs (fibroblast growth factors) ainsi que de l'expression des gènes Hox, cdx et de l'acide rétinoïque (2, 3,4).

b. Neurulation secondaire

- La neurulation secondaire, par opposition à la neurulation primaire, concerne le développement de la partie terminale de la moelle épinière à la hauteur du 31^{ème} somite (entre la 4^{ème} et la 7^{ème} semaine).
- Rappelons que la ligne primitive produit avant de disparaître (29^e jour), une structure mésoblastique qui persiste et qui s'appelle l'éminence caudale. Cette dernière sera à l'origine de la partie caudale du tube neural et de l'élongation de la moelle épinière. Le cordon initialement plein se creuse d'une lumière qui s'unit au canal neural, il sera finalement revêtu par le neuroépithélium (5) (schéma 5).

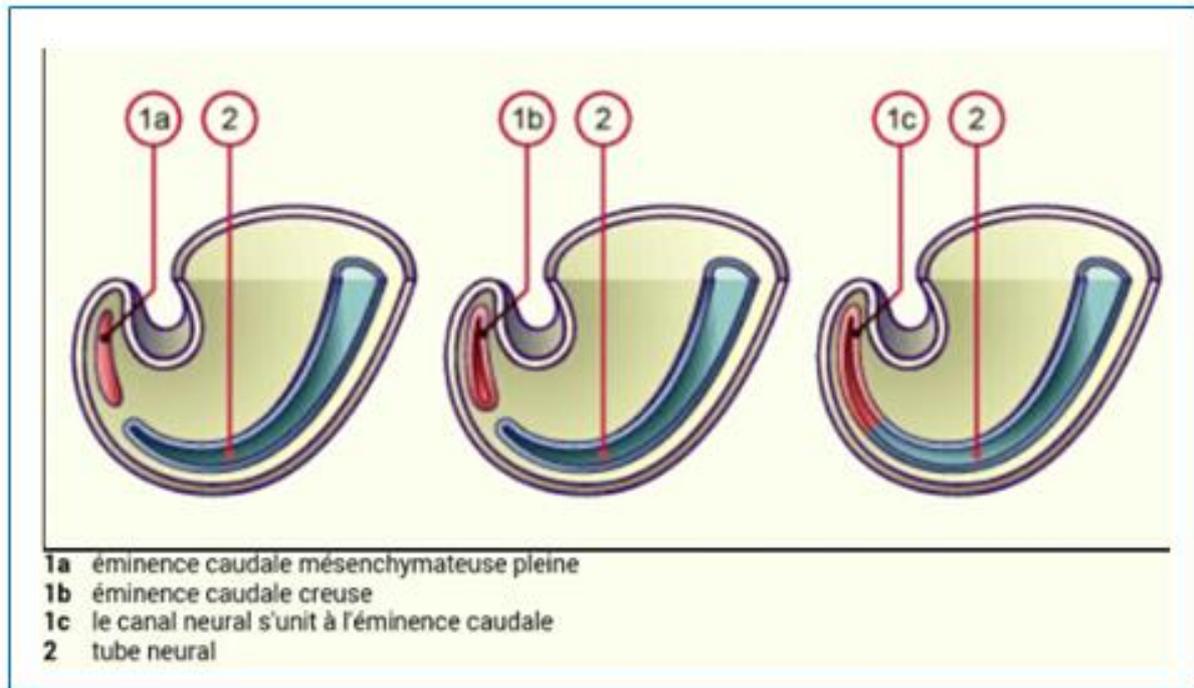


Schéma 5 : La neurulation secondaire concerne le développement de la partie terminale de la moelle épinière. L'éminence caudale mésenchymateuse pleine se creuse d'une lumière qui s'unit au canal neural (1).

B. Formation du tube neural

- C'est l'apparition de la plaque neurale au 19^{ème} jour, qui constitue le premier évènement de la formation du futur système nerveux.
- La plaque neurale se développe en avant de la ligne primitive sous forme d'un épaissement médio sagittal de l'ectoblaste (schéma 2) et suit un gradient crânio-caudal.
- Le développement de la plaque neurale est plus rapide à l'extrémité craniale, qui s'élargit en forme de raquette, à l'origine du futur cerveau. L'extrémité caudale reste étroite et donnera la moelle épinière (6,7) (schéma 3).

- L'apparition de la notochorde et l'influence inductrice du mésoblaste axial sous-jacent sont responsables du développement de la plaque neurale. Le mécanisme d'induction neural est complexe et serait lié à des substances inductrices sécrétées par les cellules mésoblastiques axiales. Ces facteurs, diffusant vers les cellules ectoblastiques sus-jacentes, activent des gènes responsables de la différenciation de l'épithélium ectoblastique en un épithélium prismatique pseudostratifié : le neuro-ectoblaste.
- La plaque neurale apparaît donc à l'extrémité craniale de l'embryon et progresse par recrutement de nouvelles cellules neuro-ectoblastiques à son extrémité caudale. Au cours de la 3^e semaine, les bords de la plaque neurale se surélèvent, formant des bourrelets neuraux qui délimitent la gouttière neurale.
- Les bords de la gouttière neurale vont se rapprocher puis s'accoler dès le 28^{eme} jour pour délimiter le tube neural, après que se soit détaché de chaque côté un amas cellulaire longitudinal issu de la zone de jonction de la gouttière neurale et de l'ectoblaste. Ces amas latéraux constituent les crêtes neurales (schéma 6).

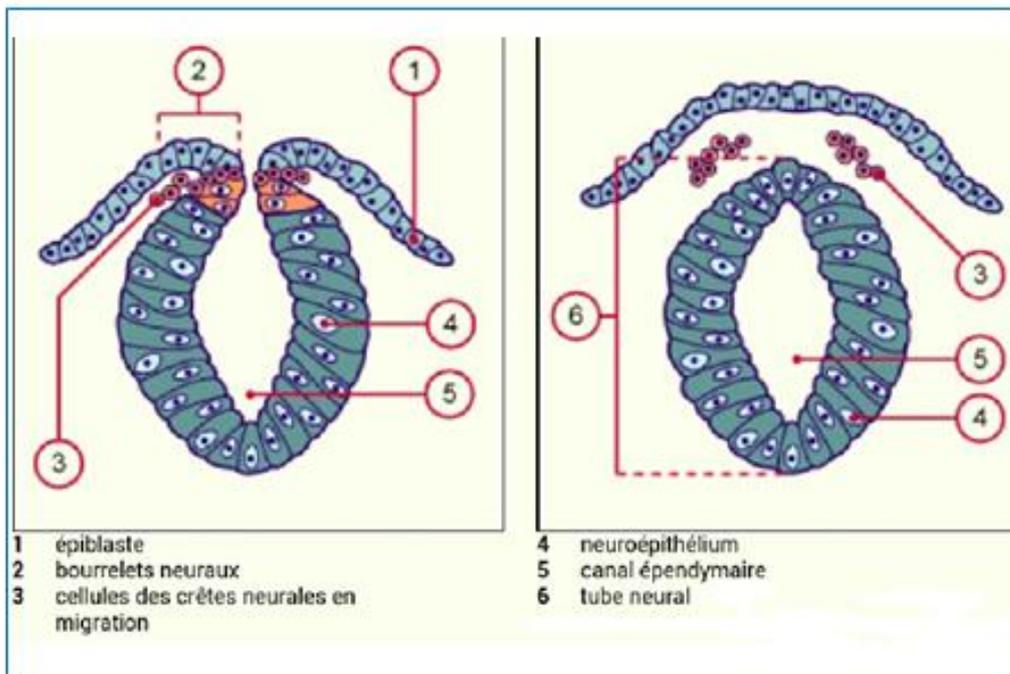
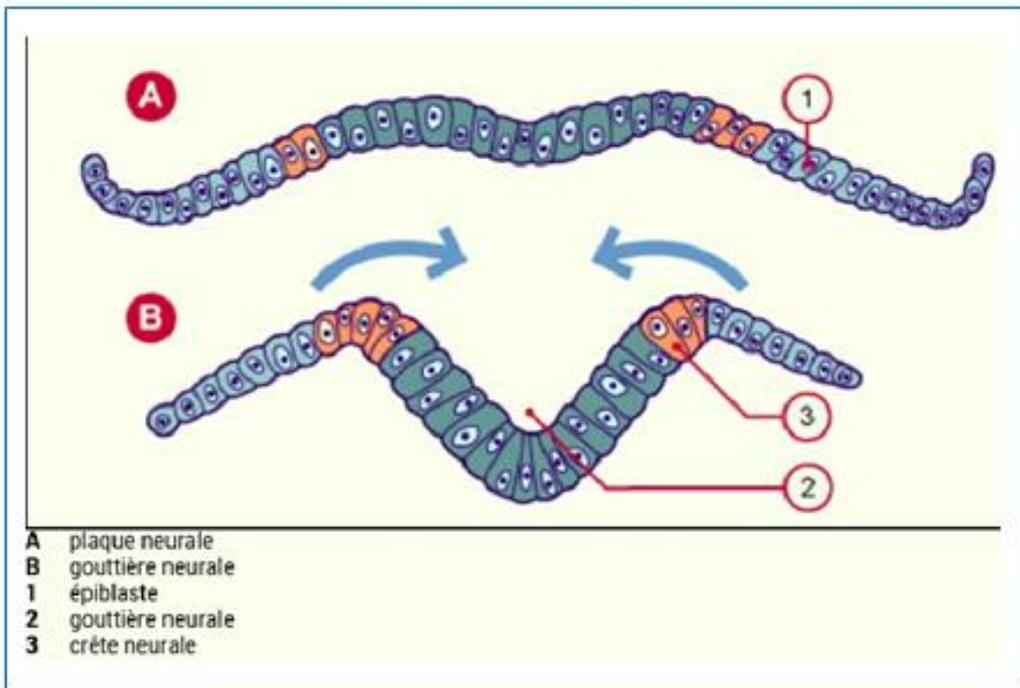


Schéma 6 : Crête neurale en formation avec successivement en stade de plaque neurale, stade de gouttière neurale et stade de tube neural (1).

- L'ectoblaste se reconstitue au-dessus du tube neural flanqué de ses deux crêtes neurales. Environ 50% de l'ectoblaste constitue la plaque neurale, le reste constituera le futur épiderme. La fermeture du tube neural commence dans la région cervicale (au niveau du 4^{ème} somite) et progresse alors simultanément en direction céphalique (le neuropore rostral se ferme au 29^{ème} jour) et caudale (le neuropore caudal se ferme au 30^e jour).
- L'emplacement au neuropore antérieur correspond à la lame terminale du cerveau adulte et celui du neuropore postérieur au filum terminal.
- Un défaut de fermeture du neuropore postérieur résulte en une pathologie appelée Spina bifida, alors que l'absence de fermeture du neuropore antérieur est responsable d'une anencéphalie.
- Après la fermeture du tube neural, les cellules neuroépithéliales de sa paroi prolifèrent, et donnent naissance à une couche cellulaire périphérique, constituée des neuroblastes primitifs : ils vont former la zone du manteau, et sont à l'origine de la substance grise de la moelle.
- La partie la plus externe du manteau devient la couche marginale, qui constituera la substance blanche après myélinisation de ses fibres nerveuses. Par prolifération des cellules de la zone du manteau, il se produit un épaissement ventral, ou lame fondamentale, future aire motrice de la moelle, et un épaissement dorsal, lame alaire, future aire sensitive. Au niveau thoracique et lombaire haut, une corne intermédiaire contient les racines du système nerveux autonome.
- Les cellules neuroépithéliales donnent naissance aux neuroblastes (futurs neurones), et aux glioblastes (futurs astrocytes) et cellules oligodendriales (constituant la gaine de myéline des neurones de la zone marginale, à partir du quatrième mois de vie intra-utérine, jusqu'en postnatal). Puis les

cellules neuroépithéliales se différencient en cellules épendymaires, bordant le canal central de la moelle.

- Certaines cellules de la crête neurale forment les ganglions spinaux et, à partir de ces derniers, les racines rachidiennes postérieures sensibles.
- les cellules de la crête neurale donnent par ailleurs naissance aux neuroblastes sympathiques, aux méninges molles (la dure-mère provenant du mésoblaste) et aux cellules de la gaine de Schwann (permettant la myélinisation des nerfs périphériques).
- Les racines motrices antérieures naissent de la lame fondamentale, à partir de la quatrième semaine de développement. Les racines postérieures et antérieures se rejoignent pour former le nerf rachidien, qui se divise en branches dorsale et ventrale.
- La croissance rachidienne est plus importante que celle de la moelle, ce qui provoque une ascension relative de celle-ci, avec un allongement du Filum terminal et des racines de la queue de cheval. Ainsi le cône terminal, situé au bas du canal sacré à la fin du deuxième mois, se trouve au dessus de L3 à partir de 20SA.

Formation du rachis :

- Vers le 17^{ème} jour de vie embryonnaire, les cellules du mésoblaste jouxtant la ligne médiane se mettent à proliférer, pour former le mésoblaste para axial (schéma 7).

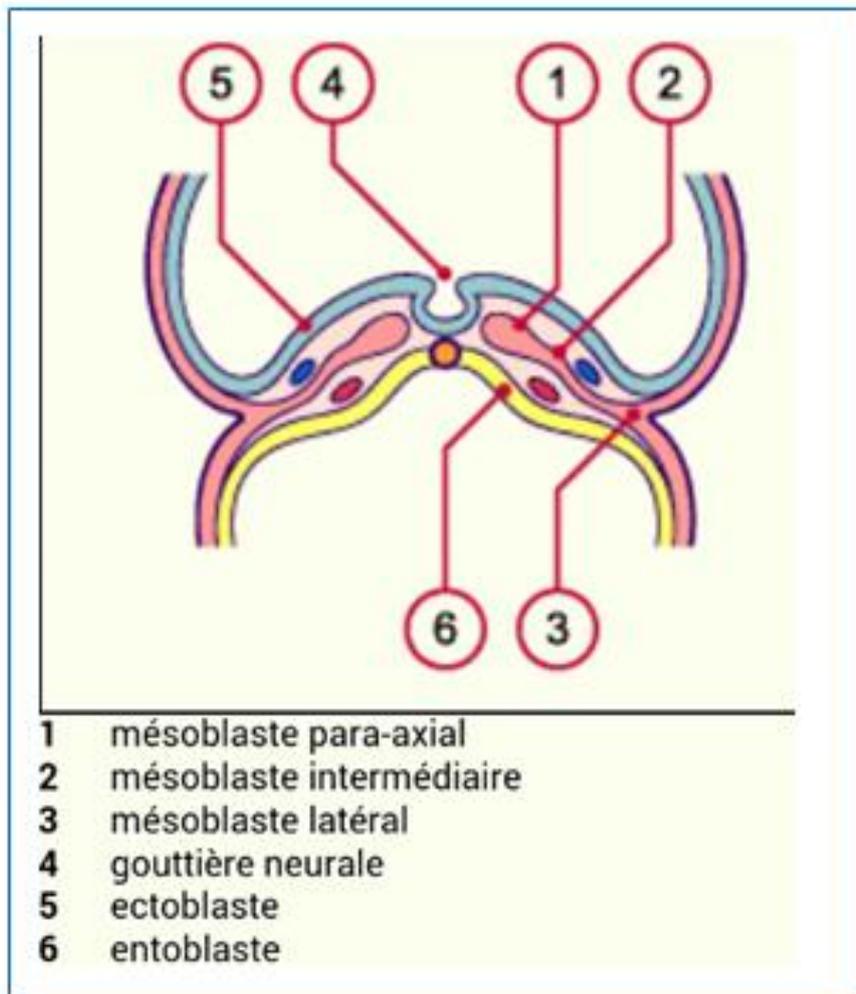


Schéma 7 : Section transversale à 25^{ème} jour montrant la différenciation du mésoblaste en para-axial intermédiaire et latéral (1).

- Ce dernier s'organise en segments, les somites. Cette métamérisation débute en région céphalique et se poursuit dans le sens crânio-caudal : la première paire de somites apparaît au 20^{ème} jour puis la segmentation continue au rythme de trois paires par jour. A la fin de la cinquième semaine, on observe ainsi 42 à 44 paires de somites : 4 occipitales, 8 cervicales, 12 thoraciques, 5 lombaires, 5 sacrées, et 8 à 10 coccygiennes. La première paire occipitale et les 5 à 7 dernières coccygiennes disparaîtront. A cette période, on peut fixer l'âge de l'embryon en fonction du nombre de somites (7,8) (schéma 8).

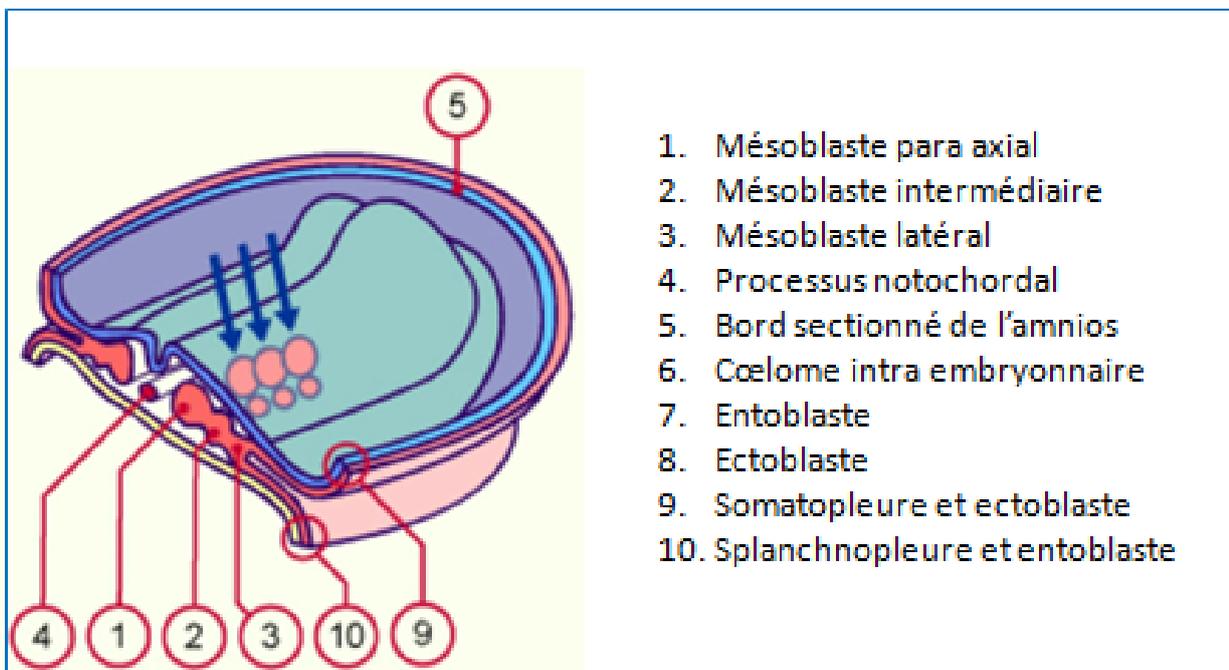


Schéma 8 : Section transversale et vision dorsale vers le 25^{ème} jour montrant les condensations du mésoblaste para axial (formant les somitomères) et intermédiaire (origine du système urogénital) (1).

❖ Stade pré cartilagineux :

- Au début de la quatrième semaine, les cellules des parois médiale et ventrale du somite se dispersent et se disposent autour de la corde, formant le sclérotome.
- Les différents massifs de sclérotomes forment une colonne mésenchymateuse, les sclérotomes restant séparés par des espaces moins denses contenant les artères inter segmentaires. Puis les cellules des sclérotomes prolifèrent activement, de telle façon que chacun d'entre eux fusionne par sa partie caudale (plus dense) avec l'extrémité craniale du sclérotome sous-jacent. Le corps vertébral pré cartilagineux devient ainsi inter segmentaire.
- Des cellules originaires de la partie craniale de chaque sclérotome remplissent l'espace intervertébral ; le corde régresse en regard des corps vertébraux, au contraire s'élargit dans la région des espaces intervertébraux, et se transforme en nucleus pulposus par dégénérescence mucoïde. Le disque intervertébral est ainsi constitué. Quant aux cellules de la paroi dorsale du somite, certaines entourent le tube neural pour former l'arc vertébral ; d'autres migrent vers la paroi pour donner dermatome, myotome et éléments précurseurs des membres. Les cellules ventro-latérales du somite sont à l'origine des processus costaux.

❖ Stade cartilagineux

- Au cours de la sixième semaine apparaissent des points de chondrification, qui fusionnent rapidement : 2 dans le corps vertébral, 2 dans les arcs vertébraux, et 1 dans chaque processus costal.
- Les points d'ossification primaire sont en général au nombre de trois pour chaque vertèbre : un pour chaque arc, et un pour le corps, les points des

arcs se situent à la jonction d'une lame et d'un pédicule ; ils apparaissent vers la 7^{ème} semaine en région cervicale, et s'étendent en direction caudale.

- Les points des corps apparaissent vers la 9^{ème} semaine dans les vertèbres thoraciques basses puis s'étendent crânialement et caudalement. Partir de 14 semaines de développement, un nouveau point d'ossification est visible chaque semaine. Tous les corps vertébraux sont ossifiés à la 30^{ème} semaine.
- A la naissance chaque vertèbre présente trois jonctions cartilagineuses : la synchondrose inter neurale, qui unit les deux arcs à leur extrémité postérieure, et deux synchondroses neurocentrales, entre le corps et les arcs. L'ossification des synchondroses, et la formation des processus épineux, transverse et articulaire se feront pendant l'enfance. L'ossification secondaire ne se fera qu'après la puberté.

❖ Acquisition des courbures

- La courbure primordiale de l'embryon présente une concavité ventrale. A partir de 6 semaines de développement, l'embryon réalise des mouvements irréguliers de flexion de la nuque. A 7 semaines, il acquiert sa lordose cervicale, sous l'effet de vigoureux mouvements de flexion extension de la tête et du tronc. Elle est donc congénitale. Vers 10-11 semaines, la tête présente des mouvements de rotation. La lordose lombaire s'acquiert en post-natal, lors du passage de l'enfant en position debout.

Embryologie appliquée aux dysraphismes

- Le développement embryonnaire normal du rachis et de la moelle se fait par étapes successives et parfois chevauchées, régulées et contrôlées par certains nombres de gènes et de facteurs moléculaires et cellulaires (9).
- Toute anomalie survenant à chacune de ces étapes va engendrer une malformation donnée. Schématiquement, trois étapes peuvent être altérées :
 - Anomalies de la neurulation primaire, soit par absence de disjonction de neuroectoderme et de l'ectoderme cutané (myéломéningocèle), soit par disjonction prématurée (lipomes intracanaux) de ces deux feuillets (9).
 - Anomalies de la neurulation secondaire portant sur la canalisation ou la différenciation de la masse cellulaire caudale (fibrolipomes du filum terminal, régression caudale, myélocystocèle sacrée, tératome sacro coccygien...) (9).
 - Anomalies du développement de la notochorde (Split notochord syndrome, diastématomyélie) (9).
- Le Spina bifida occulta correspond simplement à un retard ou une absence d'ossification de la synchondrose postérieure (et non à un défaut de fermeture).
- Les « vertèbres papillon », avec fente sagittale parfois appelées improprement « défauts de fermeture antérieurs ou rachischisis antérieur » sont en fait simplement des anomalies de chondrification et/ou d'ossification.

- L'association à des malformations neurales, cardiaques, urinaires,... peut s'expliquer par la concomitance spatiale et/ou temporelle des phénomènes de différenciation au moment précis de l'agression. Au pôle caudal de l'embryon, les somites sont proches de la membrane cloacale, ce qui explique l'association fréquente de l'imperforation anale et les anomalies vertébrales. De même, la proximité topographique du mésoblaste para-axial (futurs somites) et du mésoblaste intermédiaire (responsable des structures urinaires et génitales) permet d'expliquer l'association fréquente des malformations rachidiennes et rénales. Le terme VACTERL regroupe l'association d'anomalies vertébrales (V), de malformations anorectales (A), de cardiopathies congénitales (C), d'anomalies trachéo-œsophagiennes (TE), de malformations rénales (R) et de malformation des membres (L).
- La différenciation des vertèbres et des côtes issues du même sclérotome permet d'expliquer l'association de malformations costales aux malformations vertébrales (6) (indépendamment des déformations scoliotiques).
- La chorde disparaît progressivement (futur nucleus pulposus) comme déjà décrit. Les seuls résidus chordeaux visibles à l'âge adulte sont situés au niveau du sacrum et du clivus (zones habituels de développement des chordomes) (9).

III. Rappel anatomique

A. Anatomie du rachis

▪ La colonne vertébrale embryonnaire comprend 33 vertèbres, divisées en 5 groupes :

❖ 7 cervicales

❖ 12 thoraciques

❖ 5 lombaires

❖ 5 sacrées

❖ 4 coccygiennes

▪ Chez l'adulte, les vertèbres sacrées sont soudées en un seul os, le sacrum, et les vertèbres coccygiennes en un os appelé coccyx. Donc la colonne adulte ne compte que 26 os distincts.

Les courbures

▪ De profil, la colonne vertébrale d'un nouveau né présente 2 courbures primaires à convexité postérieure. La courbure thoracique et la courbure sacro-coccygienne. Ces 2 courbures persistent durant la croissance. Plus tard, des courbures secondaires à convexité antérieure apparaissent.

▪ La courbure cervicale, lorsque l'enfant commence à relever la tête et la courbure lombaire lorsque l'enfant commence à marcher. Si la courbure lombaire antérieure est excessive, il y a cyphose.

▪ La colonne vertébrale est normalement droite, sans courbure latérale. Si une telle courbure est présente, il y a scoliose. Voir (schéma 9, 10, 11, 12, 13,14).



Schéma 9: Différentes portions et courbures rachidiennes.

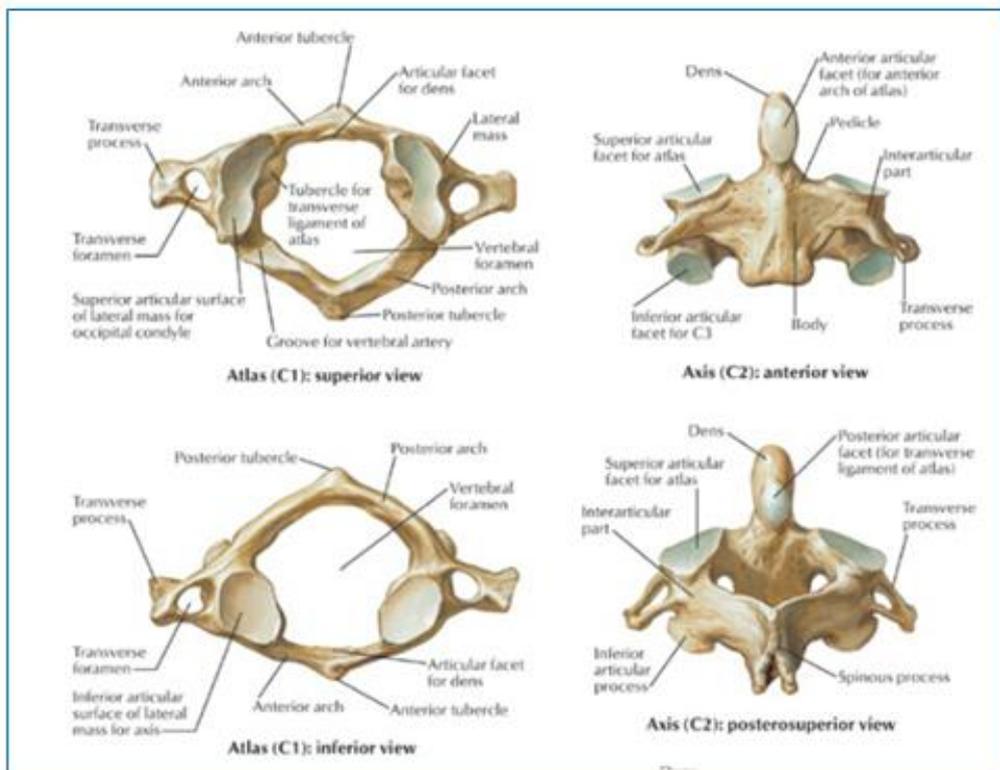


Schéma 10: Vertèbres cervicales hautes : C1 et C2.

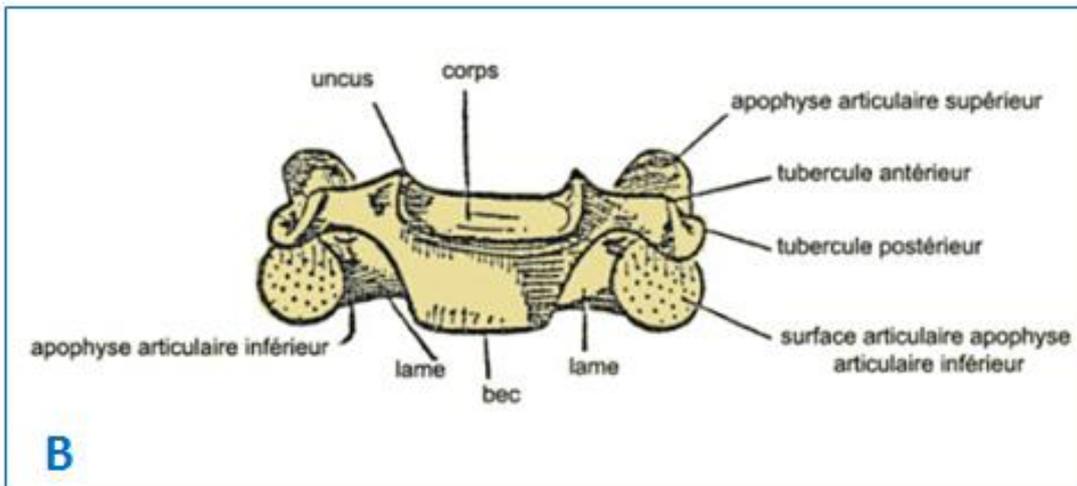
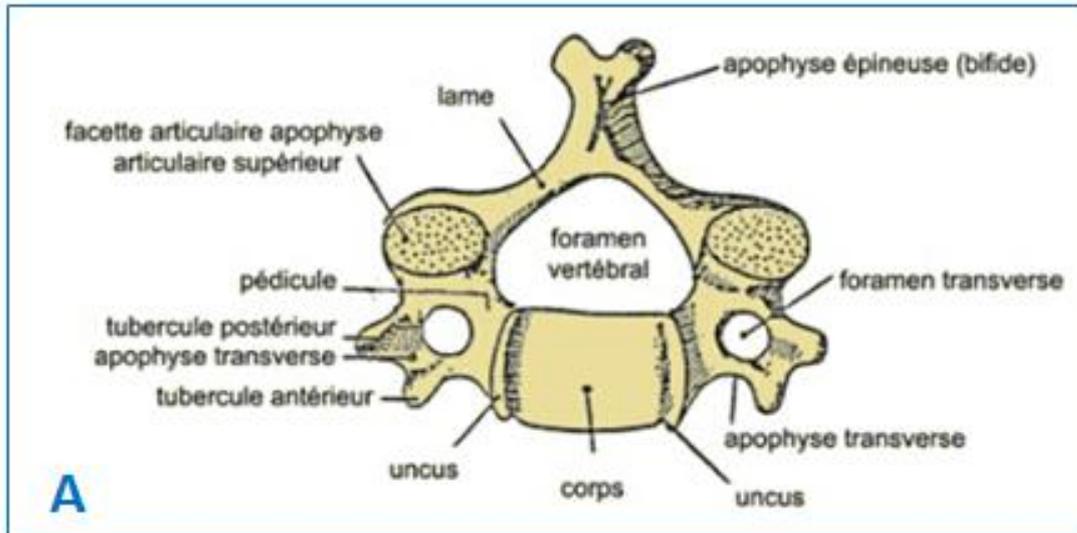


Schéma 11: Vertèbre cervicale basse. A : vue supérieure. B : Vue antérieure.

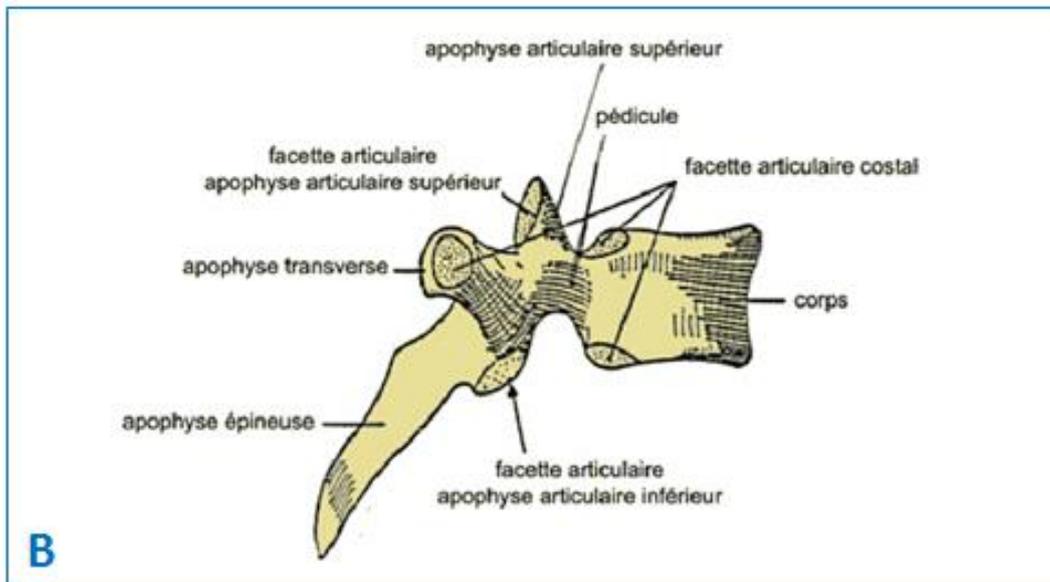
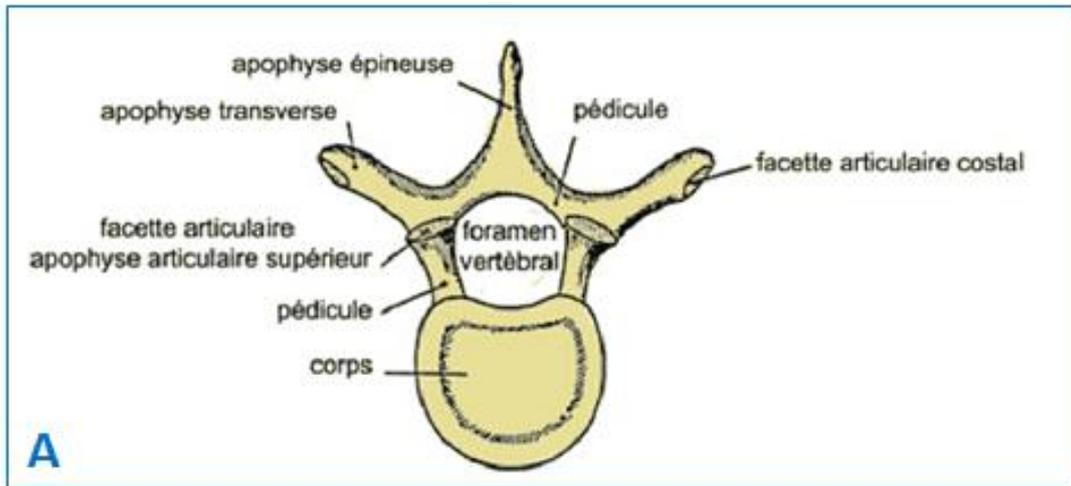


Schéma 12: *Vertèbre dorsale. A : vue supérieure. B : Vue latérale.*

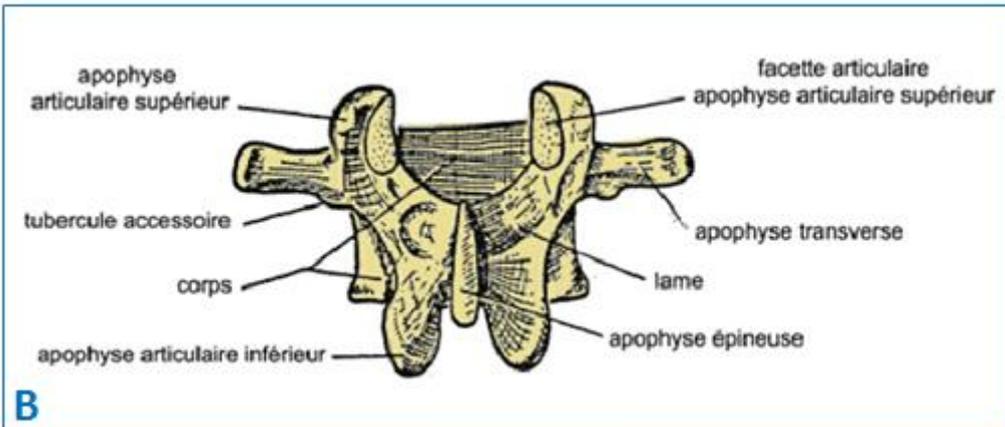
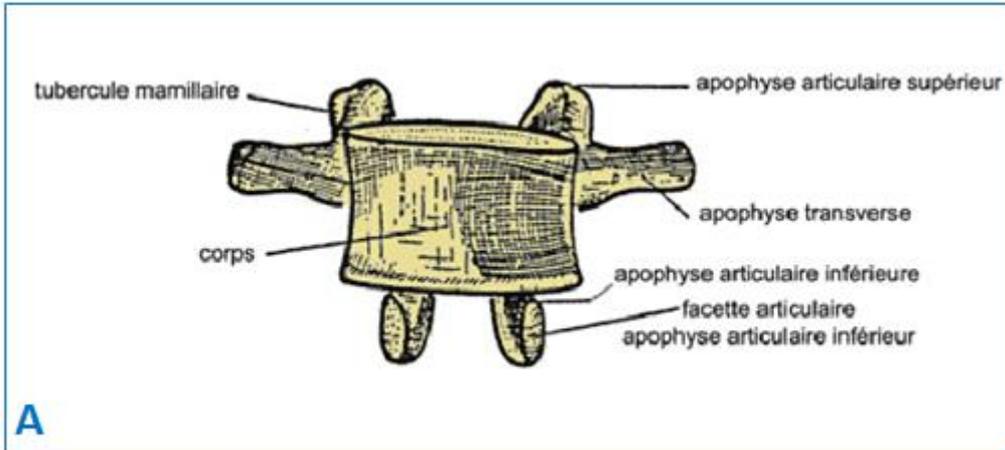


Schéma 13 : Vertèbre lombaire. A : vue antérieure. B : Vue postérieure.

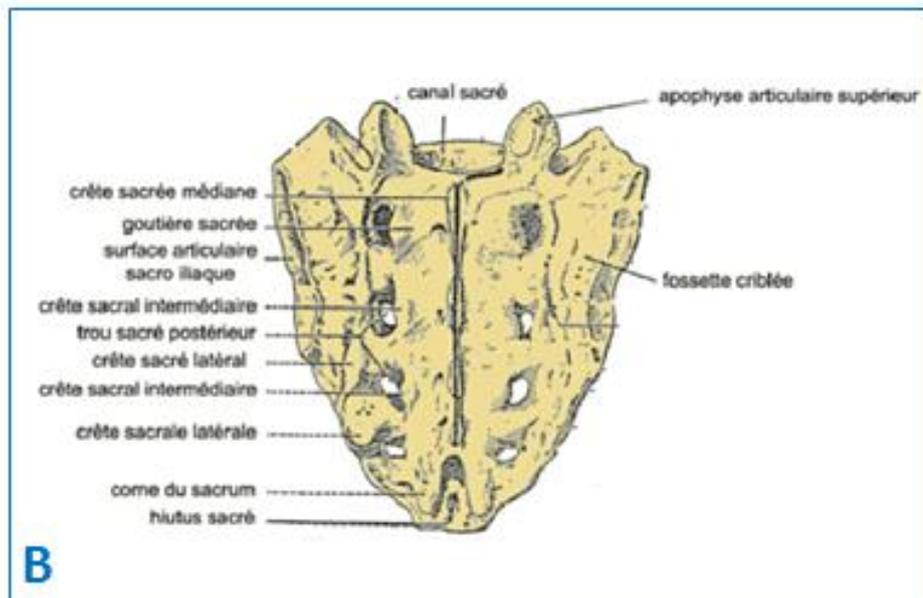
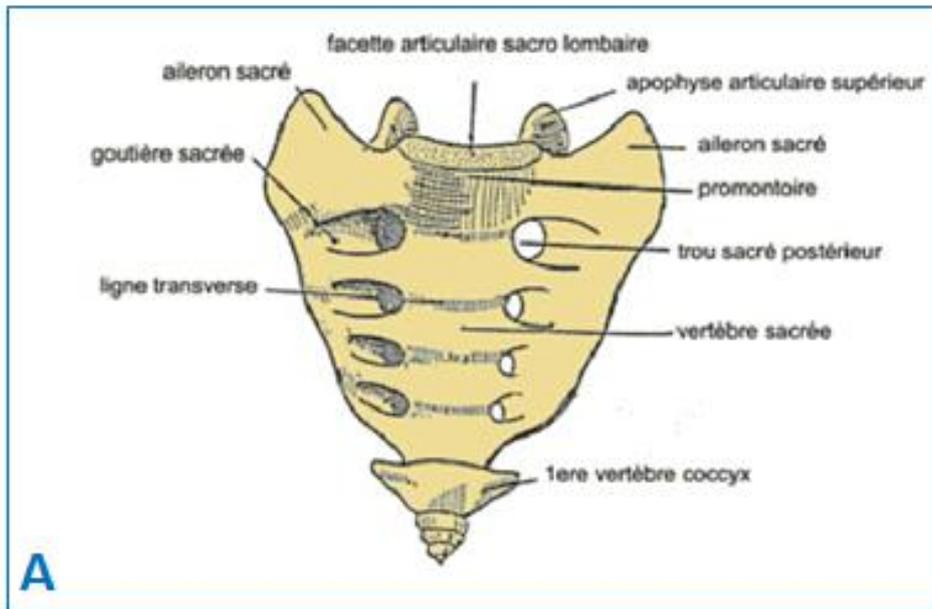


Schéma 14 : Sacrum et coccyx. A : vue antérieure. B : Vue postérieure.

B. Anatomie de la moelle

- La moelle épinière passe dans le canal vertébral. Elle s'étend du trou occipital à la 1^{ère} ou 2^{ème} vertèbre lombaire. Jusqu'au 3^{ème} mois du développement fœtal, la moelle épinière est aussi longue que la colonne vertébrale. Par la suite, la colonne vertébrale croît plus vite que la moelle épinière, de sorte que, chez l'adulte, celle-ci ne s'étend pas sur toute la longueur de la colonne. Un filament fibreux grêle, issu des méninges, appelé filum terminale s'étend de l'extrémité de la moelle (cône médullaire) ou coccyx (10).
- 31 paires de nerfs rachidiens partent de la moelle épinière et sortent du canal vertébral par les trous de conjugaison situé entre 2 vertèbres adjacentes. Chaque nerf présente deux racines : l'une, postérieure : sensitive, comprend le ganglion spinal ; l'autre, antérieure : motrice, est dépourvue de ganglion (10).
- Parce que la colonne vertébrale croît plus vite que la moelle épinière, les nerfs rachidiens sont tirés vers le bas au fur et à mesure que la colonne s'allonge. Aussi, les racines des nerfs rachidiens inférieurs parcourent-elles une certaine distance à l'intérieur du canal vertébral avant d'atteindre leur point d'émergence. L'ensemble de ces racines nerveuses forme la queue de cheval.
- La moelle épinière est un cordon blanc logé dans le canal rachidien, de 1 cm de diamètre et de 50 cm de longueur et présente 2 renflements fusiformes :
 - ❖ le renflement cervical (plexus brachial)
 - ❖ le renflement lombaire (plexus lombo-sacré).

- Cette moelle est entourée de trois membranes méningées : la dure-mère qui est une membrane épaisse et résistante, appliquée contre la paroi osseuse ; l'arachnoïde, filamenteuse, est baignée de liquide céphalorachidien ; la pie-mère, fine et richement vascularisée, est appliquée contre les structures nerveuses.
- En coupe transversale, la moelle épinière montre deux régions
 - ❖ Au centre, la substance grise forme, autour du canal de l'épendyme, une colonne ininterrompue dont la section a la forme d'un H bosselé avec des cornes antérieures larges et courtes, des cornes postérieures longues et effilées et des cornes latérales à peine développées.
 - ❖ Autour, la substance blanche est divisée en deux moitiés symétriques par deux sillons : l'un, antérieur, large ; l'autre, postérieur, prolongé en profondeur par une mince cloison. L'émergence des nerfs rachidiens divise chaque moitié en trois cordons antérieur, latéral et postérieur (schéma 15).

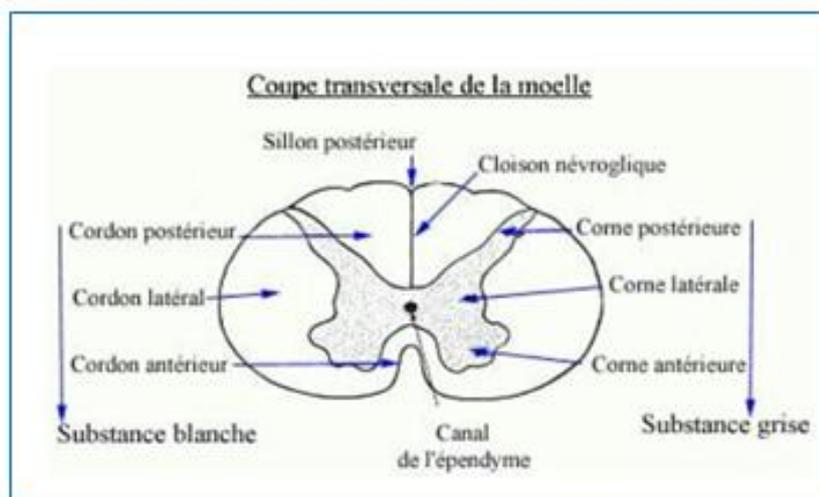
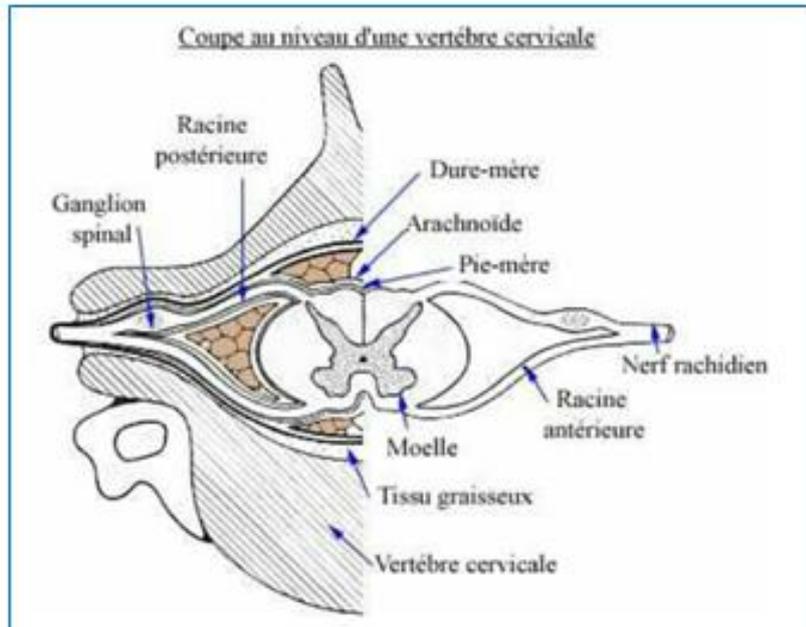


Schéma 15: La moelle épinière.

- La substance grise et les ganglions renferment les corps des cellules nerveuses, tandis que la substance blanche et les nerfs sont formés uniquement de fibres (11).

IV. Etiopathogénie

- Les dysraphismes sont considérées comme des anomalies multifactorielles, résultantes de l'interaction de divers facteurs, en particulier génétiques et environnementales (12).
- L'existence de facteurs **génétiques** dans la survenue des dysraphies est supportée par les arguments suivants :
 - ❖ L'incidence varie selon les groupes ethniques d'une même région (Northrup, 2000).
 - ❖ Il existe un risque de récurrence dans la fratrie et chez les apparentés.
 - ❖ L'association à des anomalies chromosomiques (trisomies 18,13 et triploïdie) et à des syndromes géniques spécifiques est fréquente.
 - ❖ De très nombreux modèles animaux de dysraphisme sont connus (Northrop, 2000), par exemple :
 - Souris Loop-tail homozygotes (gène muté sur le chromosome 1) : craniorachischisis
 - Souris Curly-tail homozygotes (mutation en région 4 p) : exencéphalie avec ou sans spina-bifida.
 - Souris avec mutation Splotch homozygote (mutation du gène Pax3) : tous types de défaut de fermeture du tube neurale (DFTN).
- Les influences environnementales semblent avoir un rôle important :

Des facteurs nutritionnels sont suspectés :

- ❖ Une supplémentation en acide folique permet une réduction de 70% des DFTN dans certaines populations.
- ❖ Des taux bas de vitamine B12 seraient liés à un risque accru de DFTN (Lulock 2000).

- ❖ Un déficit en zinc a été associé chez l'homme comme chez l'animal à un risque de DFTN. Le zinc est nécessaire à la transcription des gènes, à la division et la différenciation cellulaire. Une supplémentation en zinc diminuerait l'incidence des DFTN (Northrop, 2000).
- ❖ Dans certaines séries, la fréquence des TFTN est plus élevée dans les milieux défavorisés (Northrop, 2000).
- certains facteurs **tératogènes** sont responsables de TFTN :
 - ❖ le valproate (Dépakine) : cet anticonvulsivant, efficace et bien toléré, est souvent donné en première intention dans le traitement d'une épilepsie. Cependant, chez la femme enceinte, il est fortement tératogène : en particulier le risque de Spina bifida est multiplié par 10.
 - ❖ La carbamazépine (Tégrétol) : cet autre anticonvulsivant multiplie aussi le risque de Spina bifida par 10. (Rosa FW, 1991).
- Les anomalies du métabolisme du glucose favorisent la survenue des DFTN :
 - ❖ Le diabète maternel
 - ❖ L'obésité
- L'alcoolisme chronique est un facteur de risque de TFTN.

V. Épidémiologie

- La fréquence des dysraphismes spinaux varie nettement selon les régions du monde : entre 1 à 9 sur 1000 naissances. En France, cette fréquence est de 0,5/10000 grossesses, et de 8/1000 en Angleterre (12).
- La prévalence des dysraphismes parmi les naissances vivantes est en baisse étant donné l'extension du diagnostic anténatal et le pourcentage croissant d'IMG dans ces indications : à Paris entre 1981 et 2000, cette prévalence passe de 4,4 à 0,8/10 000 pour les spina bifidas. Mais le taux de dysraphisme à la naissance semble aussi diminuer en l'absence de diagnostic anténatal : par exemple la prévalence est passée de 4,3/1000 en 1972 à 1,3/1000 en 1984 en Angleterre ; cela suggère l'importance des facteurs environnementaux, potentiellement de l'équilibre nutritionnel.
- Le risque de récurrence est estimé à environ 3% après la naissance d'un enfant atteint, entre 3 et 10% après 2 enfants atteints, 12% après 3 et 25% après 4 enfants atteints(12).
- Lorsqu'un des parents est porteur d'un dysraphisme, le risque est d'environ 2 à 5%. Au sein de la population américaine, le risque de récurrence pour les apparentés au second degré a été évalué à 0,5%, il rejoint celui de la population générale pour les apparentés au troisième degré (Northrop, 2000).
- Le Spina bifida constitue près de 50% de l'ensemble des défauts de fermeture du tube neurale, dont 90% de myéloméningocèles et 10% de méningocèles (12).

VI. Symptomatologie clinique

- Les manifestations cliniques sont dans leur genèse soit concomitantes embryologiquement du dysraphisme, soit consécutives à celui-ci par le biais des conséquences neuro-musculaires des différentes pathologies qui le constituent.
- Manifestations cutanées, scolioses congénitales, imperforations anales sont à l'évidence concomitantes du dysraphisme de même que les vessies neurologiques, pieds creux, paraparésies d'installation progressive en sont conséquence. Des déformations comme les pieds bots, varus équins congénitaux seront beaucoup plus difficiles à classer dans une de ces deux catégories.

❖ **Syndrome cutané**

- Sinus dermique, angiome plan ou tubéreux, hypertrichose allant d'une densité anormalement élevée de poils jusqu'à l'existence de véritables touffes de cheveux, petites tumeurs cutanées appendues, naevus peuvent s'associer de façon variable sur la ligne médiane à n'importe quel niveau de l'axe rachidien mais essentiellement dans la région lombo-sacrée.
- Tumeurs sous-cutanées à type de lipome lombo-sacré souvent asymétriques par rapport à la ligne médiane pouvant dévier le sillon interfessier.
- Fossettes coccygiennes qui ne signifient pas toujours leur association avec un dysraphisme. Mais devant toute fossette d'un diamètre supérieur à 5mm, situé au delà de 25 mm au dessus de l'anus, d'autant plus qu'elle est associée à des signes cutanés (hyper ou hypopigmentation, pilosité, angiome, infiltration cutanée) doit être explorée par échographie avant l'âge d'un mois et demi, et par IRM au-delà de cet âge (13).

❖ **Syndrome viscéral**

- Dans le cadre du syndrome malformatif entrent essentiellement les imperforations anales toujours en association avec une agénésie sacrée. Il n'y a aucun parallélisme entre l'étendue du défaut sacré et l'existence d'une imperforation anale. Il s'agit pour la plupart de formes hautes d'imperforations anales. Il faut en rapprocher les antépositions de l'orifice anal.
- L'incontinence anale et la constipation (formes cliniques traduisant une pathologie sphinctérienne) peuvent être des modes de découverte de dysraphisme (13).

❖ **Syndrome urologique**

- Il est composé d'une part de malformations urinaires (rein unique, rein en fer à cheval, et syndrome de la jonction pyélo-urétérale) et d'autre part et surtout des conséquences sphinctériennes des dysraphismes : vessies neurologiques.
- Ce dysfonctionnement est à l'origine de complications affectant le bas puis le haut appareil urinaire, responsable de stase et infection urinaire, reflux vésico-urétéral menacent la fonction rénale incontinence ou rétention aigue d'urine.

❖ **Syndrome neuro-orthopédique**

- Les méningites constituent un mode de révélation exclusivement neurologique des sinus dermiques.
- Les cyphoses et scolioses congénitales sont des anomalies purement orthopédiques pouvant révéler une dysraphie. Les autres atteintes orthopédiques observées sont secondaires en totalité ou en partie à

l'atteinte paralytique. Ceci permet de répéter à nouveau l'importance de l'examen neurologique dans un bilan orthopédique complet.

- Les déformations des pieds essentiellement paralytiques sont extrêmement fréquentes. La déformation en pied creux ou en pied varus équin talus ou équin paralytique dépend de l'atteinte isolée des muscles intrinsèques du pied ou de l'atteinte des muscles intrinsèques et des extrinsèques jambiers antérieurs et péroniers étant les plus fréquemment touchés. Ce qui caractérise ces déformations des pies est leur évolutivité avec le temps et l'existence parfois de douleurs ou de troubles trophiques associés (13).
- Le mal perforant plantaire survenant à un âge précoce témoignant d'un trouble de la sensibilité, peut être un signe révélateur de dysraphisme.

A. Période périnatale

- Si le diagnostic n'a pas été suspecté dans la période anténatale, les signes d'appel périnataux d'un dysraphisme sont dans 90% des cas une anomalie de la ligne médiane du dos, en particulier cutanée plus rarement, il s'agit d'un déficit neurologique, d'une déformation des pieds, d'une malformation anorectale associée ou d'une masse para vertébrale.

B. Chez l'enfant plus grand

- Les circonstances de découverte d'un dysraphisme fermé sont surtout les déformations orthopédiques et les troubles sphinctériens, en particulier urinaires.

C. Chez l'adulte

- Chez l'adulte, les douleurs des membres inférieurs et du dos sont la première plainte.

VII. Moyens d'exploration

A. L'imagerie par Résonance Magnétique (IRM) :

❖ En anténatal

- À l'heure actuelle, l'IRM anténatale apporte un complément diagnostique précieux par rapport à l'échographie. Elle doit cependant rester un examen de seconde indication, après un bilan fœtal complet échographique et biologique, caryotype, réalisé en centre de référence de diagnostic prénatal (14).
- Son principal intérêt est de faire une étude morphologique détaillée surtout au troisième trimestre de la grossesse et devant des **signes d'appel échographique**.
- Elle est indiquée, afin de préciser le contenu liquidien pur d'une méningocèle (à l'étage rachidien ou céphalique), ou en cas de doute diagnostique, de localisation inhabituelle, ou encore pour un complément d'étude du cerveau fœtal.
- Des séquences rapides sont utilisées, afin d'améliorer la qualité des images malgré d'éventuels mouvements fœtaux.

❖ En postnatal

- L'IRM est aujourd'hui un **outil incontournable** pour la recherche des malformations vertébro-médullaires. Elle participe à leur classification associée à la génétique, l'embryologie et les critères histopathologiques,

aussi pour réaliser un **bilan complet** des lésions et rechercher d'autres malformations associées (14).

- Grâce à sa haute résolution en contraste, et à ses coupes multiplanaires et multiparamétriques (séquences T1, T2 et séquences avec effacement du signal de la graisse), elle constitue la technique de choix pour le diagnostic de cette affection.
- L'IRM, en précisant au mieux la nature et la topographie de la malformation, sert de guide aussi pour décider de la possibilité d'une chirurgie et de l'évolution possible après la chirurgie.
- Le protocole proposé comporte au moins deux pondérations, dans deux plans orthogonaux, axiaux et sagittaux.
- Le but de ce protocole est, d'une part, d'obtenir des séquences qui fournissent des images possédant une excellente résolution spatiale avec un bon contraste tissulaire et d'autre part des séquences sensibles à la détection d'anomalies de signal qui peuvent être subtiles (rôle des séquences pondérées en T2 écho de spin).
- L'utilisation des antennes de surface et l'IRM à 3 T améliorent la détection des lésions, précisent mieux leurs étendues et leurs types.

B. La tomодensitométrie (TDM)

❖ En anténatal

- C'est une technique limitée dans l'exploration des malformations rachidiennes fœtales en raison de son caractère irradiant (13).

❖ En postnatal

- La TDM est réservée au bilan préopératoire d'une malformation scoliogène ou complexe.

- La myélo -TDM est exceptionnellement réalisée, remplacée par l'IRM.

C. Ultrasonographie :

- L'échographie est une technique d'imagerie adaptée à l'exploration des malformations vertébro-médullaires.

❖ En prénatal :

- Elle permet parfois de rechercher des anomalies de fermetures vertébro-médullaires à partir de la 12^{ème} SA (Bernard, 1997 ; Blaas, 2000), par voie endovaginale.
- Par ailleurs l'exploration morphologique de 22 SA recherche systématiquement ces signes de Spina bifida (14) :
 - ❖ Sur les coupes longitudinales : rupture de continuité des téguments sur la ligne médiane en regard du rachis, non visualisation d'un ou de plusieurs arcs vertébraux, mise en évidence d'une hernie liquidienne bombant en arrière du rachis, bordée d'une fine ligne méningée échogène. Il est nécessaire de préciser le nombre de vertèbres lésées, leur niveau, la présence de cloisons dans la hernie (leur épaisseur et leur étalement), l'épaisseur et l'aspect des contours de la hernie.
 - ❖ Sur les coupes axiales : ouverture des arcs vertébraux, analyse de la distribution des fibres nerveuses (fines lignes échogènes) dans le canal rachidien en regard de l'anomalie et au sein de l'éventuelle collection postérieure, recherche d'une masse intracanaulaire échogène plus ou moins hétérogène (lipome).
 - ❖ Sur les coupes frontales : renflement anormal du canal rachidien (largeur normale en région lombaire à 21 SA : 6 mm+/-1mm).

- ❖ Des signes indirects comme une mal rotation des pieds, des anomalies de mobilité des membres inférieurs peuvent être observés.
- L'échographie 3D est actuellement utilisée dans l'étude du rachis fœtal, il semble que la localisation d'une Spina bifida (niveau vertébral) et son étendue puissent être mieux précisées en 3 D qu'en 2 D (11, 12).
- ❖ En post natal :
 - C'est la technique d'imagerie adaptée, mais l'ossification progressive des arcs postérieurs en limite la qualité après l'âge de 6 mois, sauf si un défaut osseux de l'arc postérieur est associé à l'anomalie du tube neurale permettant le passage des ultrasons (13,14).
 - L'échographie permet de faire le diagnostic de la majorité des anomalies vertébro-médullaires. Cependant elle n'a pas une bonne sensibilité pour le diagnostic de sinus dermique et de kyste épidermoïde (15,16). La corrélation échographie IRM est excellente par rapport à l'échographie seule.
 - Elle est réalisée avec des sondes de haute fréquence (supérieur à 7,5 MHz), en balayant l'axe spinal du coccyx à la charnière cervico-occipitale dans deux plans orthogonaux (coupes sagittales et axiales) (17, 18).

D. Radiographie standard

- Un cliché standard du rachis entier, de face et de profil est nécessaire pour rechercher une malformation osseuse :
 - Anomalie de formation : héli-vertèbre
 - Anomalie de segmentation : défaut antérieur, défaut postérieur, et bloc vertébral.

DEUXIÈME PARTIE

PATIENTS, MÉTHODES, RÉSULTATS

ET DISCUSSION

- Les malformations vertébro-médullaires ou dysraphisme est un groupe d'anomalie congénitale de différenciation ou de fermeture des tissus mésenchymateux et neuro-ectodermiques de la ligne médiane.
- Le dénombrement de ces différents anomalies a nettement progressé ces dernières années grâce au progrès des moyens d'imagerie et notamment de l'IRM qui constitue l'examen de choix pour la détection, la caractérisation et la classification des ces malformations.
- **Le but de notre travail** est de rappeler la classification des dysraphismes vertébro-médullaires et leur présentation clinique mais aussi d'illustrer l'intérêt de l'IRM dans la détection, la caractérisation et la classification de ces malformations.

I. Patients et méthodes

- Il s'agit d'une étude rétrospective de 54 observations radio-cliniques colligés sur une période de cinq ans allant de Janvier 2009 à Décembre 2014 au service de radiologie et de chirurgie pédiatrique du CHU HASSAN II DE Fès.

A. La répartition selon l'âge

- L'âge des patients variait entre 01 jour et 18 ans dont la majorité était âgée de moins d'un mois (schéma16).

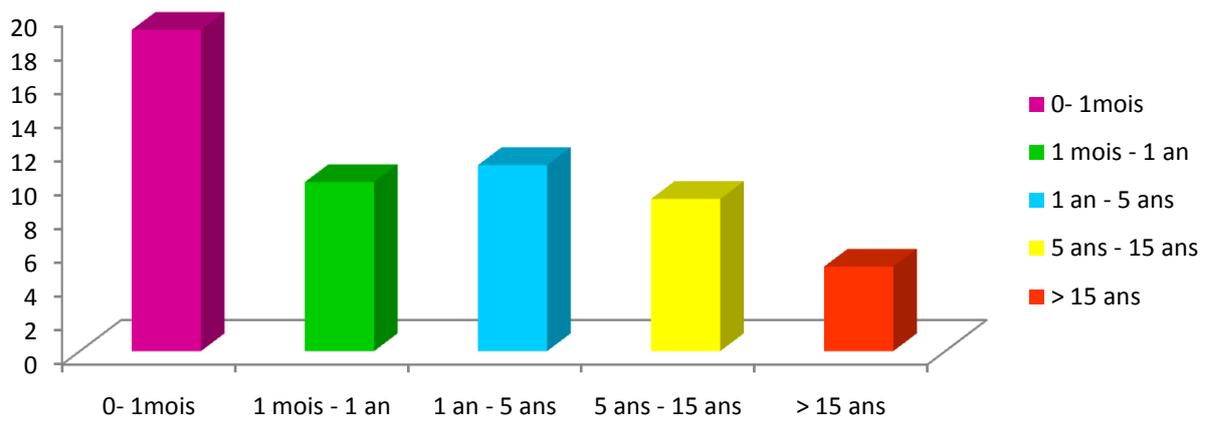


Schéma 16 : Répartition des patients selon l'âge

B. La répartition selon le sexe

- Une discrète prédominance féminine est retrouvée dans notre série (33 filles contre 21 garçons) avec un sexe ratio $\approx 4F / 3H$ (schéma 17).

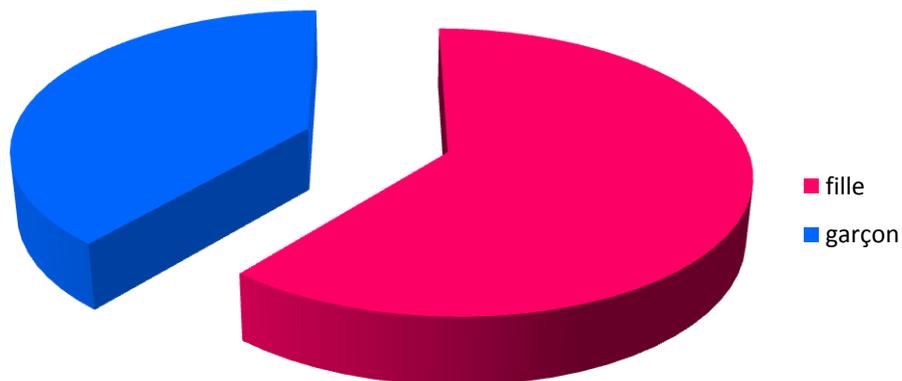


Schéma 17 : répartition des patients selon le sexe

C. Les signes cliniques

- La symptomatologie clinique était variable, dominé par les manifestations cutanées, vient ensuite les signes neurologiques et orthopédiques.
- Les circonstances de découverte étaient comme suit (schéma 18) :

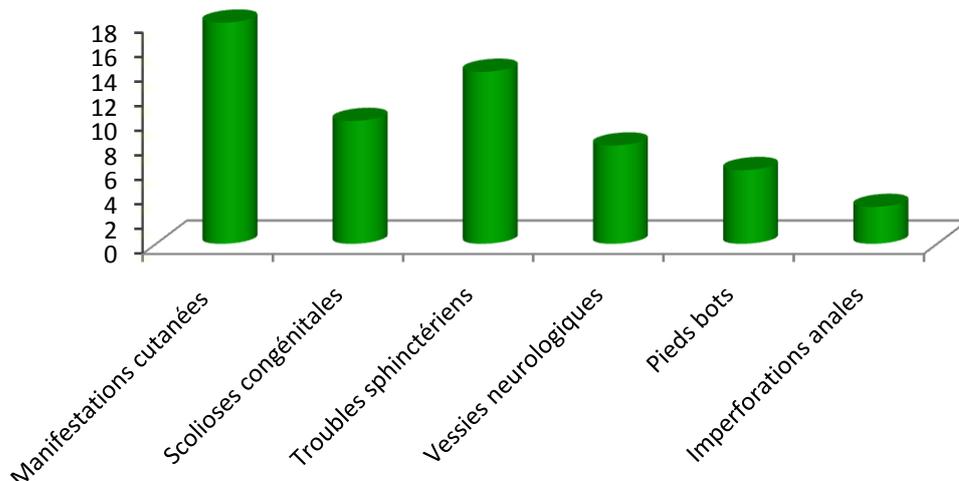


Schéma 18 : Répartition des patients selon la présentation clinique

D. Exploration IRM

- Le principal critère d'inclusion des dossiers est la réalisation d'une IRM cérébrale chez tous les patients explorés.
- Elle était réalisée sur une machine GE 1,5 Tesla, permettant une exploration multiplanaire vertébro-médullaire et cérébrale selon le protocole suivant :
 - ❖ Des séquences pondérées en T1, T2, des séquences de saturation de signal de la graisse dans les plans : axiale, sagittale et coronale
 - ❖ Des coupes fines de 1 à 2 mm, pondérées en T1 et en T2 sont parfois réalisées.
 - ❖ Une séquence injectée en pondération T1 a été réalisée selon les cas.
 - ❖ une prémédication était nécessaire dans certains cas.

Plan de lecture systématique

L'analyse radiologique est basée sur :

- Une exploration des structures osseuses en se basant sur l'analyse de :
 - la forme des vertèbres (hémi vertèbre, vertèbre en papillon...)
 - l'arc antérieur et les éléments de l'arc postérieur
 - les disques (bloques vertébrale)
 - l'étendue des lésions
- Une exploration des structures nerveuses, qui repose sur l'IRM qui :
 - confirmer l'hernie et la nature de son contenu : LCR ou structures nerveuses
 - montre le siège d'insertion de la moelle et la présence ou non d'une masse ainsi que sa nature
 - analyse la forme de la moelle : dédoublée ou unique

II. Résultats

A. Dysraphismes fermés

a. Dysraphismes fermés avec masse sous-cutanée lombo-sacrée : 25 cas

- Lipomyélocèle et lipomyéломéningocèle : 6 cas
- Myélosyringocèle : 11 cas
- Méningocèle simple : 8 cas

Dysraphismes fermés sans masse sous-cutanée : 12 cas.

- Anomalies du filum terminal : 1 cas
- Sinus dermique : 2 cas
- Lipomes intra duraux : 2 cas
- Diastématomyélies : 11 cas
- Moelle basse attachée : 19 cas
- Syndrome de régression caudale : aucun cas
- Tératome sacro coccygien : 1 cas
- Syndrome de Curarino : 1 cas

B. Dysraphismes ouverts : 1 cas

C. Malformations associées

- Malformation de Chiari : 24 cas
- Agénésie sacrée : 6 cas
- Malformations cérébrales : 18 cas

III. Discussion

- 53% de l'ensemble des patients était vue avant l'âge de 1 an, et 74% était âgée de moins de 5 ans, ce fait est du à l'absence d'examen postnatale immédiat (accouchement à domicile) mais aussi le niveau socioéconomique bas des patients et la non accessibilité à l'imagerie principalement à l'IRM.
- L'ensemble des patients était âgé de moins de 20 ans.
- Le sexe ratio est variable selon les séries et selon le type de la malformation vertébro-médullaire. La légère prédominance féminine retrouvée dans notre série, n'est pas vérifiée dans la littérature.
- La consultation de la quasi-totalité des patients était motivée par la constatation d'anomalies cliniques, ce qui met le doigt sur le manque de dépistage échographique anténatal des malformations vertébro-médullaires et témoigne du mauvais suivi des grossesses.
- La symptomatologie clinique de ces patients était dominée par les manifestations cutanées à type de masses, d'hypertrichose, de naevus... ces manifestations ont été insuffisantes à pousser les parents à consulter, jusqu'à l'apparition d'autres signes orthopédiques ou neurologiques, qui occupent la deuxième position.
- L'étude génétique n'a pas pu être réalisée chez nos patients, vu l'accès difficile à cet examen dans notre formation et son coût élevé.
- L'imagerie des malformations vertébro-médullaires repose actuellement sur l'IRM, plus performante pour l'exploration du contenu du canal médullaire. L'exploration des structures osseuses nécessite parfois un complément scannographique.
- Dans notre série tous nos patients étaient explorés par l'IRM.

- Les résultats obtenus dans notre série sont :
 - ❖ Les dysraphismes fermés sans masse sous-cutanée prédominent. La moelle basse attachée et la diastématomyélie sont majoritaires dans cette catégorie.
 - ❖ Ensuite vient les dysraphisme fermés avec masse sous-cutanée lombo-sacrée dominées par les myéломéningocèles.
 - ❖ Les anomalies de Chiari I et II, occupent la troisième position.
 - ❖ Un seul cas seulement de dysraphisme ouvert a été retrouvé.
 - ❖ Aucun cas de dysraphismes fermés avec masse sous-cutanée cervicale n'a été détecté.

TROISIÈME PARTIE :
CLASSIFICATION CLINICO-
RADIOLOGIQUE

- Plusieurs classifications ont été proposées. Les unes sont basées sur les origines embryologiques. Les autres sont clinico–radiologiques fondées sur les constatations de l'examen clinique et de l'imagerie.
- Bien qu'il n'y ait pas de consensus sur la classification des malformations vertébro–médullaires, la classification la plus communément admise est celle développée par Rossi et al en 2004 qui divise les états dysraphiques en 2 groupes
 - ❖ Dysraphisme ouvert
 - ❖ Dysraphisme fermé

I. Dysraphismes fermés :

- Dans ce groupe d'anomalies variées et souvent associées, la malformation est recouverte d'un tissu cutané dont l'aspect est normal ou modifié (19,20).
- Dans un cas sur cinq environ, il existe une tuméfaction sous cutanée due à une masse de type lipome ou méningocèle.
- Plus souvent, les dysraphismes fermés n'ont pas de masse sous cutanée.
- C'est le cas des fibrolipomes, filum terminal, lipomes intraduraux, sinus dermiques, diastématomyélie et de la régression caudale.

A. Dysraphismes fermés avec masse sous-cutanée lombosacrée

- La masse peut être de nature graisseuses (Lipomyélocèle), liquidienne (méningocèle, myélocystocèle) ou mixte (lipomyéломéningocèle).

a. Lipomyélocèle et lipomyéломéningocèle

Définition :

- Ce sont des lipomes intracanaux à prolongement extracanalair sous-cutané mais couverte par une peau normale. Ils représentent 85% des lipomes spinaux.
- Le lipome est attaché à la face dorsale de la moelle, qui est fixée en position basse (schéma 19).

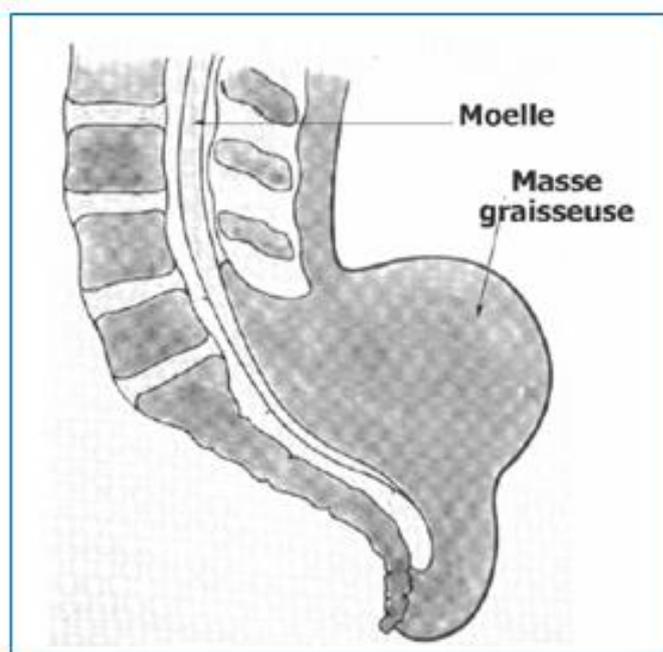


Schéma 19 : lipomyéломéningocèle

- La jonction lipo–neurale peut siéger aussi bien en dedans qu’en dehors du sac dural, et ceci est fonction de la taille du sac dural et de l’importance de la hernie méningée.

Embryologie

- Le lipome spinal résulterait de la différenciation en cellules graisseuses des cellules mésenchymateuses induite par la gouttière neurale suite à une séparation prématurée du neuroectoderme et l’ectoderme cutané avant le 28^{ème} jour (voir schéma 6 : embryologie).
- Le siège intramédullaire est expliqué par la migration des cellules mésenchymateuses avant la fermeture du tube neural (21).

Anatomopathologie

- Macroscopiquement, la dure–mère postérieure est discontinue et permet une communication entre la structure graisseuse intracanaulaire, intradurale et la graisse sous cutanée (21).
- La portion intracanaulaire intramédullaire du lipome s’étend habituellement bien au dessus du niveau du Spina bifida, en déformant la moelle de façon plus ou moins symétrique.
- En histologie, ces masses graisseuses composées d’îlots de tissu graisseux mature, sont séparés par des bandes de tissu de soutien normal. Parfois, des cellules d’autre nature (musculaire, vasculaire, neurale...) sont retrouvées (22).

Clinique

- La masse sous–cutanée déjà visible à la naissance, médiane à extension paramédiane, déforme le pli interfessier et occupe la concavité de la lordose lombaire. Elle a une consistance ferme et élastique, parfois plus

fluctuante liée à la composante liquidienne. Ces tissus graisseux ont le même potentiel de croissance que le tissu graisseux sous-cutané.

- Leur volume augmente pendant la croissance de l'enfant et en cas d'obésité. Ils peuvent ainsi devenir compressifs sur les racines et la moelle épinière, s'ils ne sont pas traités dans les premiers six mois du nourrisson (22,23).

Imagerie (figure 1 et 2)

- L'imagerie repose essentiellement sur l'IRM et à moindre degré sur l'échographie permettant de réaliser un bilan lésionnel complet (21).
- Les radiographies standard et le scanner permettent d'objectiver le défaut osseux postérieur et les autres anomalies osseuses associées : anomalies de segmentation vertébrale (hemi vertèbres, vertèbres en ailes de papillons, agénésie sacrée...).
- Protocole d'exploration IRM.
 - ❖ des coupes sagittale et axiale pondérées en T1, T2, et des séquences de suppression du signal de la graisse pour préciser l'étendue du défaut dural et le niveau de fixation médullaire.
 - ❖ des coupes de 1 à 2 mm, pondérées T1 et T2 pour préciser la position des racines et du cône par rapport au lipome.
- L'IRM montre la présence d'une masse graisseuse, en hypersignal T1 et T2 (hyperéchogène à l'échographie), de siège intracanalair et se continuant en extracanalair dans le tissu graisseux sous cutané à travers une spina bifida, et associée ou non à une hernie des structures nerveuses.

Les caractéristiques communes sont :

- ❖ le siège habituel lombosacré
- ❖ la continuité de la peau qui recouvre la masse graisseuse extracanalair
- ❖ la continuité du lipome intracanalair avec la masse graisseuse sous-cutané, à travers un défaut dural et une spina bifida plus ou moins étendue.
- ❖ La fixation caudale de la moelle par le lipome
- ❖ La déformation médullaire, le plus souvent en croissant à concavité postérieure, par le lipome intracanalair
- Dans la Lipomyélocèle, la jonction placode neural-lipome est située dans le canal vertébral. Il n'y a pas d'hernie méningée, pas d'anomalies des espaces sous arachnoïdiens prémédullaires.
- Dans la lipomyéломéningocèle, la placode neurale et les méninges sont herniées à travers la spina bifida. Les espaces sous arachnoïdiens prémédullaires apparaissent alors anormalement élargis.

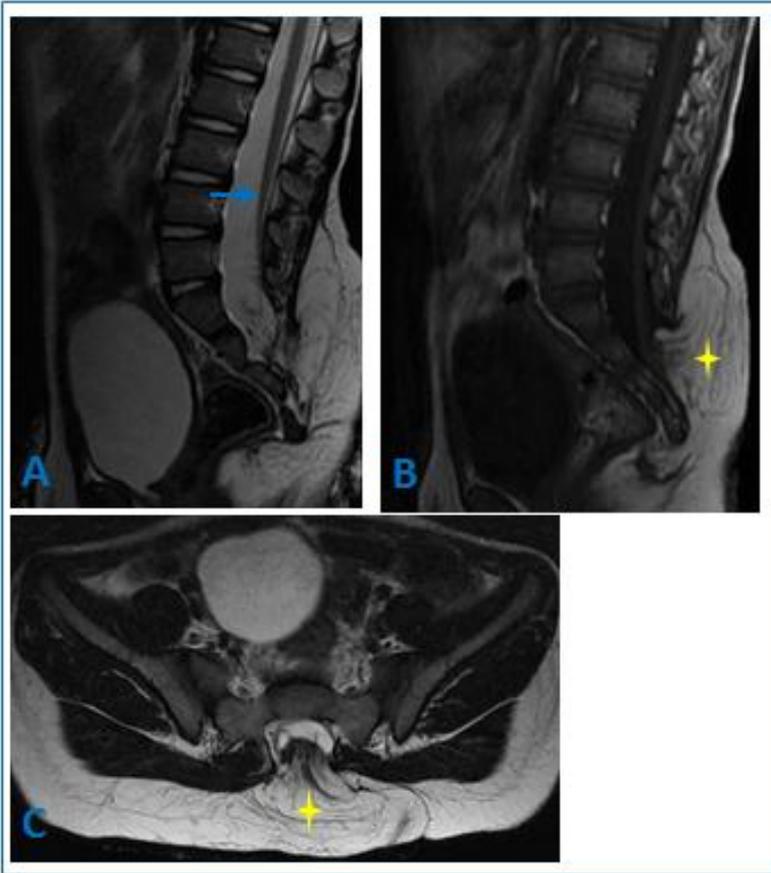
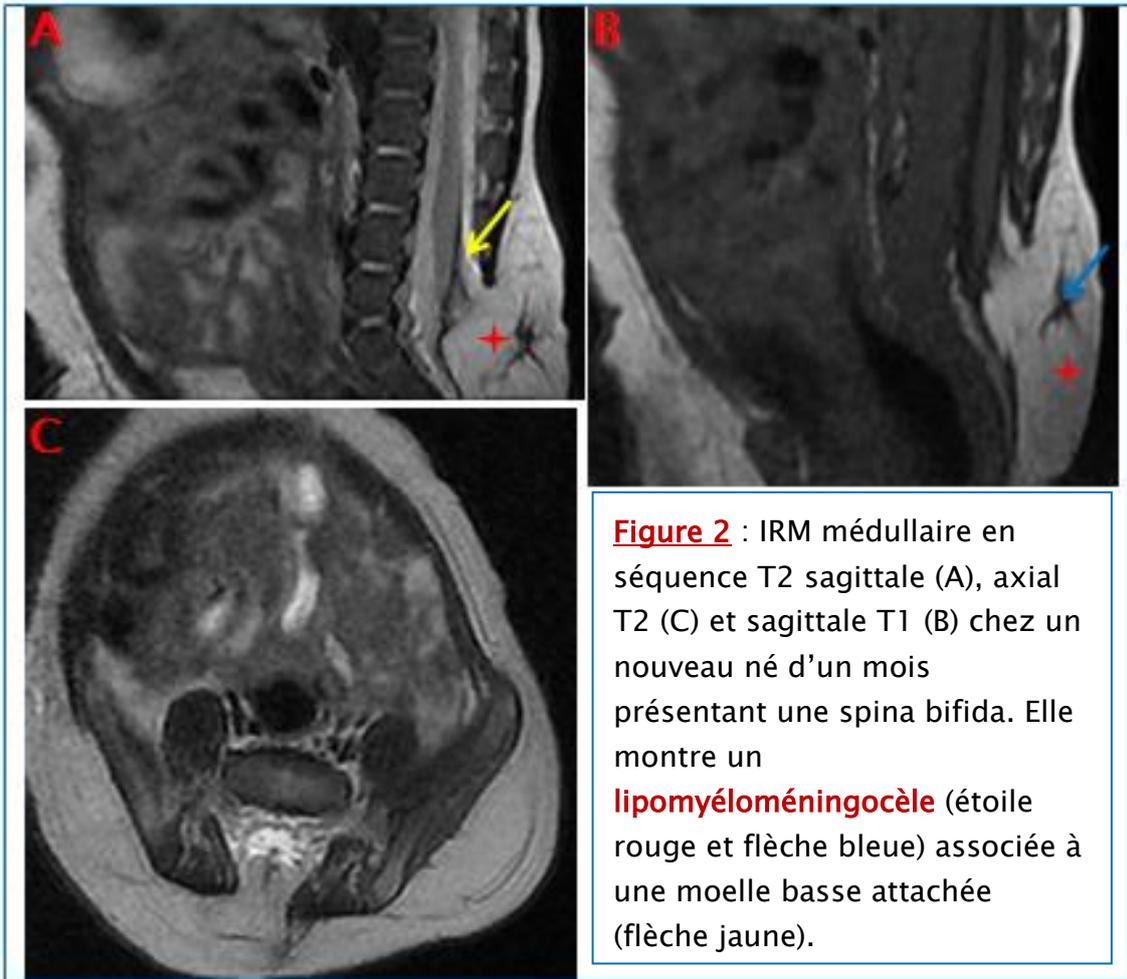


Figure 1 : IRM médullaire en séquence pondérée T2 sagittale (A) et axial (C) et en séquence pondérée T1 sagittale (B) chez un nourrisson de 2 mois présentant une tuméfaction lombo-sacrée. Elle montre :

- Une hernie des racines de la queue de cheval associée à de la graisse (étoile jaune) en regard d'un défaut osseux des arcs postérieurs sacrés
- Une moelle basse attachée (flèche bleue

→ **Lipomyélo-méningocèle**



b. Myélocystocèle

Définition

- Ce sont des malformations très rares, décrites aux niveaux sacro coccygien (myélocystocèle terminale) et cervical.
- Elles contiennent une méningocèle (dure-mère et arachnoïde) traversée par la moelle épinière, qui vient s'ouvrir à la face postérieure de cette méningocèle en formant une deuxième cavité liquidienne sous-jacente à la première est bordée d'épendyme : la syringocèle ou cystocèle (24, 25).
- Dans les localisations terminales, il existe une fixation caudale de la moelle et une cavité intramédullaire (schéma 20).

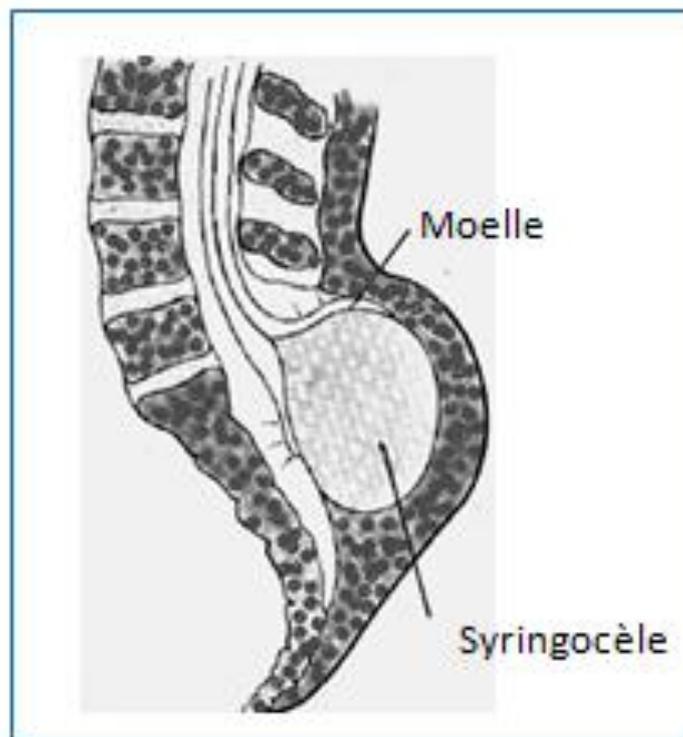


Schéma 20 : myélocystocèle

- Il existe de la graisse sous cutanée qui limite le sac herniaire en arrière. Cette graisse ne s'étend ni à l'intérieur du sac, ni à la moelle, et reste séparée de ces deux éléments par un plan tissulaire patent.
- Le défaut osseux est large et intéresse plusieurs vertèbres lombosacrées, avec souvent une agénésie sacrée partielle.
- Il faut toujours rechercher une malformation anorectale ou urogénitale associée. Par contre la malformation de Chiari II est rarement associée (21).

L'embryologie

- La myélocystocèle, est une anomalie de la neurulation secondaire, serait due d'après certaines théories, à une des anomalies de circulation de LCS. Une mauvaise résorption du liquide céphalorachidien.
- Contenu dans le tube neural, entraîne une dilation du canal épendymaire avec dilatation kystique terminale de ce canal : syringocèle. Ceci est associé à une destruction du mésenchyme dorsal avec un défaut postérieure (26, 27, 28).

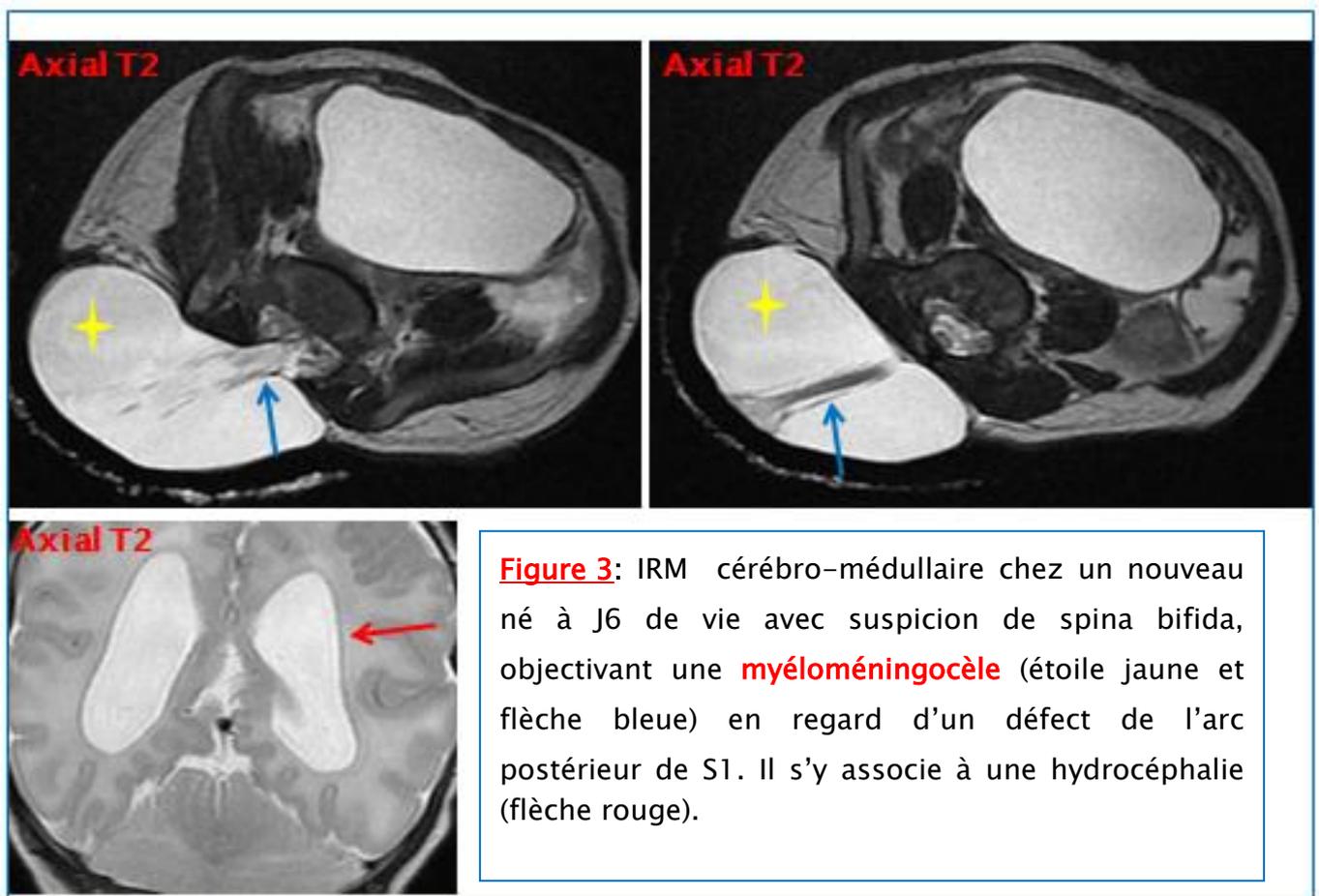
La clinique

- Est dominée par l'incontinence sphinctérienne urinaire et la faiblesse des membres inférieurs (26).

L'imagerie (figure 3 et 4)

- Repose essentiellement sur l'IRM qui est l'examen de choix de cette affection, elle réalise une excellente cartographie des différentes composantes du sac herniaire.
- Elle montre au sein d'une méningocèle, la moelle bas insérée, avec dilatation du canal épendymaire avec aspect évasé de sa portion toute terminale, réalisant une syringocèle.

- L'IRM montre aussi les anomalies associées, à type de scoliose, spina bifida et agénésie sacrée (28).
- Le scanner permet de faire un bilan des anomalies osseuses et montre le sac herniaire avec une faible résolution en contraste par rapport à l'IRM.



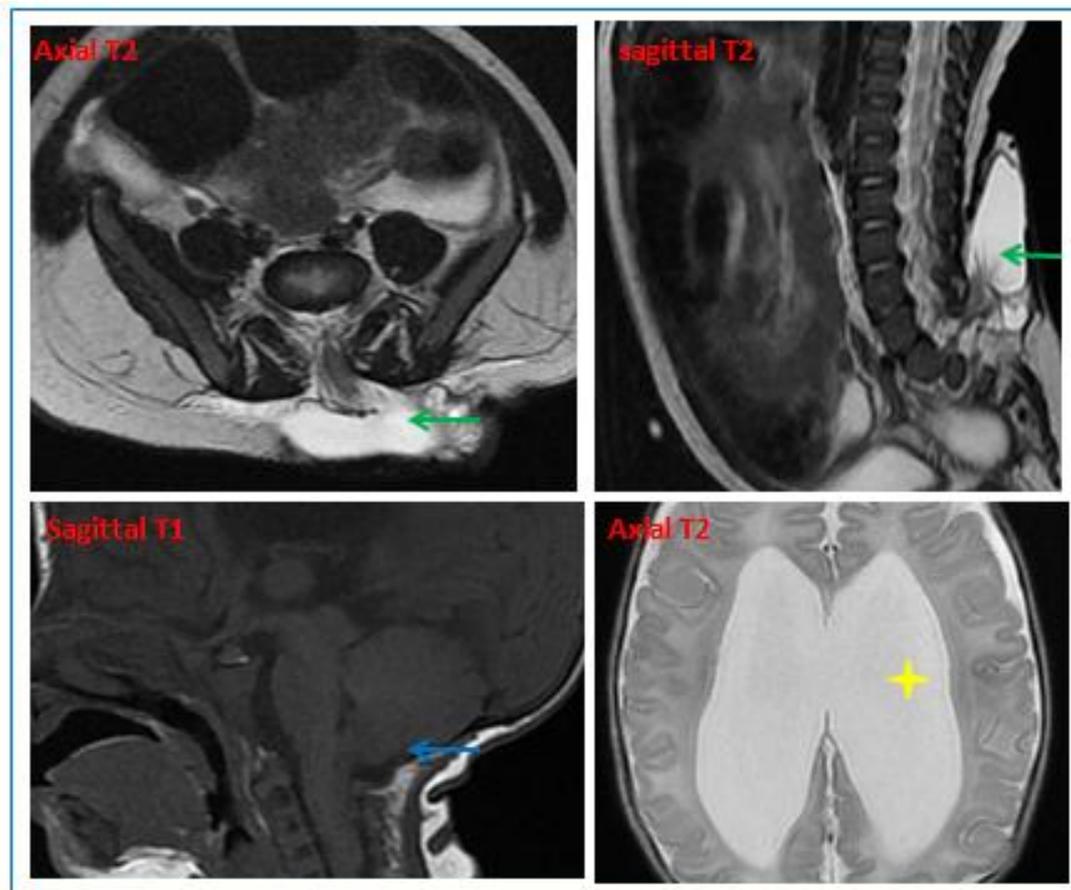


Figure 4 : IRM cérébro-médullaire chez un nouveau né à J 36 de vie présentant une masse lombaire, objectivant une **myéломéningocèle** (flèche verte) en regard d'un défaut de l'arc postérieur de S1, S2 et S3. Il s'y associe à une hydrocéphalie (étoile jaune) et une malformation de Chiari I (flèche bleue).

Le traitement

- La correction chirurgicale et précoce de cette affection permet d'éviter l'apparition de conséquences neurologiques tardives. Elle repose sur l'excision du sac herniaire avec libération de la moelle et réparation du défaut postérieur.

c. Méningocèle simple

Définition

- C'est une malformation rare, caractérisée par une hernie de dure-mère et d'arachnoïde à travers un défaut osseux, elle ne contient pas de tissu neural mais parfois des boucles des racines (schéma 21).

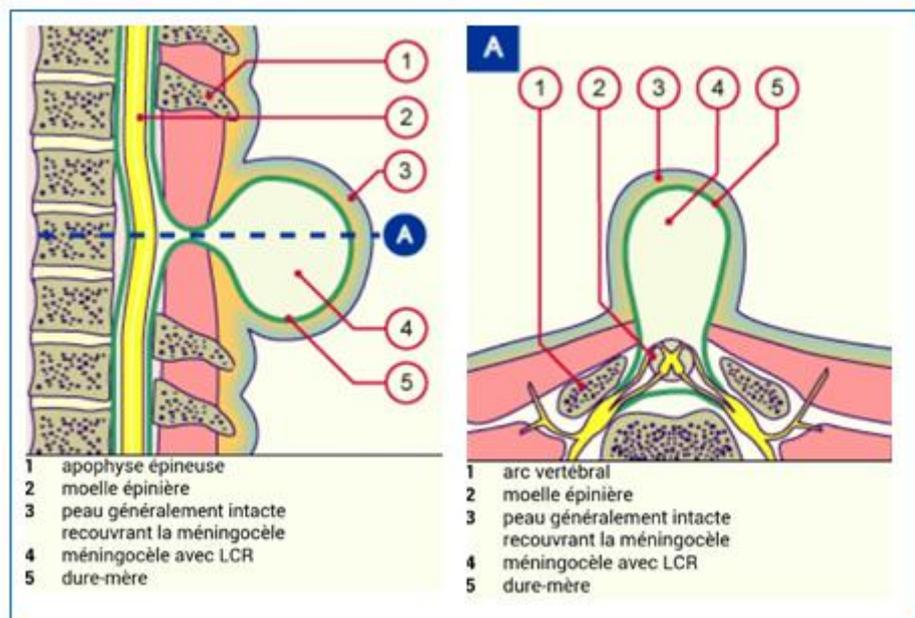


Schéma 21 : représentation schématique d'une méningocèle

- Le défaut osseux peut être sacré antérieur, vertébral latéral à travers un foramen intervertébral, ou postérieur (25).

Embryogenèse :

L'embryogenèse de ses malformations n'est pas connue.

L'imagerie (figure 5, 6 et 7)

- A pour but :
 - ❖ De préciser la taille et la position exacte de la méninocèle
 - ❖ L'absence de tissu nerveux dans la méninocèle
 - ❖ La position du filum et du cône terminal
 - ❖ Il faut également reconnaître une éventuelle anomalie associée (Chiari II, syringomyélie).
- L'IRM permet une meilleure analyse du contenu de la méninocèle à la recherche de racines, et précise leurs origines et leurs trajets. Elle permet aussi de préciser les anomalies osseuses à type de défaut de fermeture de l'arc postérieur qui est constant et souvent limité à une ou deux vertèbres contigües.

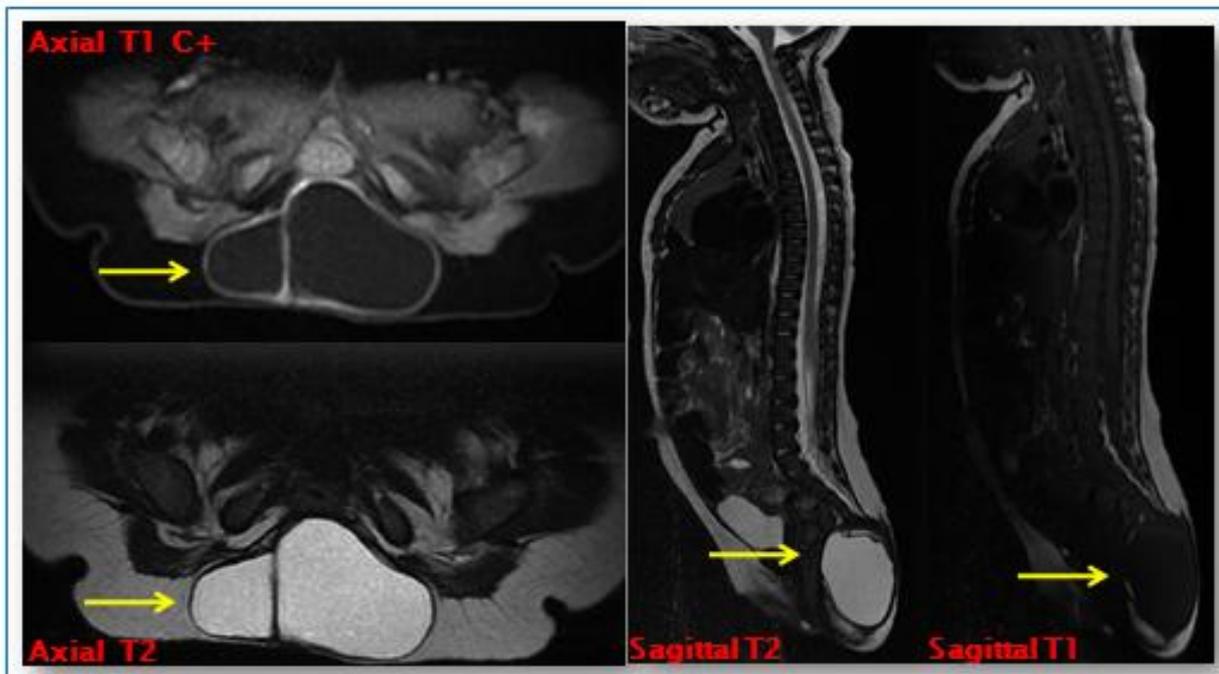


Figure 5: IRM cérébro-médullaire chez un enfant de 05 ans présentant une tuméfaction du pli interfessier ; objectivant une masse liquidienne cloisonnée sous sacrée, en hyposignal T1, hypersignal T2 associée à une ouverture de l'arc postérieur des vertèbres sacrées basses. **Méningocèle sous sacré.**

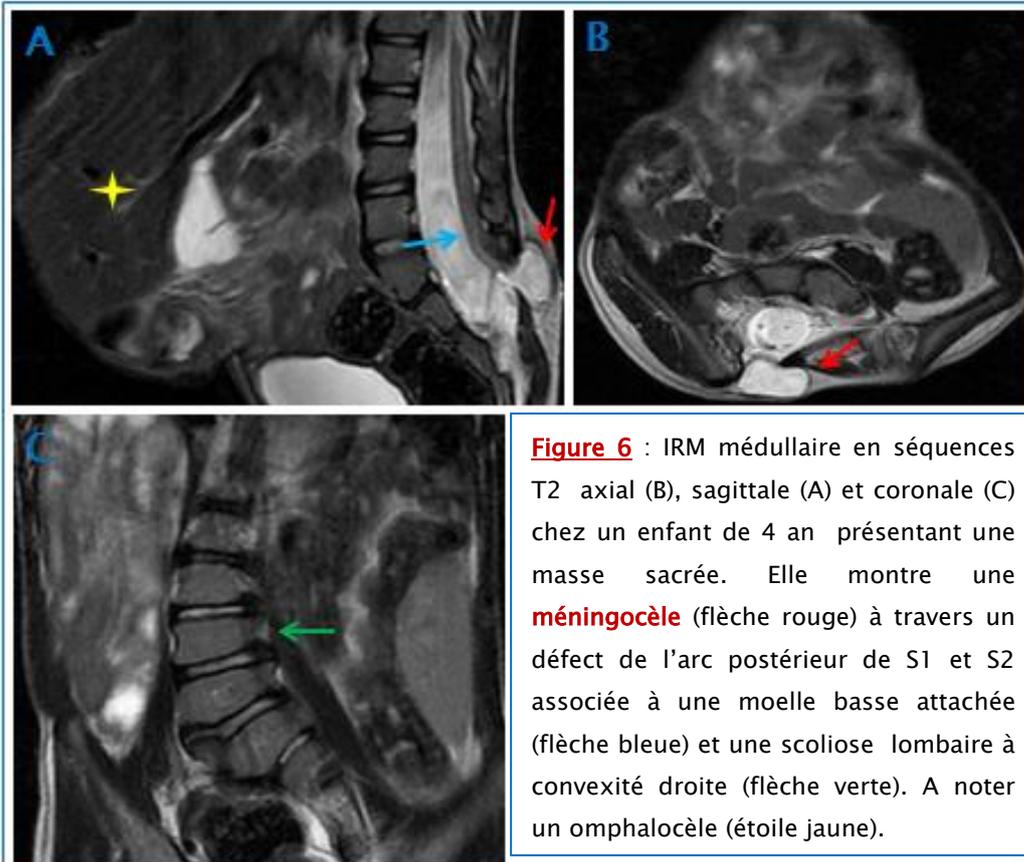


Figure 6 : IRM médullaire en séquences T2 axial (B), sagittale (A) et coronale (C) chez un enfant de 4 an présentant une masse sacrée. Elle montre une **méningocèle** (flèche rouge) à travers un défaut de l'arc postérieur de S1 et S2 associée à une moelle basse attachée (flèche bleue) et une scoliose lombaire à convexité droite (flèche verte). A noter un omphalocèle (étoile jaune).

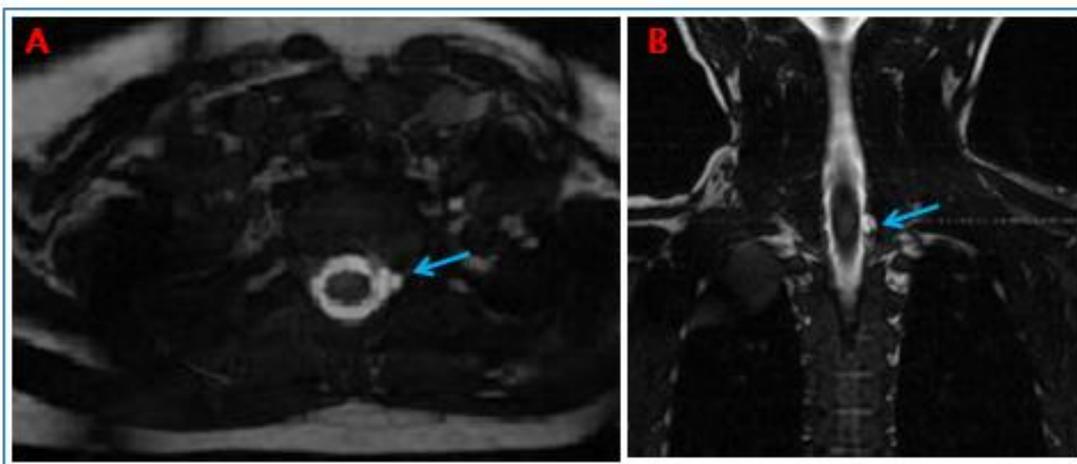


Figure 7 : IRM médullaire en séquence pondérée 3D T1 fiesta axial (A) et coronale (B) chez un nourrisson d'un an présentant une paralysie du membre supérieur gauche, elle montre une petite **méningocèle** gauche (flèche bleue)

- L'échographie s'il est réalisée montre le contenu de la masse qui est strictement liquidien, le niveau du cône terminal, et recherche d'une hydrocéphalie associée.
- La TDM, précise les anomalies osseuses, et confirme le contenu liquidien de la méningocèle, mais reste moins performant pour la recherche de racines herniées que l'IRM.

B. Dysraphismes fermés avec masse sous-cutanée cervicale

Epidémiologie

- Les localisations cervicales des dysraphismes fermés avec une masse sous-cutanée sont très rares, constituent 1 à 5% de l'ensemble des dysraphismes (21, 24, 25,29).

Etiopathogénie

- Multifactorielle (voir chapitre généralités : etiopathogénie). Cependant, la récurrence de spina bifida cervicale chez la fratrie est de 7,8%, contre 0,7% seulement de spina bifida de siège bas (29,30).

Clinique

- La présentation clinique est uniforme. Une masse basi-cervicale médiane, de consistance molle, recouverte de peau normale à sa base et de tissu hypervascularisé au dôme est présentée dès la naissance. Il n'y a pas de fuite de LCS.
- L'examen neurologique du nouveau-né est normal. Mais le suivi à long terme, trouve des signes neurologiques, orthopédiques et sphinctériens (29).

Deux types de lésion sous-jacente sont décrits

- ❖ La myélocystocèle cervicale est une hernie postérieure à travers un défaut dural, d'une poche liquidienne cernée d'épendyme, plus ou moins en continuité avec un canal épendymaire médullaire dilaté. Il n'y a pas de placode, mais du tissu neuro-glial anormal en position ectopique sous-cutanée. La dilatation de canal épendymaire constitue le critère diagnostique majeur.
- ❖ La myéломéningocèle cervicale est défini par une myélocèle dorsale limitée, herniée à travers un défaut dural. Elle contient un axe tissulaire composé de neurones, de cellules gliales, de nerfs périphérique, de méninges et de tissu fibroconjonctif. Il n'y a pas d'exposition de tissu neural ni de dilatation du canal épendymaire (30).
- Les myéломéningocèle et les méningocèles de siège cervicale sont plus fréquemment associées à d'autres anomalies vertébro-médullaires que ceux de siège lombaire (malformations de Chiari, hydromyélie, diastématomyélie, moelle bas attachés, héli vertèbres thoraciques) (29).

C. Dysraphismes fermés sans masse sous-cutanées

a. Anomalies du filum terminal

Définition

- Le filum a une épaisseur supérieure à 2 mm sur une coupe passant par le disque L5 -S1 (24,31, 32).

Embryologie et anatomopathologique

- Ces anomalies seraient dues à un trouble de la différenciation cellulaire au cours de la neurulation secondaire aboutissant à un tissu neuro-glial, fibro-vasculaire ou graisseux.

- Il existe pratiquement toujours une fixation basse de la moelle. A la naissance, le cône médullaire se situe en regard de L2–L3. A l'âge de 3 mois il se situe en regard de L1–L2 comme chez l'adulte (33).

Clinique

- La présentation clinique est aspécifique. Les anomalies orthopédiques sont retrouvées dans 30% des cas.
- Sur le plan neurologique le déficit intéresse les membres inférieurs, la musculature périnéale et le sphincter anal (50%).
- Les troubles urologiques sont dominés par la dysurie (73% des cas), l'impériosité (13%) et la pollakiurie (9%) restent plus rares chez l'adolescent et l'adulte (34).

Imagerie

- L'IRM médullaire est la technique de choix pour le diagnostic et le suivi de cette affection. Elle a supplanté le myélo-scanner qui présentait un aspect très évocateur.
- Protocole IRM :
 - ❖ coupe sagittale pondérées en T1 et T2 de l'ensemble de la colonne et de la moelle.
 - ❖ coupes axiales pondérées en T1 centré sur le filum terminal et le cône pour repérer et mesurer l'épaisseur du filum.

Résultats :

- ❖ l'épaisseur du filum terminales est augmentée >2 mm
- ❖ l'extrémité du cône terminal est plus postérieur que normalement dans le canal vertébral, à des contours émoussés et arrondis ;
- ❖ soit le filum garde un signal normal et apparaît court et hypertrophique.
- ❖ Soit il a un signal graisseux correspondant à un fibrolipome.

- ❖ Rechercher un autre dysraphisme occulte associé, une scoliose, une cavité médullaire (décrite chez un quart des patients est alors située en dessous de T8).
 - Les clichés du rachis montrent dans 50% des cas un spina-bifida osseux d'au moins 2 étages.
 - L'échographie montre une fixation anormale de la moelle associée ou non à un lipome, avec un diamètre du filum dépassant 2 mm au niveau de L5-S1.

b. Lipomes intraduraux

Epidémiologie

- Il ne représente que 4% des lipomes spinaux, les autres étant les lipomyélocèles, lipoméningocèles (85%) et les fibrolipomes du filum terminal.

Embryologie

- Immédiatement après la séparation entre le tube neurale et l'ectoderme, du mésenchyme migre dans cet espace nouvellement créé, entoure le tube neurale et subit une induction pour former méninges, vertèbres, et musculature para spinale. Ce mésenchyme reste toujours séparé du tube neural, car le tube neural se ferme immédiatement avant et simultanément à la séparation (23).
- La pénétration du mésenchyme péri neural dans la gouttière neurale immédiatement au contact avec l'épendyme semble induire la transformation en graisse de ce mésenchyme. De ce fait une séparation prématurée entre neuroectoderme et ectoderme apparaît l'explication la plus cohérente des lipomes spinaux intra duraux. Quant aux lipomes plus

bas situés que le cône médullaire, ils se forment probablement par un autre processus lié au développement anormal de la masse caudale.

Description

- Ils sont en général recouverts par la pie-mère et s'invaginent dans la moelle épinière vers le canal épendymaire. Certains sont purement rétro-médullaires, séparée de la face postérieure de la moelle par la pie mère (schéma 22).

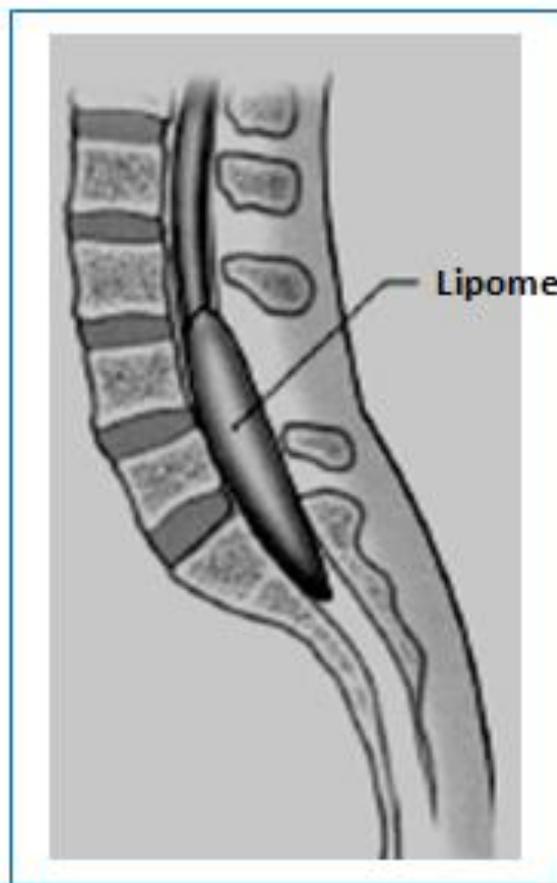


Figure 22 : Lipome intradural

- De très rares cas de localisations intramédullaires pures sont décrits chez l'adulte. Les lipomes spinaux sont de siège lombosacré dans 40% des cas, thoraciques dans 32% et cervicale dans seulement 13% des cas (35).
- Les malformations osseuses vertébrales associées sont rares et se voient surtout dans les formes basses situées (35).

Clinique

- Les lipomes intraduraux s'expriment plus fréquemment à l'âge adulte. Les symptômes s'installent lentement et dépendent du siège de cette anomalie congénitale. Une aggravation peut survenir au cours de la grossesse ou d'une prise de poids importante.

Imagerie (figure 8 et 9)

- Repose essentiellement sur l'IRM, seul examen permettant d'explorer les formes hautes cervicales non associées au spina bifida, et de confirmer dans les formes basses la non communication du lipome intradural et de la graisse sous cutanée (35, 36).

Elle montre :

- ❖ Une masse intradurale rétro ou latéromédullaire, bien circonscrite
- ❖ Un signal isointense à la graisse sous-cutané dans toutes séquences, non rechauffé par l'injection de contraste, annulé par les technique de suppression du signal de la graisse, et séparé par un plan tissulaire de la graisse sous cutanée.

Il faut :

- ❖ Apprécier le retentissement de la masse grasseuse sur la moelle épinière ;
- ❖ Evaluer son extension intramédullaire, ses rapports avec les racines ;
- ❖ Rechercher une cavité intramédullaire associée.

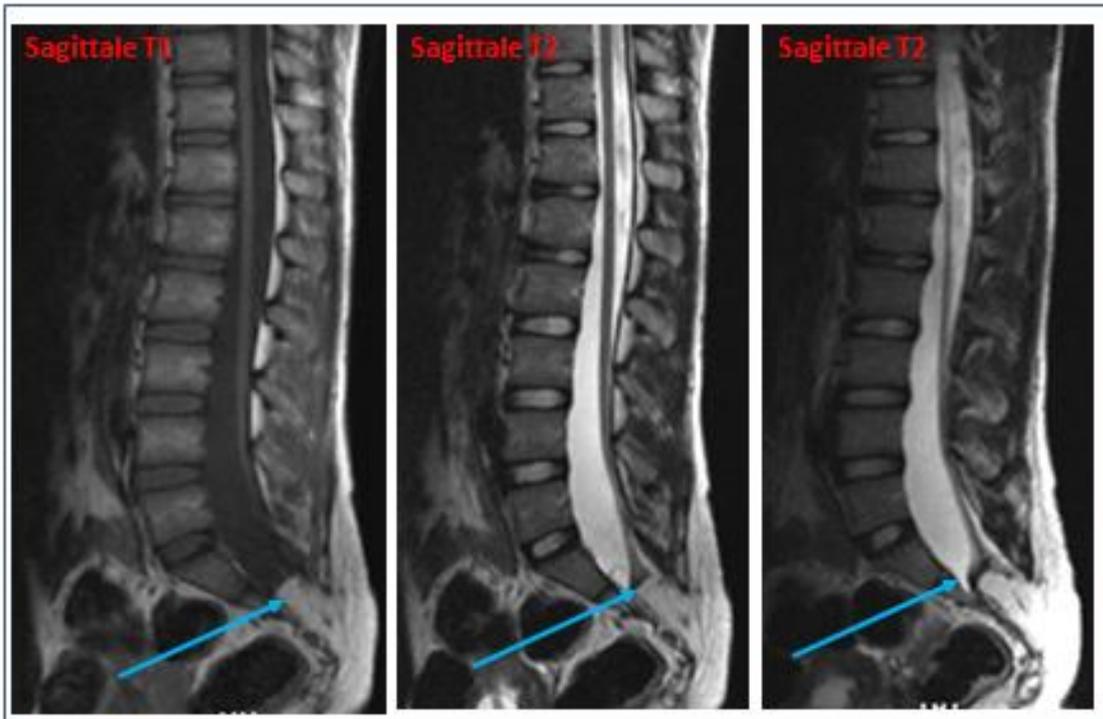


Figure 8 : IRM médullaire lombaire chez un enfant de 8 ans présentant des troubles sphinctériens, montrant une lésion en hypersignal T1 et T2 du filum terminal avec moelle bas attachée et agénésie sacrée.

Lipome du filum terminal avec moelle bas attachée.

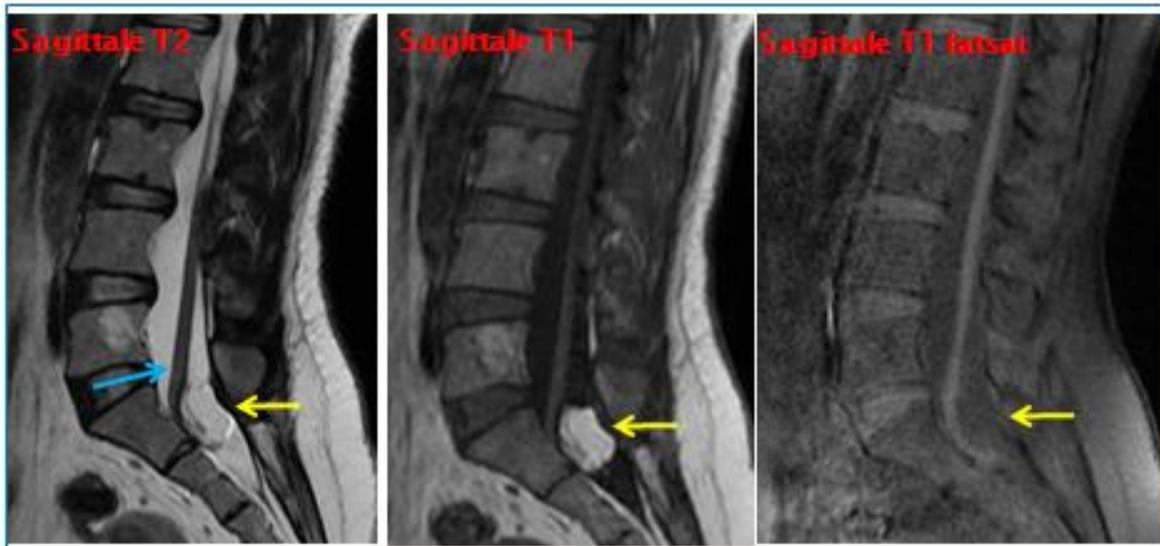


Figure 9 : IRM médullaire chez une fille de 12 ans présentant des douleurs lombaires. Elle objective une moelle basse attachée (flèche bleue) associée à une lésion intra canalaire (flèche jaune) en hypersignal T1 et T2 effacée sur les séquences après saturation du signal de la graisse en rapport avec un **lipome intradural**.

- L'échographie montre dans les formes associées au Spina bifida, une masse hyperéchogène au contact de la moelle, mais sans confirmer la séparation de la masse graisseuse avec la graisse sous cutanée.

c. Sinus dermique

Définition

- C'est un fin tractus épithélialisé s'étendant plus ou moins en profondeur vers le contenu du canal vertébral (schéma 23).

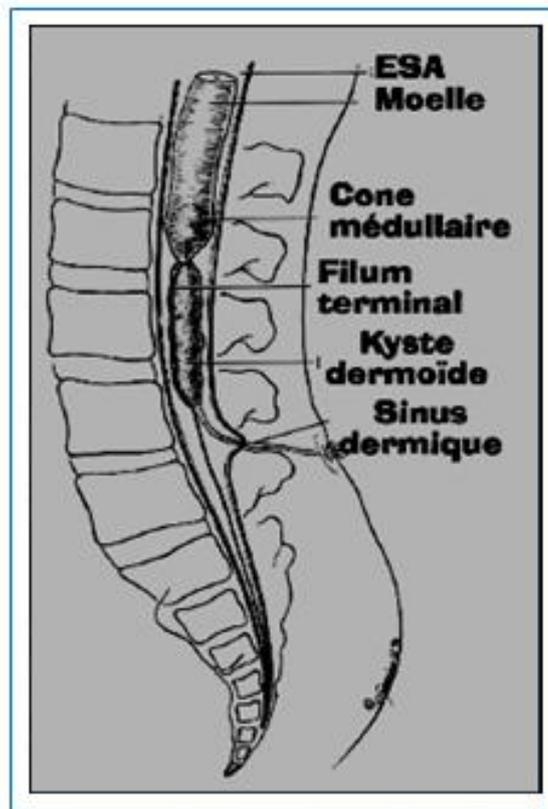


Schéma 23 : Sinus dermique

Embryologie

- Schématiquement, le sinus dermique pourrait être dû à une disjonction incomplète des feuilles ectodermiques ou à la persistance d'un canal neurentérique accessoire dans sa portion retro médullaire (32, 37,38).
- Dans la moitié des cas de sinus dermique, il existe une pseudotumeur congénitale de type kyste épidermoïde, par inclusion de tissu superficiel ou par desquamation des cellules épithéliales du tractus. Parfois, il peut aussi s'associer un tératome par différenciation pluripotentielle des cellules mésenchymateuses incluses. Il peut coexister avec d'autres dysraphismes, à type de Split notochord syndrome.
- Il siège le plus souvent à la région lombosacrée.

Clinique

- Cette malformation occulte et révélée à tout âge par deux signes cardinaux :
 - ❖ Pertuis cutané médian ou plus rarement para médian, parfois entouré d'une hyperpigmentation, d'une hypervascularisation, d'une pilosité anormale, parfois siège d'un écoulement.
 - ❖ Méningite et abcès répétés dus à la surinfection par contamination rétrograde de l'étui neuroméningé.
- Plus rarement, les symptômes sont aigu est du à la croissance rapide du kyste entraînant une compression médullaire ou radiculaire. Un syndrome de fixation caudale de la moelle peut aussi être révélateur.
- Enfin, une méningite chimique par rupture d'un kyste a été surtout décrite chez l'adulte.
- Les complications infectieuses des sinus dermiques peuvent être diffuses (méningites) ou focal de type abcès (épidural, sous dural, pariétal ou

parenchymateux) ; 3% des abcès intrarachidiens sont associés au sinus dermique (39).

Imagerie (figure 10)

- Le bilan repose sur l'IRM qui montre le trajet exact de sinus dermique : la portion extra canalaire et la plus facile à repérer en pondération T1, par son hyposignal linéaire traversant l'hypersignal de la graisse sous-cutanée et profonde.
- La portion intracanaulaire, en particulier arachnoïdienne, est mal différenciée du LCS avoisinant et parfois masquée par les artefacts de pulsativité des racines. Elle montre aussi les anomalies associées à type de kystes dermoïdes et épidermoïdes, qui ont un signal variable, souvent hétérogène, proche de celui de la graisse pour le premier, et proche de celui du LCS pour l'autre. Ils peuvent siéger partout, de la graisse sous-cutanée au compartiment lepto-méningé, avec une topographie intradurale extra médullaire prédominante.
- Les séquences après injection de produit de contraste sont indispensables à la phase des complications infectieuses, à la recherche d'abcès.

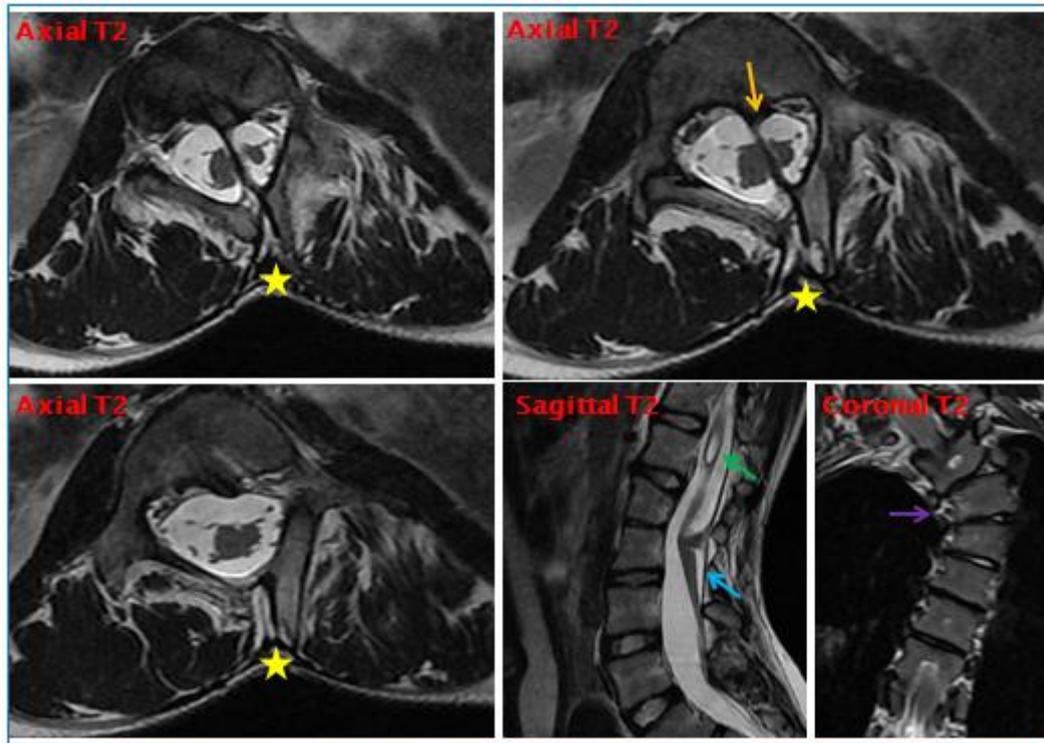


Figure 10: IRM médullaire chez une fille de 4ans présentant une scoliose dorsolombaire. Elle montre un **sinus dermique** (étoile jaune) avec diastématomyélie (flèche orange), syringomyélie (flèche verte) et moelle basse attachée (flèche bleue). Il s'y associe une scoliose dorsolombaire à convexité gauche (flèche mauve).

- La myélo TDM fournit de bonnes informations sur le trajet endocanalaire du sinus mais ne permet pas d'explorer en mieux la moelle. Elle reste une technique invasive d'utilisation de moins en moins fréquente.

d. Diastématomyélies et Split notochord syndrome

Définition :

- La diastématomyélie est une malformation médullaire rare, caractérisée par une séparation sagittale plus ou moins étendue du canal vertébral et de son contenu, par un éperon osseux médian, parfois cartilagineux ou fibreux, donnant un aspect de dédoublement médullaire plus ou moins complet (40, 41).
- Il représente environ 4% de tous les dysraphismes fermés.

Embryologie

- ❖ Stade de gastrulation : adhérences entre les feuilletts embryonnaires modifiant la formation de la notochorde et du tube neural. Les malformations vertébrales associées sont expliquées par l'atteinte de la notochorde.
- ❖ Stade de neurulation : excès de plissement de la gouttière neurale induisant une duplication partielle du tube neural.
- Enfin, la persistance d'un canal neurentérique accessoire forme un tractus médian clivant l'axe neurospinal en deux. La différenciation potentielle des tissus qui vont le coloniser donne une large gamme de malformations du Split notochord syndrome (41).

1. Diastématomyélie (DM)

Anatomopathologique

- La fonte médullaire siège entre T9 et S1 dont 80% des cas avec une prédominance à l'étage lombaire puis thoracique. Les localisations cervicales sont rares, décrite en association avec la malformation de Chiari et celles de Klippel- Feil.
- Il existe ainsi deux « héli moelles » plus au moins symétrique se réunissant dans 9 cas sur 10 en dessous de la fonte, sauf si elle s'étend à la moelle terminale et au filum. Chacune contient un canal épendymaire et donnent une racine antérieure et une postérieure mais parfois une des racines controlatérales. Il persiste deux artères spinales antérieures alors qu'elles fusionnent en général pendant le premier trimestre de la vie in utero. La répartition méningée arachnoïdienne et dure-mérienne définit deux types de DM de fréquence semblable (schéma 24).

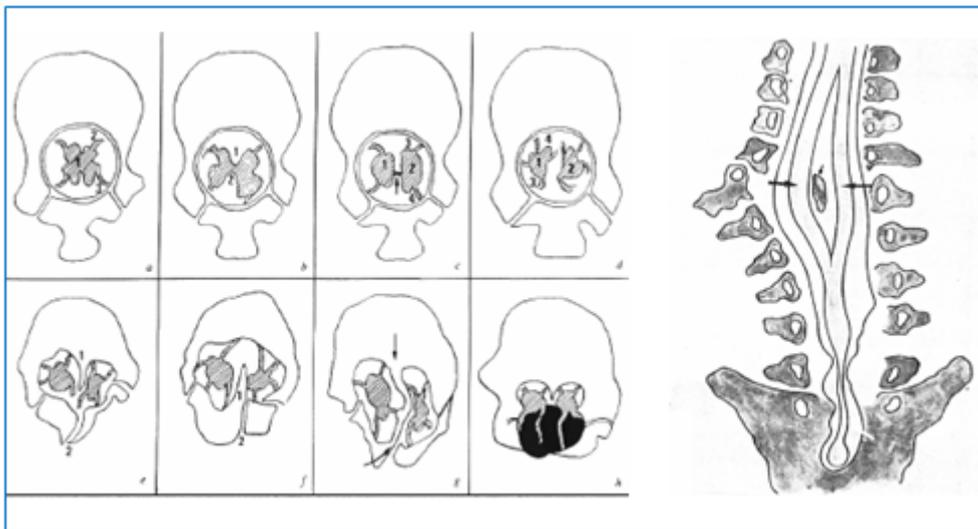


Schéma 24 : diastématomyélie : différents aspects

Dans le type 1 :

- Chaque « héli moelle » est entourée de sa gaine leptoméningée et dure-mérienne, qui fusionnent aux deux pôles de la DM pour reformer l'enveloppe méningée unique de la moelle.
- Ces deux gaines dure-mérienne sont séparées par un éperon sagittal, ostéo-cartilagineux ou fibreux. Cet éperon transfixiant est en continuité avec la face postérieure du corps vertébral ou du pédicule en avant et de la lame en arrière. Un deuxième éperon sus jacent est présent dans 5% des cas.

Dans le type 2 :

- Le fourreau méningé arachnoïdien et dure-mérien est unique et contient les deux héli-moelles. Il n'y pas de septum osseux mais une bande fibreuse ou fibrograisseuse qui fixe les héli-moelle et les racines à la dure-mère postérieure, à la partie inférieure de la DM.
- Les anomalies associées sont très fréquentes (85%)
- ❖ Cavité intramédullaire dans la moitié des cas
 - ❖ Fixation caudale de la moelle par un film épais ou un éperon distal ;
 - ❖ Méningocèle, myéloméningocèle d'une héli moelle encore appelée héli myélocèle.

Clinique

- L'âge moyen au diagnostic est de 6 ans mais il y a trois pics de fréquence accrue : avant l'âge de 2 mois, entre 4 et 8 ans, et à l'adolescence. Les filles sont plus souvent atteintes (42).
- Elle est habituellement thoraco lombaire. La localisation cervicale est exceptionnelle.

- Les anomalies cutanées sont les plus fréquentes et caractéristiques lorsqu'il s'agit d'une touffe de cheveux implantée sur la ligne médiane du dos.
- Toute autre anomalie suggestive d'un dysraphisme peut être présente.
- La scoliose, présente 60% des cas, est le premier motif de consultation. Le pied bot unilatéral avec faiblesse motrice du membre inférieur homolatéral est une caractéristique de la moitié des DM lombaires.
- Les plaintes urinaires sont rarement au premier plan, alors que les épreuves urodynamiques sont plus souvent perturbées.

Imagerie (figure 11, 12 et 13)

- L'IRM occupe une place prépondérante dans le diagnostic et l'extension (40, 41, 42,43) de cette malformation. Sa reconnaissance sur les coupes sagittales est difficile, d'où l'intérêt des coupes axiales et coronales T2, permettant de préciser :
 - ❖ Le siège et l'étendue de la diastématomyélie (visible sous forme de deux cordons médullaires) et apprécie leur taille (hypoplasie éventuelle d'un cordon).
 - ❖ Le caractère uni ou multifocale
 - ❖ Le type I ou II
 - ❖ La position du cône terminal et des racines de la queue de cheval par rapport à la fente médullaire
 - ❖ La présence de Spina bifida (85 à 100%)
 - ❖ Elargissement du diamètre transverse du canal vertébral
 - ❖ Anomalies de segmentation vertébrale
 - ❖ Fusion inter segmentaire des lames opposées de deux étages adjacents

- ❖ Eperon ossifié centro canalaire (inconstant) celui-ci est visible en hyposignal T2 entre les deux cordons
- ❖ L'existence de malformations associées
- ❖ La présence de complications (scoliose sévère, cavité intramédullaire, souffrance médullaire)

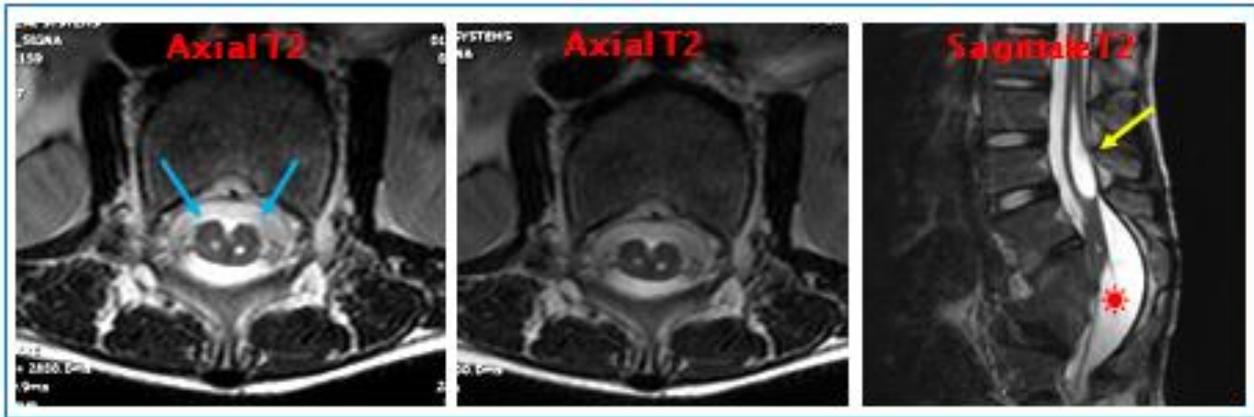


Figure 11 : IRM médullaire lombaire chez un garçon de 6 ans, scoliose avec vessie neurologique, montrant deux héli moelles (flèches bleue), séparées par un éperon fibro-cartilagineux : **diastématomyélie** avec cavité syringomyélique (flèche jaune), méga sac dural (étoile rouge) et bloc vertébral (L3, L4, L5).

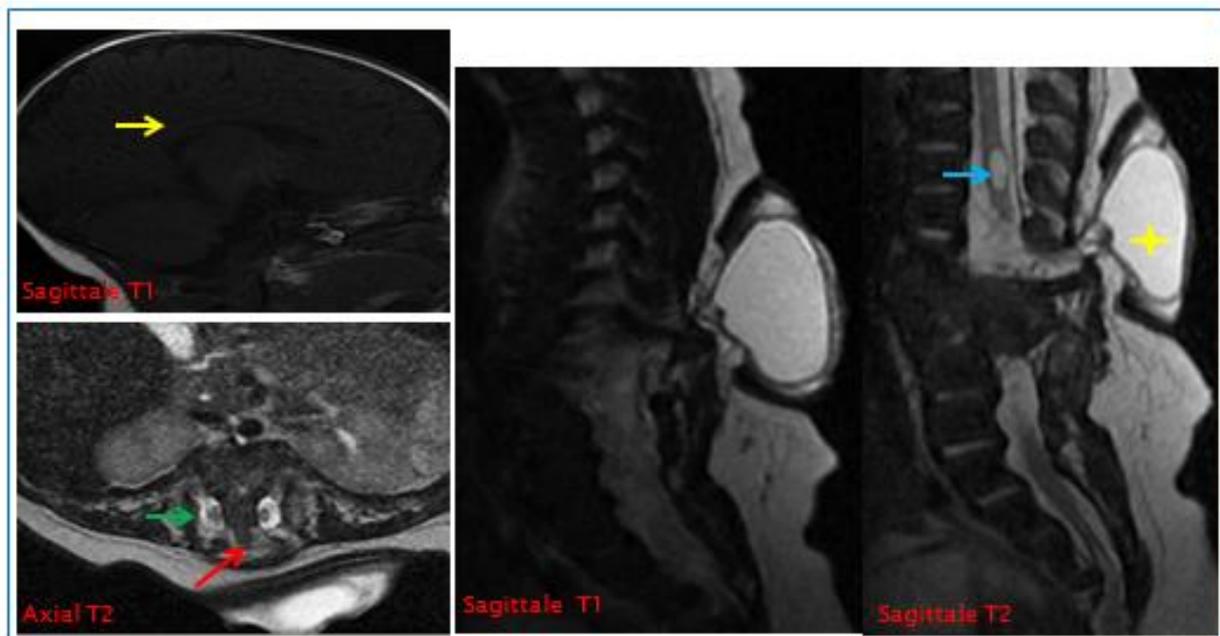


Figure 12 : IRM cérébro-médullaire montrant une moelle divisée en deux sur la séquence axiale T2 par un éperon osseux (flèche rouge) en rapport avec une **diastématomyélie** (flèche verte) avec *méningocèle* (étoile jaune), une cavité syringomyélique (flèche bleue) et une fusion vertébrale de D9 à D11. Il s'y associe une agénésie partielle du corps calleux (flèche jaune).

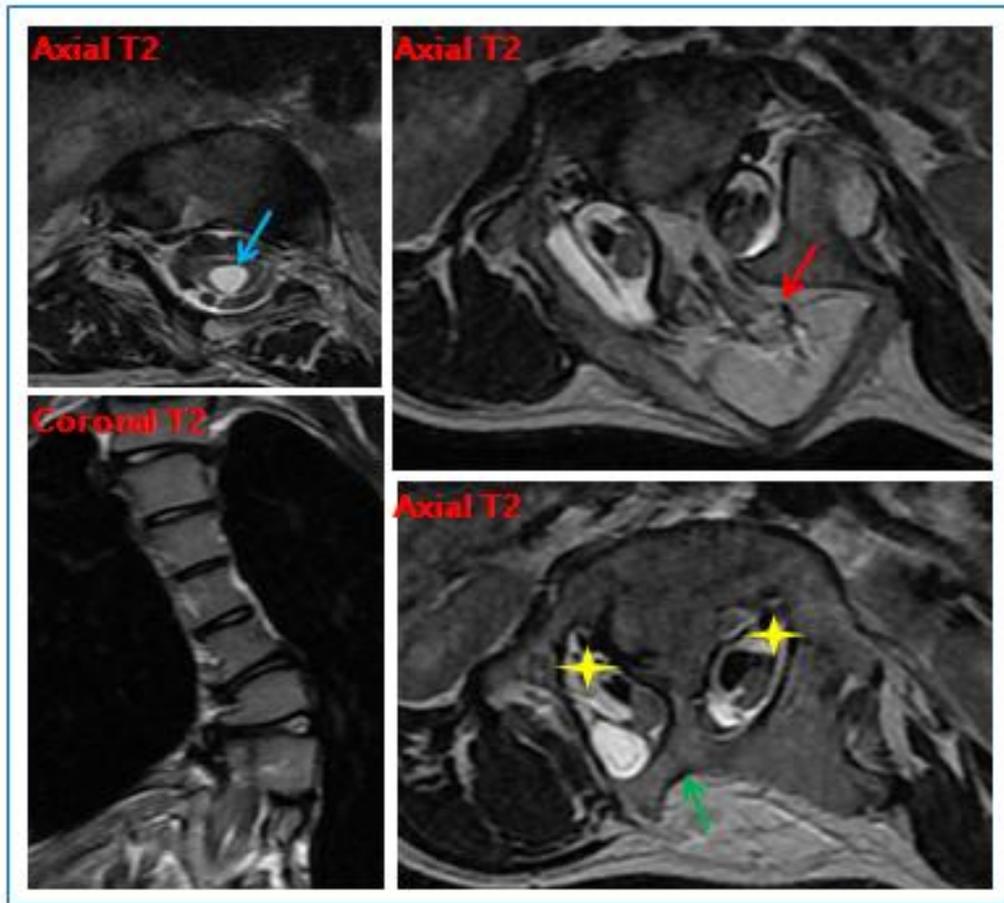


Figure 13 : IRM médullaire chez une fille de 9 ans présentant un spina bifida. Elle objective une **diastématomyélie** (étoile jaune) séparée par un éperon osseux (flèche verte) associée à une **myéloméningocèle** (flèche rouge) responsable d'une scoliose dorsolombaire à convexité gauche. Il existe également une cavité syringomyélique (flèche rouge).

- L'échographie médullaire (39,40, 41).

Elle est possible à l'étage rachidien avant six mois ou en cas de déhiscence de l'arc postérieur. Elle peut montrer :

- ❖ Spina bifida avec éversion des lames et élargissement du canal vertébral
- ❖ Deux héli-moelles disposées l'une à côté de l'autre
- ❖ Eperon échogène séparant les deux héli-moelles
- ❖ Dilatation du canal épendymaire.

▪ Les clichés radiographiques du rachis et le scanner peuvent montrer des anomalies principalement osseuses (39).

2. Split notochord syndrome

Définition

- Le terme Split notochord syndrome regroupe un spectre de malformations plus ou moins sévères comprenant la fistule entérique dorsale, le sinus dorsal, le kyste neurentérique, le diverticule entérique ou duplication digestive.
- La fistule entérique dorsale est une communication perméable entre une cavité digestive et un orifice cutané médiane du dos, traversant les tissus prévertébraux, le corps vertébral et son contenu neuroméningé, et l'arc postérieur non fermé. Dans les cas extrême, une hernie du tube digestif dans ce canal peut en imposer pour une méningocèle.
- La persistance partielle de cette fistule dans la portion postérieure au canal vertébral correspond au sinus dermique dorsal (voir dysraphisme fermé sans masse).
- La persistance d'une portion antérieure, prévertébrale, de ce tractus forment une duplication digestive ou un diverticule entérique. Ces formations annexées au tube digestif peuvent en être très distante situés

dans le médiastin postérieur, du fait de la migration secondaire de l'intestin primitif.

- La persistance d'une portion intermédiaire du tractus anormal forme une structure borgne, intracanaulaire, intradurale : le kyste neurentérique (ou kyste entérogène ou kyste endodermique...). C'est une malformation rare, plus fréquemment décrite dans le sexe masculin (44).

Embryologie

- Pendant la période de formation de la chorde, le canal neurentérique traverse la totalité de l'épaisseur du disque embryonnaire en faisant communiquer la cavité amniotique (à l'extérieur de l'embryon) avec le lecithocèle, intra embryonnaire (futur tube digestif). Ce canal neurentérique se ferme tôt, avant la délimitation de l'embryon.
- Les kystes neurentériques correspondent à l'absence partielle de fermeture du canal neurentérique. Ce sont des malformations souvent majeures pouvant donc impliquer la totalité des feuillets embryonnaires (6).

Anatomopathologie

- La classification OMS définit le kyste neurentérique comme une malformation congénitale kystique, limitée par un épithélium sécrétant du mucus semblable à celui du tractus gastro-intestinal.
- Les formes isolées prédominent à l'étage cervico-thoracique alors que les formes associées à d'autres dysraphismes sont à l'étage lombo-sacré. Il existe des localisations endocrâniennes (angle ponto cérébelleux, citerne pré bulbaire, Foramen magnum).
- Le kyste est typiquement intraspinal, intradural, extra et prémédullaire. Le volume parfois important et l'effet de masse sur la moelle peuvent donner l'aspect d'une invagination endomédullaire dans 10 à 15% des cas.

- Ils sont rarement intramédullaires et exceptionnellement extraduraux. Ils peuvent être latéro ou retro-médullaire, située dans la fente d'une diastématomyélie.
- Des malformations sont associées dans un cas sur deux : vertébrales (Klippe- Feil, spina bifida antérieur, élargissement canalaire, trouble de la segmentation), viscérales (malformations anorectales et cardiopathies), ou neurologiques.

Clinique

- La présentation varie avec l'âge du diagnostic.
- Chez l'enfant, les symptômes sont rapidement installés et progressifs sur quelques semaines alors que chez l'adulte, le caractère insidieux d'une compression médullaire lente entraîne un délai moyen au diagnostic de 3,5 ans. Une aggravation brutale peut être due à un traumatisme, une rupture ou une hémorragie intra kystique.

Imagerie

- L'I.R.M doit préciser :
 - ❖ Le siège intradural, prémédullaire et extra médullaire du kyste
 - ❖ Le caractère uniloculaire aux limites nettes et régulières
 - ❖ Le signal liquidien iso ou hyper intense au LCS sans rehaussement après injection de gadolinium
 - ❖ Le retentissement médullaire : compression, hypersignal, atrophie, cavité
 - ❖ Le prolongement extra canalaire antérieur d'un kyste en sablier.
- Les clichés radiographiques montrent éventuellement :
 - ❖ Un élargissement canalaire focal
 - ❖ Des anomalies de segmentation vertébrale

- ❖ Le déplacement d'une ligne médiastinale par une masse paraspinale
- L'échographie médullaire montre :
 - ❖ Une masse prémédullaire, liquidienne a contenu plus ou moins riche en échos
 - ❖ Une moelle épinière refoulée en arrière, déformées en croissant ouvert par le kyste, amincie est comprimée
- Le diagnostic différentiel se pose essentiellement avec :
 - ❖ Le kyste arachnoïdien (retro médullaire et strictement isointense au LCS).
 - ❖ Les kystes épidermoïdes et dermoïdes (surtout retro médullaire et entre les racines de la queue de cheval).

e. Moelle basse attachée

Définition

- Certains pensent que cette anomalie fait partie des malformations vertébro-médullaires, alors qu'elle constitue un syndrome clinique (26, 45, 46), fait d'une myélopathie progressive, secondaire à un filum terminale court et épais, une réfection d'une myéloméningocèle, une forme sévère d'un dysraphisme fermé, un lipome spinal, une diastématomyélie, ou à une agénésie caudale.
- La position basse de la moelle est définie par un cône au dessous de L2 et un filum épais est un filum qui mesure entre 2 et 5 mm (35). Moelle attachée basse et filum court et épais coexistent (schéma 25).

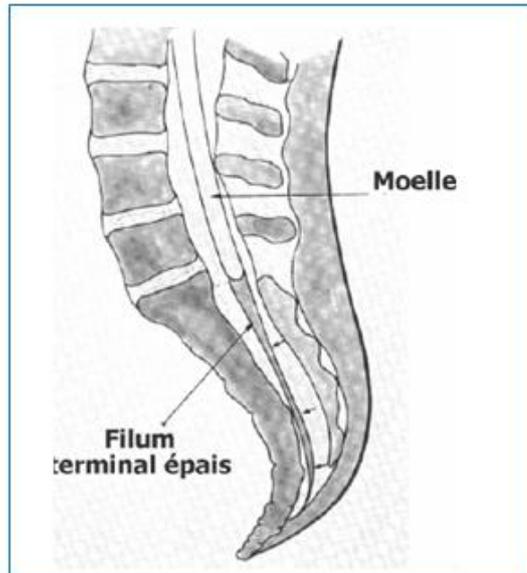


Schéma 25 : Moelle attachée basse

Clinique

- La symptomatologie de cette entité est faite de troubles sensitivo-moteurs, avec anomalies orthopédiques et troubles sphinctériens.

Imagerie

❖ L'IRM

- Permet un diagnostic de la malformation sur les séquences pondérées en T1, cependant, il n'est pas toujours facile de distinguer un filum épais d'un cône en position ectopique.
- Les coupes axiales voir frontales permettent d'identifier correctement le cône par rapport aux racines de la queue de cheval.
- Montre les anomalies osseuses associées : élargissement canalaire avec un scalloping des murs postérieurs des vertèbres en cas de lipome associé.

f. Syndrome de régression caudale

Définition

- C'est un spectre d'anomalies osseuses, neurologiques et viscérales plus au moins combinées.
- L'atteinte osseuse est une agénésie vertébrale sacro coccygienne (27%), lombo -sacrée (40%) et parfois thoracique inférieure.
- Le rachis sus-jacent à l'agénésie est anormal dont deux tiers des cas, siège d'anomalies de segmentation, de sténose canalaire et d'éperons osseux.
- L'atteinte médullaire est variable, allant de la simple hypoplasie des cornes antérieures, à l'interruption haute et brutale de la moelle.
- Rarement sont associés d'autres dysraphismes (myéломéningocèle, fibrolipome du filum terminale).
- Les malformations viscérales sont surtout génito-urinaires et digestive (agénésie, ectopie, dysplasie rénale, malformation des organes génitaux externes, cloaque, exstrophie, imperforation anale, fistules, atrésie oesophagienne) (47).

Clinique

- Les signes neurologiques sont pratiquement constants (déficit moteur correspondant au niveau de l'agénésie vertébrale, déficit sensitif plus distal, troubles sphinctériens, aréflexie ostéotendineuse) ainsi que les déformations orthopédiques (contracture des membres inférieurs, luxation des hanches, pied bot, sirénomélie, hypoplasie des muscles fessiers).

Imagerie

L'IRM

- Montre :
 - ❖ Une terminaison thoracique de la moelle
 - ❖ Une déformation du cône terminal qui perd son effilement progressif pour prendre une forme arrondie ou carrée, dite moelle tronquée.
 - ❖ Une trop nette séparation des racines en paquets antérieur et postérieur.
 - ❖ Une agénésie vertébrale distale plus en moins étendue, un rapprochement des ailes iliaques, et parfois leur fusion (visible aussi sur les clichés standard).
- S'il existe une agénésie vertébrale distale mais que la moelle épinière se termine en dessous de L1, il faut suspecter une fixation caudale de cette moelle tronquée (47).

g. Le tératome sacro-coccygien

Définition

- C'est une tumeur congénitale rare, survenant chez le nouveau né et formé par les différents éléments des trois feuilletts embryonnaires.

Embryologie

- Ces tumeurs naissent à partir des cellules pluripotentes au niveau du nœud de Hansen, et migrent vers le sacrum et le coccyx.
- C'est la tumeur bénigne la plus fréquente chez le nouveau né de sexe féminin. Une composante maligne est souvent présente chez le nouveau né de sexe masculin.
- Quatre types de lésions sont décrits en fonction du siège, externe ou interne de la tumeur.

- ❖ Type I : est une masse presque entièrement externe et postérieure au sacrum avec une extension minime vers le pelvis. Le diagnostic est facile et est souvent fait à la naissance.
- ❖ Type IV : correspond à une lésion complètement intra pelvienne de siège pré-sacré. Son diagnostic est souvent tardif fait devant des troubles de la marche et des anomalies anorectales.
- ❖ Type II et III : sont intermédiaire avec une composante externe dominante pour le type II et pelvienne dominante pour le type III.

Imagerie (figure 14)

- L'aspect de ces tumeurs est variable et dépend de leurs compositions et de leurs sièges.
- L'IRM montre des calcifications présentes dans 60% des cas et dont l'aspect est variable : en forme de dent, punctiforme, linéaire... les composantes graisseuses et liquidiennes sont également mises en évidence. Elle permet l'évaluation de la composante endopelvienne et le retentissement sur l'appareil urinaire.

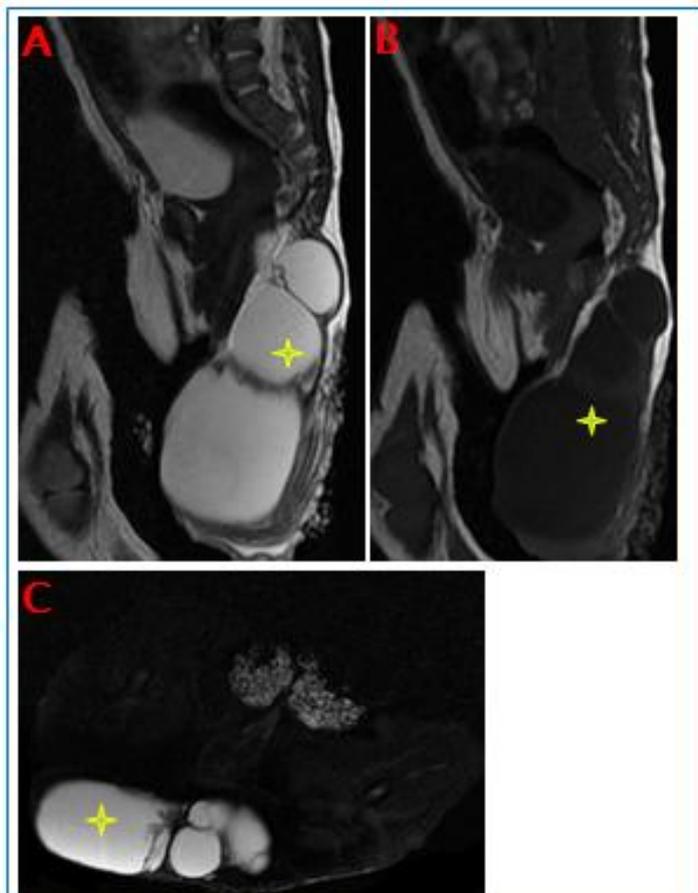


Figure 14: IRM Lombaire en séquence pondérées sagittale T2 (A), axial T2 (C) et sagittale T1 (B) chez un nouveau né à J5 de vie présentant une masse sacrée. Elle objective une masse de signal liquidien multiloculé présentant une attache coccygienne en rapport avec un **tératome sacro-coccygien**.

h. Syndrome de Currarino

Définition

- Le syndrome de Currarino est une maladie héréditaire rare décrite pour la première fois par Currarino et al., en 1981 (47). Il est caractérisé par une triade associant des malformations anorectales, un défaut de la région sacro coccygienne et une masse pré-sacrée (méningocèle antérieure ou tumeur).
- Le syndrome de Currarino est la seule forme d'agénésie sacrée héréditaire actuellement connue. Le mode d'hérédité est autosomique dominant dans près de la moitié des cas.
- Les malformations du cône terminal de la moelle épinière sont présentes dans 66 % des cas. Elles peuvent revêtir différents aspects : une moelle attachée basse, un filum épais et raccourci terminé par un lipome intra-, voire extra spinal, une cavité syringomyélique, une hydromyélie et/ou une dilatation kystique du cône terminal.

Embryologie

- Il en résulte de la persistance d'une adhésion anormale entre l'endoderme et le neuroectoderme ce qui empêcherait la fusion antérieure du corps vertébral (47).
- Il en résulterait une « fistule » entre les éléments digestifs, d'une part, et neuraux, d'autre part. La résorption partielle de cette « fistule » du côté dorsale donnerait une méningocèle et, du côté ventral, un kyste entérique. Un tératome se formerait si les éléments entérique et neural restaient liés par des éléments du mésoderme ayant migré dans l'espace pré-sacré lors du développement des somites.

Imagerie (Figure 15) :

- L'IRM est l'examen de choix pour confirmer le diagnostic et permet d'établir un bilan malformatif précis. Elle montre :
 - ❖ Les anomalies sacrées allant depuis la simple déviation latérale du coccyx jusqu'à l'agénésie du sacrum.
 - ❖ Les malformations du cône terminal
 - ❖ Une masse pré-sacrée qui peut être soit une **méningocèle antérieure** (60 %) qui est une extension antérieure ayant le même signal que celui du LCR, se continuant avec les espaces sous-arachnoïdiens ; soit un **tératome bénin** (23 %) sous forme d'une masse bien circonscrite avec une capsule souvent épaissie parfois calcifiée, le contenu est variable pouvant comporter des éléments liquidiens (en hypersignal T2 hyposignal T1), solides, graisseux (en hypersignal T1 et T2 s'effaçant sur les séquences après saturation du signal de la graisse) ou calcifiés (absence de signal) ; soit un **kyste dermoïde** (6 %) sous forme d'une formation en hypersignal hétérogène en T1 et en T2 ; enfin un **lipome** qui se présente en hypersignal T1 et T2 (1 %) ou un **hamartome**
 - ❖ Des anomalies de l'appareil urogénital : reins en fer à cheval, un rein unique pelvien...

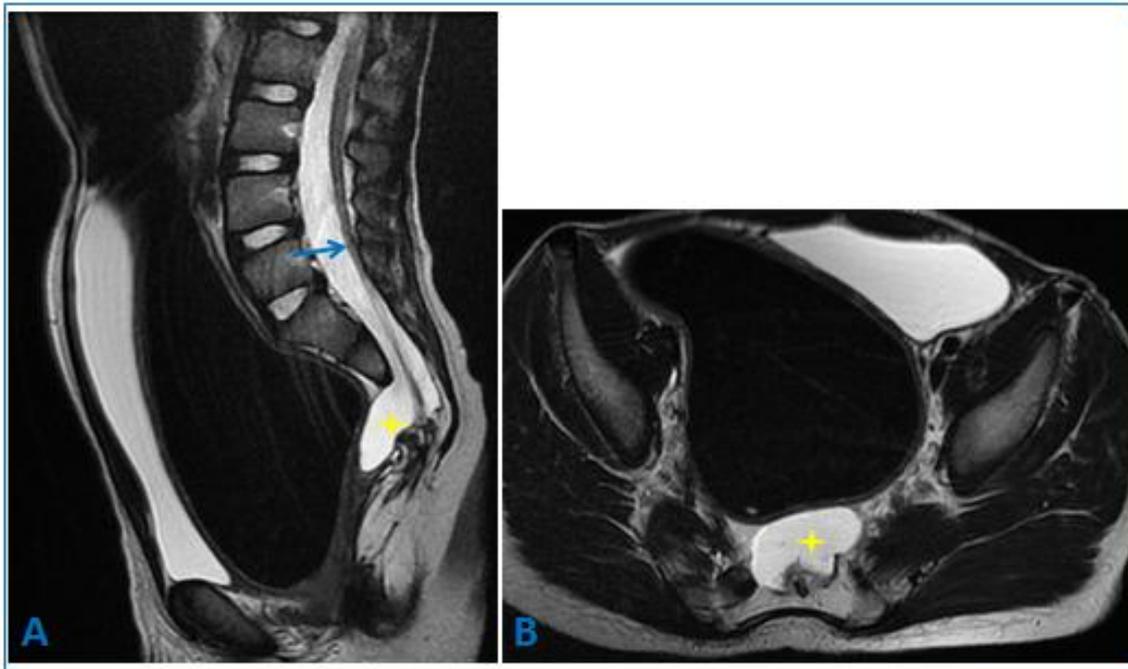


Figure 15 : IRM lombaire en séquence pondérée T2 sagittale (A) et axial (B) chez un enfant de 4ans présentant une incontinence urinaire et rectale montrant une agénésie sacrée partielle (), une méningocèle antérieure (étoile jaune), une moelle basse attachée (flèche bleue) en regard de L5 associée à une importante distension rectale et vésicale. L'ensemble rentre dans le cadre d'un **syndrome de Currarino**.

II. Dysraphismes ouverts

- Myéломéningocèle (MMC) et myélocèle (MC) représentent plus de 98% des dysraphismes ouverts (21).
- Grâce au diagnostic anténatal, la fréquence des enfants nés vivant avec cette malformation diminue (6/1000 en 1986, 0,6/1000 en 2000) (44).

Définition

- C'est une hernie à travers une spina bifida plus ou moins étendue, des méninges et de la placode neurale non fermée, sans couverture cutanée (schéma 26).

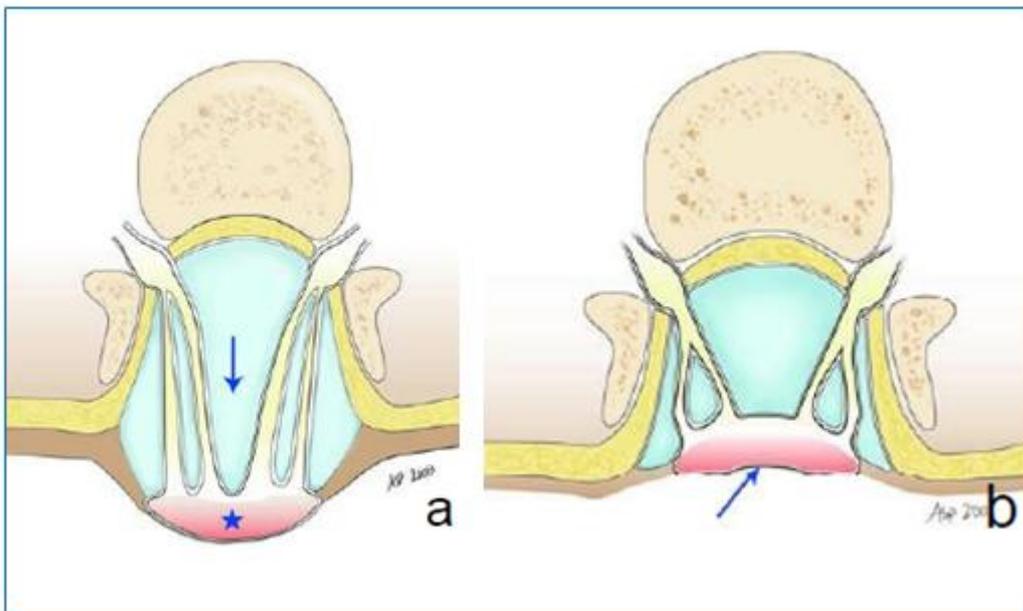


Schéma 26 : a : myélocèle. B : myéломéningocèle.

Embryologie est anatomopathologie

- La myéломéningocèle et myéloclèle sont secondaires à un défaut de neurulation primaire, survenant entre les 18^e et 27^e jours suivant la conception (26).
- La neurulation commence par une prolifération localisée de l'ectoderme, appelée plaque neurale, induite par la notochorde. La plaque neurale va progressivement s'invaginer pour former la gouttière neurale dont les berges postérieures vont fusionner pour former le tube neural. Cette fusion postérieure débute vers le 22^e -23^e jour post conception, d'abord rostralement à la hauteur de la future jonction cervico bulbaire, puis progressivement en direction caudale pour aboutir à la fermeture du neuropore postérieur (3).
- La MMC est la conséquence d'un défaut de fermeture de la partie postérieure du tube neural qui reste exposé et étalé, à la manière d'un livre ouvert, avec une gouttière longitudinale correspondant au reliquat de ce qui aurait dû devenir le canal central médullaire. Cette formation est appelée placode neurale. Les berges de la placode se fondent dans un épiderme dystrophique. Elle n'est pas recouverte de peau ou de dure-mère.
- Le mésenchyme, qui ne peut pas migrer en arrière du tube neural, se développe latéralement avec une orientation anormale (canal vertébral ouvert, lames éversées). Les racines émergent de la placode en adoptant une disposition radiaire et dans un plan presque transverses.
- Les battements du LCS dans les espaces sous arachnoïdiens prémédullaires, repoussent la moelle à travers le défaut rachidien, la soulèvent en formant une hernie méningée et médullaire.

- La plupart des MMC et MC sont situés à l'étage lombo-sacré et affectent la moelle terminale dans les localisations thoraco-lombaires, la moelle sous-jacente à la placode segmentaire à un aspect normal.

Malformations associés

- Une diastématomyélie est associée dans un cas sur deux. Elle peut être bifocale.
- Une cavité intramédullaire est présente dans deux tiers des cas.
- Une malformation de Chiari II et une hydrocéphalie sont pratiquement constantes (26).

Epidémiologie (26)

- L'incidence des dysraphismes spinaux ouverts est approximativement de 1 pour 1000 naissances. Il existe toutefois une grande variabilité géographique et raciale.
- La population d'origine celtique est ainsi plus fréquemment affectée par cette pathologie dont l'incidence s'élève approximativement à 4‰ naissances en Irlande. En Amérique du Nord, le risque de donner naissance à un enfant présentant un dysraphisme spinal ouvert est de 0,5 à 2‰, il augmente à 50‰ si un membre de la fratrie est déjà touché par cette malformation et jusqu'à 150‰ si deux membres sont atteints (4). Les sujets de race noirs ou asiatiques sont quant à eux moins touchés par cette affection.
- Il existe une discrète prépondérance féminine.

Diagnostic

- Le diagnostic anténatal est porté lorsque l'échographie obstétricale montre un défaut de fermeture des éléments postérieurs du rachis fœtal, avec présence d'une masse liquidienne médiane qui déforme la courbe du dos.

Les coupes transversales montrent une version des lames osseuses et leur écartement progressif anormal. Une hydrocéphalie avec une petite fosse postérieure peut constituer le signe d'appel du dysraphisme (48).

- Cette échographie peut être complétée, en cas de doute par un dosage de l'alpha-foetoprotéine et d'acétylcholinestérase à l'occasion d'une amniocentèse. Un taux anormalement élevé signe le diagnostic de MMC dans 99% des cas.
- Le diagnostic néonatal est clinique devant une masse molle médiane du dos, recouverte de tissu anormal, hypervascularisé, fragile, qui peut suinter ou se rompre (49,50).
- Le geste neurochirurgical de fermeture est une urgence afin d'éviter tout traumatisme et surinfection de la méningocèle ou de la myéloméningocèle. L'IRM médullaire est en général réalisée en postopératoire.
- Les signes neurologiques déficitaires sont souvent asymétriques. La forte asymétrie doit faire rechercher une diastématomyélie. Globalement, l'étendue du défaut rachidien est corrélée à la sévérité du déficit clinique, orthopédique et neurologique.

Imagerie

- Le bilan opératoire inclut un examen neurologique, une IRM cérébro-spinale à la recherche d'une hydrocéphalie, un examen de la charnière cervico occipitale pour montrer la malformation de Chiari II et éventuellement spinale pour préciser le contenu de la hernie méningée : racines, tissu neuro-gliale, moelle, Graisse, etc.
- Le bilan néphro-urologique est le plus souvent reporté à la phase postopératoire et se limite avant l'intervention à une US des voies urinaires, sachant que la fermeture de la MMC n'améliore globalement pas le statut urologique de ces enfants.

- L'imagerie postopératoire doit dépister les complications (26, 51) :
 - ❖ Une hydrocéphalie : elle est souvent prévenue en période périnatale par la pose d'une dérivation ventriculaire ou par une ventriculocisternostomie du troisième ventricule ;
 - ❖ Une « souffrance » médullaire qui se traduit cliniquement par une aggravation des déformations orthopédiques (scoliose rapidement progressive dans 60% des cas), une majoration des troubles sensitivo-moteurs des membres inférieurs avec spasticité dans 45% des cas et des douleurs rachidiennes.
 - ❖ L'I.R.M médullaire en recherche la cause (cavité syringomyélique, refixation médullaire par des cicatrices (52) ou un matériel d'inclusion épidermoïde, atrophie, malformation de Chiari de type 2).
 - ❖ Une cavité intramédullaire : elle peut être pan médullaire, parfois très asymétrique simulant un kyste arachnoïdien latéral. L'I.R.M doit en préciser le type pour adapter le traitement.

Prise en charge thérapeutique

- Repose sur une fermeture chirurgicale de la MMC et ou MC, de préférence dans les 72 heures qui suivent la naissance, et le plus souvent, à la mise en place concomitante d'une dérivation ventriculo-péritonéale. Au-delà de 72 heures, le risque de méningo-ventriculite augmente de façon significative (53,54).

Suivi post opératoire

- Les enfants opérés d'une MMC doivent bénéficier d'un suivi multidisciplinaire, visant à prévenir les complications neurologiques : un dysfonctionnement du système de dérivation ventriculaire, une malformation de Chiari symptomatique, une syringomyélie, et surtout développement d'une refixation médullaire secondaire sur adhérences

cicatricielles. Cette dernière complication est assez fréquente puisqu'elle est rencontrée jusqu'à dans 30% des cas de MMC opérée (53), et se manifeste par une éventuelle détérioration uro-néphrologique qui, généralement, précédera la survenue de troubles neuro-orthopédiques.

- Dès que le patient peut être mobilisé sans danger pour sa cicatrice une nouvelle US rénale, une scintigraphie rénale, une cysto-urétrographie permictionnelle, et un examen urodynamique peuvent être réalisés. Tous ces examens ont pour objectifs d'obtenir une valeur de départ de la morphologie et de la fonction rénale, et de reconnaître une refixation médullaire secondaire, et comparant les résultats de ces examens initiaux avec ceux qui seront effectués durant le suivi du patient (53).

III. Malformations associées

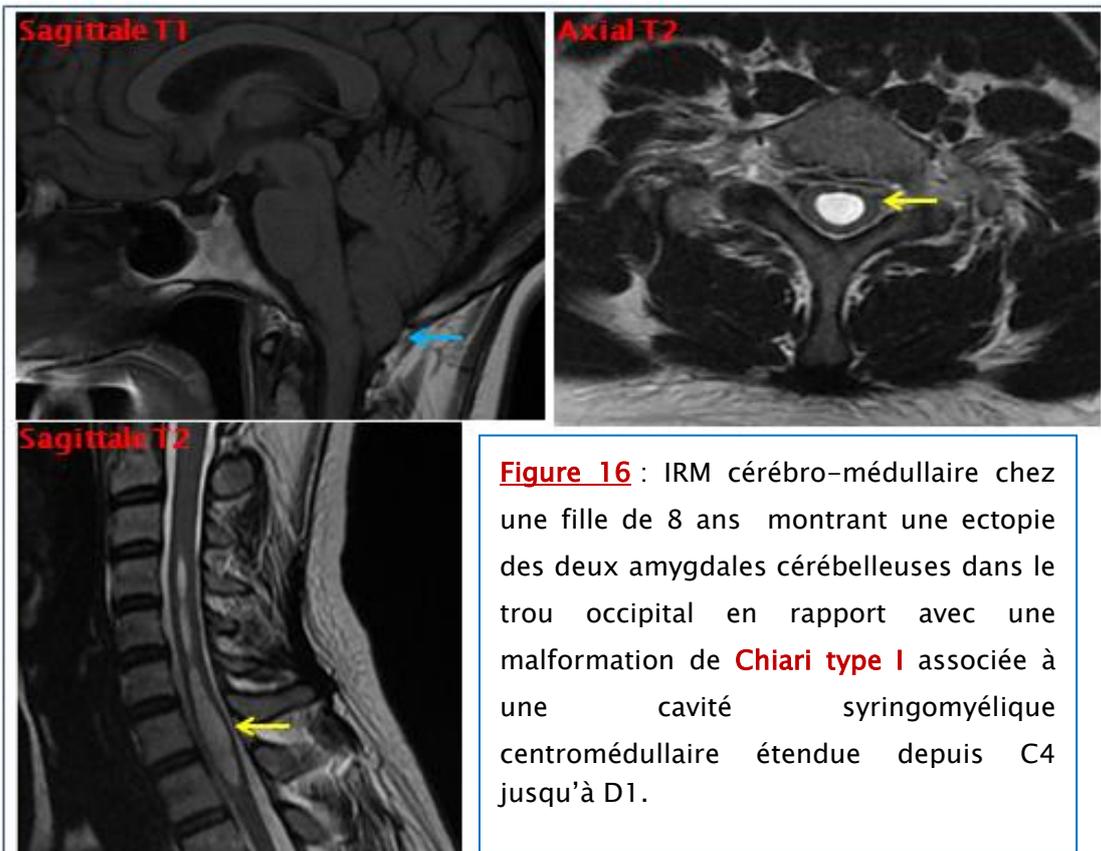
A. Malformation de la charnière cervico-occipitale

- Cette malformation est classée en différents types, et peut être expliquée par certaines théories déjà décrites dans le chapitre embryologie. Son tableau clinique est variable. L'association à d'autres malformations osseuses de la charnière cervico occipitale est fréquente.
- **Impression basilaire** : définit par l'enfoncement dans la cavité crânienne des éléments osseux qui forment le pourtour du trou occipital, en particulier de masses latérales de l'occipital. La fosse postérieure se trouve par conséquence réduite dans ses dimensions. Elle est appréciée par la distance de l'odontoïde par rapport à la ligne de Chamberlain qui joigne la lèvre dorsale du trou occipital du bord dorsal du palais osseux.

- Fusion atloïdo–occipitale ou occipitalisation de l’atlas
- Vertèbre occipitale
- Déformations du trou occipital
- Malformations de l’axis
- Dislocation atloïdo–axoïdienne
- Spina bifida occulta cervicaux
- Le diagnostic de cette malformation repose essentiellement sur l’IRM qui constitue l’examen de référence pour son diagnostic et son suivi évolutif.

B. Malformation de Chiari de type I

- La malformation de Chiari de type I se définit par une hernie des tonsilles cérébelleuses en dessous du foramen magnum de plus de 5 mm avant 5 ans, et de plus de 6 mm entre 5 et 15 ans. Le tronc cérébral peut être allongé mais non déplacé et le V4 n’est pas abaissé au dessous du trou occipital. Il n’y a pas de malformations supra tentorielles associées (figure 16) (47, 48, 49, 53).
- Le tableau clinique est variable, allant de la découverte asymptomatique qui de plus en plus fréquente avec l’avènement de l’IRM, à des signes cliniques à type d’apnées, torticolis et troubles du tonus chez le nourrisson, céphalées et ataxie chez le jeune enfant, scoliose et signes de syringomyélie chez l’adolescent. Ces formes symptomatiques nécessitent une prise en charge chirurgicale.
 - L’IRM doit préciser (48, 49, 50,54,55)
 - ❖ Le niveau des tonsilles cérébelleuses
 - ❖ La déformation pointue des tonsilles
 - ❖ Une syringomyélie associée (25% des cas)
 - ❖ Les anomalies du flux du LCS dans le trou occipital et les étages sous jacents.
 - ❖ Les malformations osseuses associées.



C. Malformation de Chiari type II

- C'est une malformation complexe de la fosse postérieure, de la base du crâne et du rachis, souvent associées à des anomalies supratentorielles. Elle est pratiquement toujours associée à un dysraphisme ouvert (56).
- La présentation clinique comporte, chez le nourrisson un stridor, des apnées, un cri faible et troubles de la déglutition. Chez l'enfant plus grand, des troubles sensitivo-moteurs de membres inférieurs, des mouvements anormaux, une raideur rachidienne, des signes d'atteinte des nerfs crâniens et une épilepsie (56,57).
- **L'IRM** montre (figure 17) :
 - ❖ Elongation caudale du cervelet à travers le trou occipital, au niveau supérieur de C1, la protrusion des amygdales et du vermis inférieur se fait plus bas de C2 à C4, en arrière de la moelle. La tente est hypoplasique et basse insérée, avec verticalisation du sinus droit.
 - ❖ Abaissement et étirement du V4 qui n'est parfois plus visible
 - ❖ Le tronc cérébral s'allonge vers le bas et son épaisseur diminue, le bulbe descend dans le canal cervical en avant du vermis et des tonsilles cérébelleuses. La moelle cervicale s'abaisse mais cette migration est limitée par les attaches ligamentaires, expliquant les images de hernie en cascade : moelle cervicale en avant, bulbe en position intermédiaire, cervelet en arrière.
 - ❖ Verticalisation et étirement en rostre de la lame tectale qui constitue une obstruction de l'aqueduc.
 - ❖ Concavité des surfaces osseuses (clivus, pyramide pétreuse).
 - ❖ Elargissement progressif avec l'âge des espaces arachnoïdiens pré médullaires cervicaux.

- ❖ Des malformations associées décrites dans le complexe myéломéningocèle– Chiari II–hydrocéphalie (51,52) : dysgénésie du corps calleux, hypoplasie ou défaut de la faux du cerveau, dilatation et calcification des noyaux ponto–mésencéphaliques des nerfs crâniens, dysplasie corticale cérébelleuse et cérébrale avec hétérotopies de substance grise.



Figure 17: N-né, J17 de vie, Spina bifida avec facies dysmorphique :

L'IRM cérébrale en séquence sagittale T1 objective une FCP de petite taille, une descente des amygdales cérébelleuses en regard de C6, une élongation caudale du cervelet, un étirement du bulbe avec absence de visualisation du V4 et hydrocéphalie d'amont.

⇒ **Malformation Chiari type II**

- Le diagnostic prénatal est possible par une échographie anténatale, souvent complétée par une IRM fœtale pour confirmer le diagnostic et réaliser un bilan lésionnel complet.

D. Malformation de Chiari type III

- Anomalie exceptionnelle, qui consiste en une hernie totale ou partielle du cervelet et même du quatrième ventricule, la moelle cervicale et les structures veineuses dures sous tentorielles, à travers un défaut osseux touchant l'endo occipital ainsi C1 voire C2.

QUATRIÈME PARTIE :
PRONOSTIC ET PRISE EN
CHARGE THÉRAPEUTIQUE

- Le pronostic à moyen et long terme va être envisagé successivement sur :
 - ❖ Le plan du système nerveux central à savoir les répercussions de l'hydrocéphalie et de la malformation d'Arnold Chiari souvent associées aux dysraphismes
 - ❖ L'état neuropsychologique
 - ❖ Les fonctions motrices des membres inférieurs, les fonctions sphinctériennes, la sexualité et la fertilité.
- La prise en charge thérapeutique dépend du type de dysraphisme :
 - ❖ En cas de dysraphisme ouvert, l'urgence est neurochirurgicale, une échographie cérébrale préopératoire permet de détecter une hydrocéphalie. Le bilan de la malformation est différé en postopératoire. L'IRM médullaire précise alors le caractère unique, la position et l'aspect de la moelle épinière et de la jonction bulbo médullaire.
 - ❖ En cas de dysraphisme fermé, le bilan commence par une IRM médullaire précoce associée ou non à une échographie. Le scanner peut être réalisé dans le cadre d'un bilan osseux précis en préopératoire. La prise en charge thérapeutique vient en deuxième lieu et dont l'attitude dépend du résultat de ce bilan radiologique (57,58).

CONCLUSION

- Le diagnostic de dysraphisme est d'abord orienté par l'examen clinique de la ligne médiane du dos de l'enfant. Chez le nourrisson, l'échographie médullaire est le premier examen réalisé. Toute échographie médullaire anormale doit être complétée par une échographie transfontanellaire.
- L'I.R.M réalisée après un bilan radiographique de rachis, doit explorer la totalité de la moelle épinière et de ces enveloppes dans différents plans de l'espace.
- La précision diagnostique et la recherche de complications en sont les indications principales.

BIBLIOGRAPHIE

1. Référence:<http://www.embryology.ch/francais/hdisqueembry/triderm07.html>.
2. Wessely O, De Robertis EM, Neural plate patterning by secreted signals. *Neuron*. 2002 Feb 14; 33 (4): 489–91.
3. Anderson RM, Lawrence AR, Stottmann RW, Bachiller D, Klingensmith J. Chordin and noggin promote organizing centers of forebrain development in the mouse. *Development* 2002 Nov, (129 (21): 4975–87.
4. Muroyama, Y, Fujihara M, Ikeya M, Kondoh H, Takada S. Wnt signaling plays an essential role in neuronal specification of the dorsal spinal cord. *Genes Dev*, 2002 Mar 1; (16(5): 548–53.
5. Goulding MD, Chalepakis G, Deutsch U, Erselius JR, Gruss P pax-3 a novel murine DNA binding protein expressed during early neurogenesis. *EMBO J*.1995 May: 10 (5): 1135–47.
6. Lowery LA, Sive H. Strategies of vertebrate neurulation and a reevaluation of teleost neural tube formation, *Mech Dev*. 2004 Oct; 121 (10): 1189–97.
7. C. ADAMSBAUM, V.MERZOUG, J.DUBOUSSET, G. KALIFA, J-P BARBET. Formation du rachis: éléments à connaître pour comprendre les malformations. *Feuillets de Radiologie* 2002, 42, n° 4, 299–304.
8. Muroyama, Y, Fujihara M, Ikeya M, Kondoh H, Takada S. Wnt signaling plays an essential role in neuronal specification of the dorsal spinal cord. *Genes Dev*.2002 Mar 1; 16 (5): 548–53.
9. La Bonne C. Vertebrate development: wnt signals at the crest. *Curr Biol* 2002 Oct; 29; 12 (21): r 743–4
10. Garcia -Castro MI, Marcelle C, Bronner -Fraser M. Ectodermal Wnt function as a neural crest inducer . *Science* 2002 Aug 2 ; 297 (5582) : 848–51.

11. Lowery LA, Sive H. Strategie of vertebrate neurulation and a re-evaluation of teleost neural tube formation. *Mech Dev.* 2004 Oct; 121 (10): 1189–97.
12. Blaas HG, Nis E, Keskitalo S, Hirsakoski CV. The detection of spina bifida before 10 gestational weeks using two- and three-dimensional ultrasound. *Ultrasound obstet Gynecol* 2000, 16: 25–9.
13. Lee W, Chaiworapongsa T, Romero R, Williams R, McNie B, Johnson A. A diagnostic approach for the evaluation of spina bifida by three-dimensional ultrasonography. *J Ultrasound Med* 2002; 21: 619–26.
14. Hubbard AM, Simon EM. Fetal imaging. *Magn Reson imaging clin N Am* 2002; 10:389–408.
15. N. Alaoui -Kasbi*, H. Allani, I. Bellagha, A. Hammou. Le dysraphisme spinal. Apport de l'imagerie dans le diagnostic anténatal. *Journal de pédiatrie et de puériculture.* 2004 ; 17 : 20–23.
16. Rohrschneider W K, Forsting M, Dargatzis et al. diagnostic value of spinal US: comparative study with MR Imaging in pediatric patients *Radiology*, 1996; 200: 383–388.
17. Sattar TS, Bannister C M, Russel SA et al. Pre-natal diagnosis of occult spinal dysraphism by ultrasonography and post-natal evaluation by MR scanning. *Eur. J. Pediatr, Surg.* 1998, 8: 31–33.
18. Baud C, Couture A, Veyrac C et al. Echographie médullaire : aspects normaux et pathologiques. Sixième cours de neuroradiologie pédiatrique, mai 1998 ; Guebert éditeur, Paris.
19. Di Pietro MA. The conus medullaris: normal US findings throughout childhood. *Radiology.* 1993; 188: 149–153.
20. Rypens F, Avni E F, Matos C et al. Atypical and equivocal features of the spinal cord in neonates. *Pediatr. Radiol*, 1995; 25: 429–432.

21. Azimullah P.C, Smit L.M.E, Rietveld- Knol E et al. Malformations of the spinal cord in 53 patients with spina bifida studies by magnetic resonance imaging. *Child's Nerv. Syst*, 1991; 7: 63-66.
22. Tortori -Donati P, Rossi A, Cama A. Spinal dysraphism : a revieww of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification. *Neuroradiology*. 2000; 42: 471-491.
23. Catala M. Developpement normal de la moelle épinière. Embryogenèse des lipomes spinaux. *Neurochirurgie* 1995 ; 41 : 33-45.
24. Drolet B.A. Cutaneous signs of neural tube dysraphisme. *Pediatr Clin North An*.2000; 47: 813-823.
25. Barkovich A J. congenital anomalies of the spine. Chap 9: Pediatric neuroimaging. Lippincott Williams and Wilkins, Thrid edition. 2000.
26. Naidich T P, Gorey M, Raybaud C et al. Malformations congénitales de la moelle, In : *Imagerie de la moelle et du rachis*. C Manelfe. Vigot, paris .1989 ; 571-620.
27. A. Rossi, A. Cama, G. Piatelli, M. Ravegnani, R. Biancheri, P. Tortori-Donati. Spinal dysraphism : MR imaging Nationale. *J. Neuroradiol*, 2004 : 31 : 3-24.
28. Byrd Se, Harvey C, Darling cf. MR of terminal myelocystoceles. *Eur J Radiol* 1995; 20: 215-220.
29. Awadhesgh Kumar Jaiswal MCH, Ashok Kumar Mahapatra. Terminal myelocystocele. *Journal of Clinical Neuroscience* 2005; 12(3): 249-252.
30. Andreas D. Meyer -Heim, Andrea Klein, Eugen Botschauser. Cervical myelomeningocele- follow-up of five patients. *European journal of Paediatric Neurology* 2003; 7: 407-412.

31. Hall JG, Friedman JM, Kenna BAW, Popkin J, Jawanda M. Arnold W. Clinical, genetic, and epidemiological factors in neural tube defects Am J. Hum Genet 1988; 43-827-37.
32. Yundt KD, Park TS, Kaufman BA, Normal diameter of filum terminale in children: in vivo measurement. *Pediatr Neurosurg.* 1997; 27:257-9.
33. Andrea Rossi, Roberta Biancheri, Armando Camab, Gianluca Piatelli, Marcello Ravegnani, Paolo Tortori-Donati. Imaging in spine and spinal cord malformations. *European Journal of Radiology.* 2004; 50: 177-200.
34. Sheing -Jye Chen, Steven S.F, Peng, Meng-Fai Kuo, Wang-Tso Lee, and Jao-Shwann Liang. Miller- Dieker Syndrome Associated with Tight Filum Terminale. *Pediatric neurology* 2006; vol, 34 No.3: 0887-8994.
35. R. Saidi, S. Farhane, M. Touffahi, H. Saad. Syndrome de la moelle attachée : une cause inhabituelle de dysfonctionnement vésical de l'adulte. *Annales d'urologie*, 2003 ; 37 : 187-193.
36. Yasutoshi Kai, Toshiyuki Amano, Takanori Inamura, Toshio Matsushima, Miki Takamatsu, Erka Kai, Massahi Fukui. An infant with an intradural lipoma of the cervical spine extending into the posterioer fossa. *Journal fo clinical Neuroscience.* 2003; 10(1): 127-130.
37. Miroslav Vaverka*, Lumir Hrabalek, Josef Machac, Intramedullary congress series 1295.2004; 457-464.
38. Weprin BE, Oakes WJ. Coccygeal pits. *Pediatrics* 2000; 105: E 69.
39. Elton S, Oakes WJ. Dermal sinus tracts of the spine. *Neurosurg Focus* (serial online). January 2001; 10: Article 4.
40. G. Cosnard, F. Lecouvert. *Imagerie du rachis, des méninges et de la moelle épinière* ; Masson, 2001 ; 5 : 35-53.

41. Karin M. Uncinn, Theresa Geley, Martin C. Freund, and Ingmar Gassner; US of the spinal cord in Newborns: Spectrum of Normal Finding, Variants, Congenital Anomalies, and Acquired Diseases; *Radographics*, 2000, 20: 923–938.
42. L. Chat, P. Sonigo, I. Simon, P. Schmit, F. Brunelle. Sémiologie anténatale des diastématomyélies. *Journal de radiologie* 2001 : 82 : 661–663.
43. Theodoor D. and all. Medullary Cone Movement in Subjects with a Normal Spinal Cord and in Patients With a Tethered Spinal Cord. *Radiology*, 2001; 220: 208–212.
44. L. Santiago Medina and all. Occult Lumbosacral Dysraphism in Children and Young Adults: Diagnostic Performance of Fast Screening and Conventional MR Imaging. *Radiology*, 1999, 211: 767–771.
45. Guy Cosnard et Frédéric Lecouvert. *Imagerie du rachis, des méninges et de la moelle épinière*. Masson, Paris, 2001, chapitre 5 : 31–53.
46. Warder DE, Oakes WJ. Tethered cord syndrome and the conus in a normal position. *Neurosurgery* 1993; 33: 374–378.
47. Emans PJ, Kootstra G, Marcelis C, Beuls E, Enest Van Heurn LW. The Currarino triad: variable expression. *J Pediatr Surg* 2005;40:1238–42.
48. Warder DE, Oakes WJ. Tethered cord syndrome: the lowlying and normally positioned conus. *Neurosurgery* 1994; 37: 597–600.
49. G. Cosnard, F. Lecouvert, *Imagerie du rachis, des méninges et de la moelle épinière*. *Imagerie médicale diagnostic Masson* 2001 ;5 : 50–53.
50. Sabri Aydin, Hakan Hanimoglu, Taner Tanriverdi, Ercoument Yentur, Mehmet Yasar kaynar. Chiari type I malformations in adults: a morphometric analysis of the posterior cranial fossa. *Surgical Neurology* 2005; 64: 237–241.

51. A. Chartier, A. Martinot, P. Dhellemmes, L. Vallée, M.D. Lamblin, C. Goroan, Leclerc. Malformation de Chiari de type I de l'enfant : modes de révélation de 34 observations. Arch Pédiatr. 2002 ; 8 : 789–96.
52. F Benoudiba, M hadj –Rabia, N Aghakani, P Brugières, M Tadié et D Doyon. L'imagerie des syringomyelies. J Radiol. 2001 ; 82–891–6.
53. Hofman E, Warmuth– Metz M, Bendszus M, et al. Phased contrast MR imaging of the cervical CSF and spinal cord: volumetric motion analysis in patients with Chiari I malformation. AJNR, 2000; 21: 297–306.
54. Gilbert J N. Jones K L, Rorke L B et al. central nervous system anomalies associated with meningomyelocele, hydrocephalus, and the Arnold –Chiari malformation: reappraisal of theories regarding the pathogenesis of posterior neural tube closure defects. Neurosurgery, 1986, 18–559–564.
55. Tufan Tarcan, Fikret Fatih Öol, Yalcin Ilker, Ferruh Sjmek and Memet Özek. Does Surgical Release of Secondary Spinal Cord Tethering Improve the Prognosis of neurogenic Bladder in Children With Myelomeningocele? The journal of Urology, Volume 176, Issue 4, October 2006, pages 1601–1606.
56. Tufan Tarcan, Fikret Fatih Öol, Yalçin Ilker, Harika Alpay, Ferruch Simsek and Memet Özek. The Timing of Primary Neurosurgical Rapair significantly Affects Neurogenic Bladder Prognosis in Children With Myelomeningocele. The journal of urology, volume 176, Issue 3, September 2006, Pages 1161–1165.
57. M. Colleen Brand. Examining the Newborn With an Open Spinal Dysraphism. Advances in Neonatal Care, Volume 6, Issue, 4, August 2006, pages 181–196.

58. Breningstall GN, Marker SM, Tubman DE Hydrosyringomyelia and diastematomyelia detected by MRI in myelomeningocele. *Pediatr Neurol* 1992; 8: 267–271.