

UNIVERSITE DE LIMOGES

FACULTE DE MEDECINE



ANNEE 1995

THESE N° 52

MALFORMATIONS DU ROCHER ET
SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL

THESE

POUR LE DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN MEDECINE

Présentée et soutenue publiquement le 6 Octobre 1995

Par

M. Joseph MACEDO

né le 26 Avril 1966, à LYON

EXAMINATEURS DE LA THESE

M. le Professeur ROUSSEAU Jacques	- Président
M. le Professeur DUPUY Jean-Paul	- Juge
M. le Professeur LABROUSSE Claude	- Juge
M. le Professeur SAUVAGE Jean-Pierre	- Juge
M. le Docteur PASCAUD Jean-Léon	- Membre invité

Ex 1
Sibip



UNIVERSITE DE LIMOGES

FACULTE DE MEDECINE



ANNEE 1995

THESE N° 152 SCD

MALFORMATIONS DU ROCHER ET SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL

THESE

POUR LE DIPLOME D'ETAT DE DOCTEUR EN MEDECINE

Présentée et soutenue publiquement le 6 Octobre 1995

Par

M. Joseph MACEDO

né le 26 Avril 1966, à LYON

EXAMINATEURS DE LA THESE

M. le Professeur ROUSSEAU Jacques	- Président
M. le Professeur DUPUY Jean-Paul	- Juge
M. le Professeur LABROUSSE Claude	- Juge
M. le Professeur SAUVAGE Jean-Pierre	- Juge
M. le Docteur PASCAUD Jean-Léon	- Membre invité



UNIVERSITE DE LIMOGES

FACULTE DE MEDECINE

DOYEN DE LA FACULTE : Monsieur le Professeur PIVA Claude

ASSESSEURS : Monsieur le Professeur VANDROUX Jean-Claude
Monsieur le Professeur DENIS François

PROFESSEURS DES UNIVERSITES - PRATICIENS HOSPITALIERS :

ADENIS Jean-Paul (C.S)	OPHTALMOLOGIE
ALAIN Luc (C.S)	CHIRURGIE INFANTILE
ALDIGIER Jean-Claude	NEPHROLOGIE
ARCHAMBEAUD Françoise	MEDECINE INTERNE B
ARNAUD Jean-Paul (C.S)	CHIRURGIE ORTHOPEDIQUE ET TRAUMATOLOGIQUE
BARTHE Dominique (C.S)	HISTOLOGIE EMBRYOLOGIE CYTOGENETIQUE
BAUDET Jean (C.S)	CLINIQUE OBSTETRICALE ET GYNECOLOGIQUE
BENSAID Julien (C.S)	CLINIQUE MEDICALE CARDIOLOGIQUE
BERNARD Philippe	DERMATOLOGIE
BESSEDE Jean-Pierre	OTO-RHINO-LARYNGOLOGIE
BONNAUD François (C.S)	PNEUMOLOGIE
BONNETBLANC Jean-Marie (C.S)	DERMATOLOGIE
BORDESSOULE Dominique	HEMATOLOGIE ET TRANSFUSION
BOULESTEIX Jean (C.S)	PEDIATRIE
BOUQUIER Jean-José	CLINIQUE DE PEDIATRIE
BOUTROS-TONI Fernand	BIostatistique ET Informatique MEDICALE
BRETON Jean-Christian (C.S)	BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLECULAIRE
CAIX Michel	ANATOMIE
CATANZANO Gilbert (C.S)	ANATOMIE PATHOLOGIQUE

CHASSAIN Albert	PHYSIOLOGIE
CHRISTIDES Constantin	CHIRURGIE THORACIQUE ET CARDIO-VASCULAIRE
COGNE Michel	IMMUNOLOGIE
COLOMBEAU Pierre (C.S)	UROLOGIE
CUBERTAFOND Pierre (C.S)	CLINIQUE DE CHIRURGIE DIGESTIVE
DARDE Marie-Laure (C.S)	PARASITOLOGIE
DE LUMLEY WOODYEAR Lionel (C.S)	PEDIATRIE
DENIS François (C.S)	BACTERIOLOGIE-VIROLOGIE
DESCOTTES Bernard (C.S)	ANATOMIE
DUDOGNON Pierre	REEDUCATION FONCTIONNELLE
DUMAS Jean-Philippe	UROLOGIE
DUMAS Michel (C.S)	NEUROLOGIE
DUMONT Daniel	MEDECINE DU TRAVAIL
DUPUY Jean-Paul (C.S)	RADIOLOGIE ET IMAGERIE MEDICALE
FEISS Pierre (C.S)	ANESTHESIOLOGIE ET REANIMATION CHIRURGICALE
GAINANT Alain	CHIRURGIE DIGESTIVE
GAROUX Roger (C.S)	PEDOPSYCHIATRIE
GASTINNE Hervé	REANIMATION MEDICALE
GAY Roger (C.S)	REANIMATION MEDICALE
GERMOUTY Jean	PATHOLOGIE MEDICALE ET RESPIRATOIRE
HUGON Jacques	HISTOLOGIE EMBRYOLOGIE CYTOGENETIQUE
LABROUSSE Claude (C.S)	REEDUCATION FONCTIONNELLE
LABROUSSE François	ANATOMIE PATHOLOGIQUE
LASKAR Marc (C.S)	CHIRURGIE THORACIQUE ET CARDIO-VASCULAIRE
LAUBIE Bernard (C.S)	ENDOCRINOLOGIE ET MALADIES METABOLIQUES
LEGER Jean-Marie (C.S)	PSYCHIATRIE D'ADULTES
LEROUX-ROBERT Claude (C.S)	NEPHROLOGIE
LIOZON Frédéric	CLINIQUE MEDICALE A
MELLONI Boris	PNEUMOLOGIE
MENIER Robert (C.S)	PHYSIOLOGIE
MERLE Louis	PHARMACOLOGIE
MOREAU Jean-Jacques (C.S)	NEUROCHIRURGIE
MOULIES Dominique	CHIRURGIE INFANTILE
OUTREQUIN Gérard	ANATOMIE
PECOUT Claude (C.S)	CHIRURGIE ORTHOPEDIQUE ET TRAUMATOLOGIQUE

PERDRISOT Rémy	BIOPHYSIQUE ET TRAITEMENT DE L'IMAGE
PILLEGAND Bernard (C.S)	HEPATO-GASTRO-ENTEROLOGIE
PIVA Claude (C.S)	MEDECINE LEGALE
PRALORAN Vincent (C.S)	HEMATOLOGIE ET TRANSFUSION
RAVON Robert (C.S)	NEUROCHIRURGIE
RIGAUD Michel	BIOCHIMIE ET BIOLOGIE MOLECULAIRE
ROUSSEAU Jacques (C.S)	RADIOLOGIE ET IMAGERIE MEDICALE
SAUTEREAU Denis	HEPATO-GASTRO-ENTEROLOGIE
SAUVAGE Jean-Pierre (C.S)	OTO-RHINO-LARYNGOLOGIE
TABASTE Jean-Louis (C.S)	GYNECOLOGIE OBSTETRIQUE
TREVES Richard (C.S)	THERAPEUTIQUE
VALLAT Jean-Michel	NEUROLOGIE
VALLEIX Denis	ANATOMIE
VANDROUX Jean-Claude (C.S)	BIOPHYSIQUE ET TRAITEMENT DE L'IMAGE
VIDAL Elisabeth (C.S)	MEDECINE INTERNE
WEINBRECK Pierre	MALADIES INFECTIEUSES

PROFESSEUR ASSOCIE A MI-TEMPS

MOULIN Jean-Louis

TROISIEME CYCLE DE MEDECINE GENERALE

SECRETAIRE GENERAL DE LA FACULTE

CHEF DES SERVICES ADMINISTRATIFS

POMMARET Maryse

(C.S) = Chef de Service

Nous dédions ce travail

A notre président de thèse

Monsieur le Professeur Jacques ROUSSEAU

Professeur des Universités de Radiologie et Imagerie Médicale.

Electroradiologiste des Hôpitaux.

Chef de Service.

Nous avons eu le plaisir de travailler dans votre service, et de recevoir votre confiance.

Nous avons apprécié la clarté de votre analyse radiologique et votre grande culture.

Vous nous faites un très grand honneur en acceptant de présider notre jury de thèse.

Soyez assuré de notre gratitude et de notre profond respect.

A notre jury de thèse

Monsieur le Professeur Jean-Paul DUPUY

Professeur des Universités de Radiologie et Imagerie Médicale.

Electroradiologiste des Hôpitaux.

Chef de Service.

Vous nous avez accueilli une année dans votre service, où nous avons beaucoup appris.

Votre aisance en Radiologie Vasculaire est unanimement reconnue et admirée.

Nous connaissons votre compétence et votre disponibilité.

Nous sommes fier et reconnaissant de votre participation à ce jury.

Monsieur le Professeur Claude LABROUSSE

Professeur des Universités de Rééducation Fonctionnelle.

Médecin des Hôpitaux.

Chef de Service.

*Votre compétence et la rigueur de votre pensée clinique
n'ont d'égale que votre énergie, connue de tous.*

*Vous avez accepté, sans nous connaître, de juger notre
travail.*

*Nous en sommes très honoré, et vous en remercions avec le
plus grand respect.*

Monsieur le Professeur Jean-Pierre SAUVAGE

*Professeur des Universités d'Oto-Rhino-Laryngologie.
Oto-Rhino-Laryngologiste des Hôpitaux.
Chef de Service.*

*Vos travaux et votre compétence sont unanimement connus
et respectés.
C'est avec beaucoup de disponibilité que vous nous avez fait
l'honneur, sans nous connaître, de juger cette thèse.
Nous vous assurons de notre très grande estime, et vous
sommes très reconnaissant de votre participation à ce jury.*

Monsieur le Docteur Jean-Léon PASCAUD

Praticien Hospitalier.

Electroradiologiste des Hôpitaux.

Votre passion pour le travail, votre dynamisme et votre très grande compétence s'associent à une disponibilité de tous les instants, et forcent l'estime de chacun.

Vous avez été l'instigateur de ce travail, et nous avez guidé avec patience, tout au long de son élaboration.

Votre participation à ce jury nous inspire un grand plaisir et beaucoup de reconnaissance.

A l'ensemble des personnels de radiologie du CHU de Limoges

Avec reconnaissance, pour leur sympathie et leur patience.

A mes collègues, internes en radiologie

*En souvenir de notre esprit de camaraderie, qui n'a jamais
faibli toutes ces années.*

A mes grands-parents

Je n'oublierai pas leur joie de vivre ni leur malice.

A mes parents

Avec tendresse, pour leur inépuisable affection, jour après jour.

Ils n'ont épargné aucun effort pour me rendre la vie plus belle.

Puisse ce travail être un mince témoignage de ma gratitude.

A Muriel

Pour son indicible patience et sa complicité, en gage de mes sentiments.

PLAN

1. Introduction
2. Historique
3. Embryologie
4. Anatomie du rachis cervical
5. Imagerie normale du rachis cervical
6. Anatomie de l'os temporal
7. Imagerie de l'os temporal normal
8. Aspects cliniques du syndrome de KLIPPEL-FEIL
9. Associations malformatives voisines du syndrome de KLIPPEL-FEIL
10. Complications du syndrome de KLIPPEL-FEIL
11. Prise en charge et traitement du syndrome de KLIPPEL-FEIL
12. Etiologie du syndrome de KLIPPEL-FEIL
13. Etude d'un cas clinique de syndrome de KLIPPEL-FEIL
14. Conclusion
15. Références bibliographiques
16. Bibliographie
17. Table des matières
18. Serment d'HIPPOCRATE

INTRODUCTION

Affection congénitale rare, le syndrome de KLIPPEL-FEIL est remarquable par la multiplicité des organes touchés, et nécessite une prise en charge pluridisciplinaire précoce, afin de minimiser les handicaps potentiels.

Nous procéderons à une revue des cas décrits dans la littérature, en nous intéressant plus particulièrement à l'aspect otologique de ce syndrome.

Nous décrirons ensuite, sous les angles clinique et radiologique, un cas supplémentaire, présenté par une jeune fille, porteuse de multiples stigmates de l'affection.

HISTORIQUE

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL est défini par une triade caractéristique, comprenant :

1. L'existence d'une fusion, de nature congénitale, concernant au minimum deux vertèbres cervicales. Cette fusion est à l'origine d'une limitation indolore de l'amplitude des mouvements du rachis cervical.
2. Une brièveté marquée du cou. A l'extrême, la tête peut paraître reposer directement sur le thorax, justifiant alors les appellations de "maladie des hommes sans cou", ou "brevicollis", parfois données à l'affection.
3. Une implantation postérieure basse des cheveux.

Actuellement, la définition communément admise du syndrome est élargie à l'ensemble des cas présentant un défaut de segmentation du rachis cervical, avec fusion vertébrale.

Les premières descriptions parvenues jusqu'à nous, relatives à des hommes au cou anormalement bref, font partie de la mythologie grecque, qui fait état de personnages au cou court et immobile, qualifiés "d'acéphales".

Ceux-ci sont cités par HERODOTE (484-420 avant J. C.), dans ses "Histoires", comme étant une tribu, installée en Afrique du Nord, à laquelle semblent avoir été liées des superstitions.

COLOMBUS, en 1559, puis CRUVEILHIER et CULLEN, feront état de nécropsies, mettant en évidence l'existence de rachis cervicaux limités à six vertèbres.

En 1701, est pour la première fois décrit, par LITRE, un cas de foetus présentant une réduction numérique du rachis cervical, à cinq vertèbres, par ailleurs associée à une anencéphalie.

HALLER décrit, en 1745, l'association de multiples malformations de l'appareil locomoteur et des organes sensoriels, avec des signes neurologiques et une fusion vertébrale à l'étage cervical.

Un autre foetus anencéphale, ne comportant que quatre vertèbres cervicales, et présentant une déhiscence des arcs postérieurs étendue sur l'ensemble du rachis, est étudié par MORGAGNI en 1746.

L'art s'intéresse aux hommes sans cou par l'intermédiaire du célèbre poète et peintre mystique anglais William BLAKE (1747-1831), qui représente un patriarche semblant atteint d'un syndrome de KLIPPEL-FEIL ("Illustration du livre de JOB"). (42)

ROKITANSKY, à son tour, fait état d'une fusion vertébrale, étendue depuis C2 jusqu'à C7.

STADERINI, en 1894, décrit l'association d'une réduction du nombre des vertèbres cervicales avec un syndrome de SPRENGEL (surélévation de l'omoplate par défaut de migration).

La première observation radiologique du syndrome est réalisée en 1902 par SICK.

En 1906, CLARK opère un enfant, en vue de traiter une réduction de l'amplitude des mouvements cervicaux.

En 1908, SMITH démontre une fusion de C2 et C3 sur une momie égyptienne attribuée à la période ptolémaïque (323 à 30 avant J. C.).

Maurice KLIPPEL et André FEIL rapportent, le 21 Mars 1912, à la séance n° 1055 de la Société d'Anthropologie, l'observation intitulée "Un cas d'absence des vertèbres cervicales, avec cage thoracique remontant jusqu'à la base du crâne", qui liera, dès lors, leur nom au syndrome. (35)

Il s'agit d'un patient décédé d'insuffisance rénale, à l'âge de 46 ans, à l'hôpital Tenon, chez lequel, la tête paraît reposer directement sur le thorax, sans aucune ébauche de cou cliniquement identifiable. Il est noté de plus une implantation postérieure basse de la chevelure, et une limitation majeure des mouvements de la tête. On note dans ses antécédents l'existence, dans l'enfance, d'une inclinaison latérale gauche de la tête, spontanément disparue par la suite. L'anomalie cervicale est associée à une scoliose dorso lombaire.

L'autopsie met en évidence des anomalies majeures de la segmentation rachidienne :

La partie supérieure du rachis est constituée par une fusion de plusieurs vertèbres, portant des ébauches d'apophyses transverses et quatre paires de côtes, considérées par conséquent comme des vertèbres thoraciques. La portion la plus crâniale comporte toutefois des trous transversaires. Aucune ébauche de rachis cervical n'est notée par ailleurs. Ce bloc vertébral présente, de plus, un défaut de fermeture du tube neural, consistant en une large échancrure postérieure.

Le rachis se compose, en outre, de huit vertèbres thoraciques indépendantes, portant huit paires de côtes, et de quatre vertèbres lombaires.

Les auteurs décrivent alors la triade caractéristique :

Cou court, avec réduction numérique des vertèbres cervicales.

Réduction de la mobilité cervicale.

Ligne d'implantation postérieure des cheveux anormalement basse.

FEIL (20) décrira au total, en 1919, quatorze cas de syndromes de réduction numérique cervicale, parmi lesquels il note l'association de cyphoses, de scoliozes ou d'anomalies de SPRENGEL.

Il distinguera trois variétés cliniques :

Le type I consiste en une fusion de l'ensemble du rachis cervical en un bloc. Le rachis cervical est raccourci, l'impression basilaire est constante. La fusion intéresse les vertèbres dans leur ensemble, dont les apophyses articulaires ou épineuses. A noter que la réalisation du cliché de face est difficile, de par la superposition de la mandibule. La fusion peut inclure le rachis thoracique haut.

Le type II comporte une fusion cervicale limitée à un ou deux espaces intervertébraux, éventuellement associée à une fusion occipito-atloïdienne ou à l'existence d'hémivertèbres. Le diamètre antéro-postérieur du canal est augmenté au niveau du bloc, la discarthrose de surcharge est fréquente.

Le type III associe des fusions cervicales, d'une part, thoraciques basses ou lombaires, d'autre part.

JALLADEAU, en 1936, met en relief, pour la première fois, la fréquente association d'une surdité dans le cadre du syndrome de KLIPPEL-FEIL.

Etudiant vingt patients, il dénombre six cas de surdité profonde, et un cas d'atrésie bilatérale des conduits auditifs externes, avec hypo-acousie. (28)

A partir de 1952, et jusqu'en 1960, WILDERVANCK (68) étudie une série de 21 cas, et identifie un syndrome proche, associant à la triade de KLIPPEL-FEIL une surdité congénitale, et un trouble moteur oculaire rare, le syndrome de DUANE. (18)

Depuis lors, de nombreuses observations ont été relatées, certaines d'entre elles mettant en évidence l'existence de formes familiales, avec un taux d'incidence excluant la possibilité de cas fortuits.

Nous chercherons à contribuer à la description de ce syndrome, en apportant une nouvelle observation, à la symptomatologie particulièrement riche.

EMBRYOLOGIE

Nous étudierons succinctement l'embryologie des appareils les plus touchés par le syndrome de KLIPPEL-FEIL, en nous intéressant plus particulièrement au rachis et à l'oreille. Pour les autres organes concernés, nous exposerons brièvement les hypothèses avancées pour expliquer ces associations pathologiques.

Toutes les dates citées dans ce chapitre se réfèrent à la date de conception.

EMBRYOLOGIE DU RACHIS

On distingue trois étapes de développement du rachis foetal :

Embryogenèse : Formation de l'axe chordal.

Organogenèse : Formation des métamères.

Histogenèse : Chondrification puis ossification des vertèbres primaires.

La connaissance de ces étapes permet de comprendre les aspects radiologiques normaux propres à l'enfant, et la survenue de malformations congénitales.

Les malformations liées à une altération du développement foetal sont d'autant plus graves que cette altération survient à un stade plus précoce, encore peu différencié.

1 . EMBRYOGENESE

1.1 Formation du chordomésoblaste

Dès le quinzième jour, se forme la ligne primitive, à partir d'un épaissement linéaire de la face dorsale de l'ectoblaste. La ligne primitive présente un renflement à son extrémité céphalique, le noeud de HENSEN.

Entre le quinzième et le dix-huitième jours, ligne primitive et noeud de HENSEN s'invaginent, pour former le troisième feuillet primordial : le chordomésoblaste, compris entre ectoblaste et entoblaste (Fig 1).

Cette migration des cellules mésenchymateuses, à partir du noeud de HENSEN, forme le canal chordal, dirigé vers l'extrémité céphalique. Ce canal est ouvert par un blastopore à la face dorsale de l'ectoblaste, dans la cavité amniotique.

Le canal chordal fusionne avec l'entoblaste, qui s'ouvre d'arrière en avant dans la cavité vitelline (canal mésentérique).

La plaque chordale, en se fermant, devient la notochorde, qui se détache progressivement de l'entoblaste, puis de l'ectoblaste.

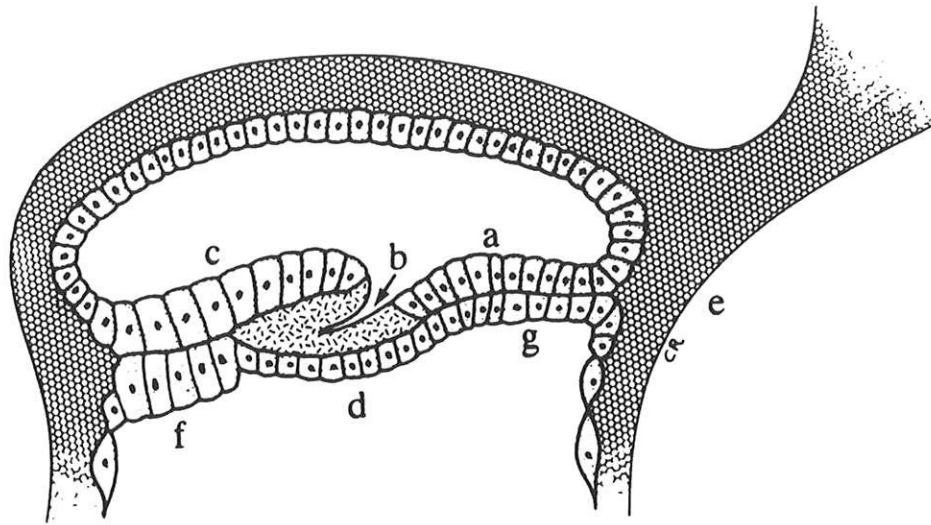


Fig 1

Transformation de l'embryon didermique en embryon tridermique

- a : Ligne primitive
- b : Blastopore
- c : Epiblaste
- d : Entoblaste
- e : Pédicule embryonnaire
- f : Plaque prochordale
- g : Membrane cloacale

(d'après RAYBAUD CA, 44)

Au dix-huitième jour, la lame mésoblastique, formée par migration cellulaire latérale, se condense, le long de la plaque chordale, en quatre parties :

- deux paramédianes, ou mésoblaste para-axial. A partir de celui-ci se développeront système nerveux, squelette osseux et muscles paravertébraux.
- deux latérales, le néphromésoblaste.

1.2 Neurulation

Au dix-huitième jour, l'ectoblaste s'épaissit, et forme la plaque neurale.

Au dix-neuvième jour, la plaque neurale se creuse en une gouttière neurale, bordée par les plis neuraux, qui fusionnent ensuite pour former le tube neural.

Au vingt et unième jour, le tube neural se sépare de l'ectoblaste, et devient l'épiblaste.

Le tube neural présente un orifice crânial, le neuropore antérieur, qui se fermera au vingt-cinquième jour, et un orifice caudal, le neuropore postérieur, qui se fermera, à son tour, au vingt-huitième jour.

Le développement du tube neural, à l'origine de la moelle épinière, est donc contemporain du développement du rachis, ce qui contribue à expliquer l'association fréquente de malformations vertébrales et médullaires.

2. ORGANOGENESE

2.1 Formation et fragmentation des somites

A partir du vingtième jour, le mésoblaste para-axial se divise en massifs cubiques pairs, les somites (métamérisation).

Une cavité transitoire, le myocèle, apparaît dans chaque somite.

La différenciation se produisant dans le sens cranio-caudal, 42 à 44 paires de somites sont individualisées vers le trente-cinquième jour (quatre occipitales, huit cervicales, douze dorsales, cinq lombaires, cinq sacrées et jusqu'à dix paires coccygiennes).

Après le vingt-huitième jour, les somites se fragmentent en sclérotome (para-axial), et dermatomyotome (latéral).

2.2 Formation de la protovertèbre mésenchymateuse

Pendant la quatrième semaine, des cellules des sclérotomes migrent en trois directions principales :

Ventro-médiane : Les cellules entourent la corde de part et d'autre. Toute anomalie de fusion d'une des moitiés latérales donnera lieu à un rachischisis antérieur ou à une hémi-vertèbre.

Dorsale : Recouvrant le tube neural (à l'origine de l'arc postérieur).

Ventro-latérale : Les cellules mésenchymateuses donneront ainsi les processus costaux, ébauches des côtes à l'étage thoracique.

Chaque sclérotome se scinde, à la cinquième semaine, en une portion caudale dense et une portion crâniale plus lâche. La portion condensée se soude à la portion lâche sous jacente, formant la protovertèbre précartilagineuse. La zone inférieure de la portion lâche est à l'origine du disque intervertébral. L'arc postérieur et les ligaments intervertébraux se forment sur le même modèle.

La vertèbre est donc située à cheval sur deux métamères et son artère la pénètre en son centre. Les nerfs sont intervertébraux.

La corde dégénère et disparaît lorsqu'elle s'entoure du corps vertébral, ne laissant qu'un vestige dans l'espace intervertébral : le centre gélatineux du disque, ou nucleus pulposus, qui, entouré plus tard des fibres circulaires de l'anneau fibreux, participera à la constitution du disque intervertébral (Fig 2 et 3).

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL résulte d'une segmentation anormale, des somites ou des sclérotomes, survenant entre la troisième et la huitième semaine de vie embryonnaire.

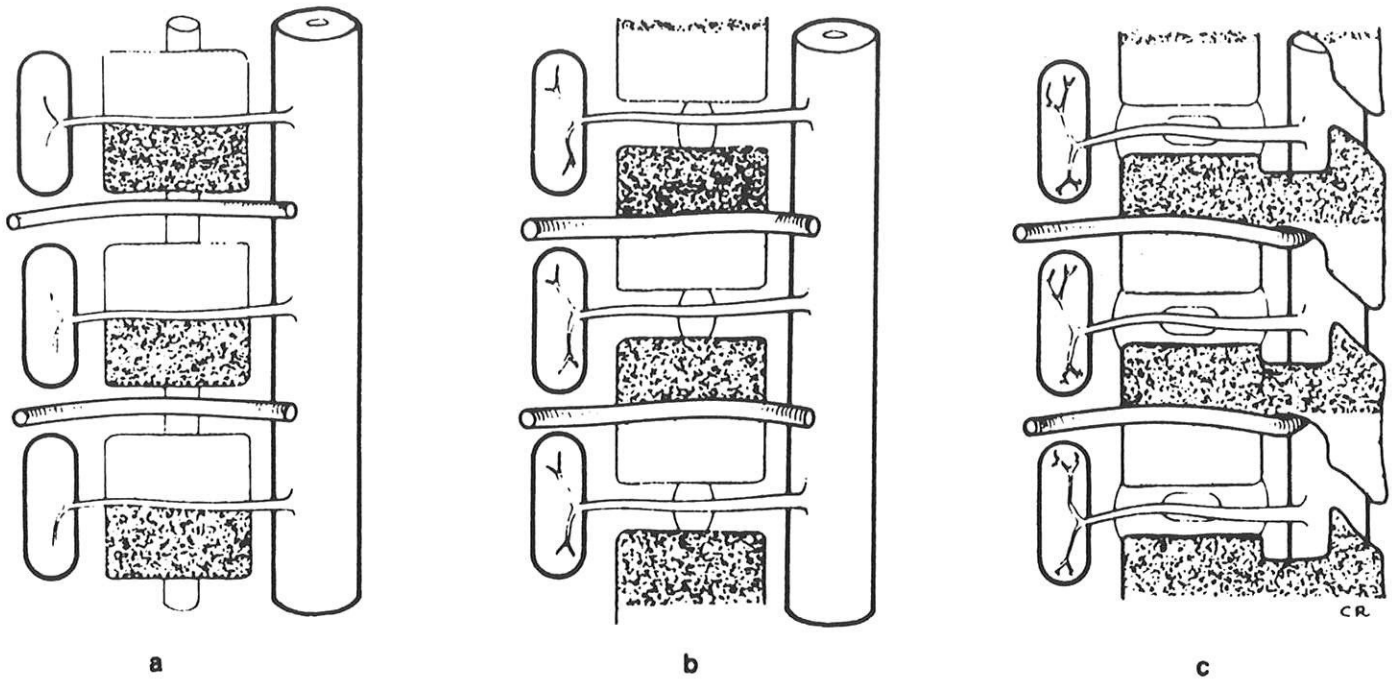


Fig 2 : Resegmentation vertébrale

a : Le sclérotome est constitué d'une portion crâniale à faible densité cellulaire et d'une portion caudale à forte densité cellulaire, séparées par la fente sclérotomique. Les artères métamériques sont intersegmentaires, les nerfs sont segmentaires.

b : Par migration cellulaire, la portion dense de chaque sclérotome s'unit à la portion peu dense sous jacente. Les deux portions, dense et peu dense du sclérotome sont séparées par l'interligne discal, avec les vestiges de la notochorde. Le nerf segmentaire devient intervertébral. Chaque artère intersegmentaire se situe au niveau de chaque centre vertébral.

c : Dans chaque canal de conjugaison, l'artère, intersegmentaire, se situe au-dessus du nerf, segmentaire.

(d'après RAYBAUD CA, 44)

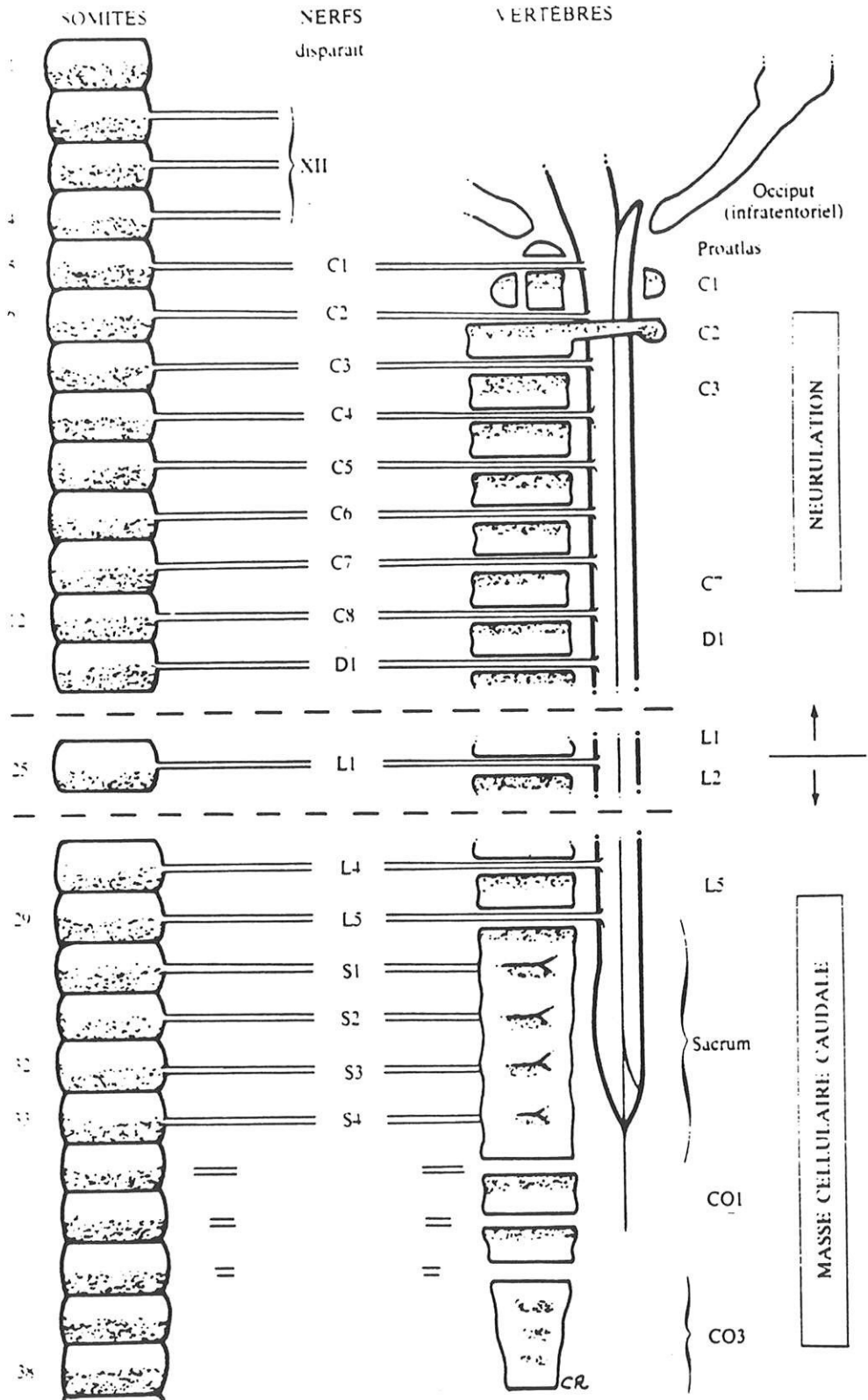


Fig 3 : Resegmentation et différenciation régionale

(d'après RAYBAUD CA, 44)

3 . HISTOGENESE

3.1 La chondrification

La notochorde produit dans un premier temps de l'acide hyaluronique et du collagène de type I, qui induisent une prolifération cellulaire à sa périphérie. Par la suite, elle produit du collagène de type II, tandis que l'acide hyaluronique est dégradé en chondroïtine sulfate, sous l'effet de hyaluronidases. Les cellules mésenchymateuses se différencient alors en chondroblastes.

Les noyaux cartilagineux du corps vertébral apparaissent dès le quarante-cinquième jour. Les héli-arcs postérieurs fusionnent entre eux, ainsi qu'avec le corps vertébral situé en avant.

3.2 L'ossification

Le point d'ossification primitif du corps vertébral comprend un point central, et un point postérieur accessoire. Il apparait vers le troisième mois.

Les points d'ossification des arcs postérieurs, au nombre de quatre, apparaissent au deuxième mois : deux pour les héli-arcs, deux pour les apophyses transverses.

Les points d'ossification des corps apparaissent en premier au niveau thoracolumbaire, ceux des arcs postérieurs surviennent d'abord au niveau cervical.

les centres d'ossification secondaire apparaissent par la suite :

Deux pour les disques épiphysaires.

Un pour le sommet de l'apophyse transverse.

Un pour l'apophyse articulaire inférieure.

La synchondrose postérieure (unissant les deux héli-arcs postérieurs) disparaît pendant les deux premières années de vie (jusque la quatrième, au niveau cervical).

Entre les points des arcs et du corps vertébral, une zone cartilagineuse, la synchondrose neurocentrale, ou cartilage intermédiaire de SCHMORL, persiste jusqu'à l'âge de trois à six ans (quatre à sept ans pour le rachis cervical). Sa soudure achève le développement de la vertèbre.

EMBRYOLOGIE DE L'OREILLE

Au cours de la quatrième semaine, se différencient, au niveau de l'extrémité céphalique de l'embryon, les placodes sensorielles et l'appareil branchial, qui sont à l'origine des principales composantes de l'oreille. Les trois feuillets fondamentaux participent à l'embryogenèse de l'oreille.

L'ectoblaste est à l'origine de la placode otique, puis de la vésicule otique, ainsi que des poches branchiales externes.

Le mésoblaste participe à la constitution du précartilage, des os de membrane et des arcs branchiaux.

L'entoblaste est à l'origine des poches branchiales internes.

Embryologie de l'oreille externe

L'oreille externe comprend l'auricule et le conduit auditif externe.

Il s'agit de l'organe qui capte et conduit le son jusqu'à la membrane tympanique.

Son développement dépend de l'ectoblaste de la première fente branchiale externe, et du mésoblaste des premier et deuxième arcs branchiaux.

Formation du méat acoustique externe

L'ébauche du méat acoustique externe est déterminée par la prolifération et l'invagination vers la profondeur de l'ectoblaste de la première fente branchiale externe. L'os tympanal forme, vers la seizième semaine, un anneau ouvert vers le haut, appliqué sur la face inféro-externe du massif pétreux. L'anneau tympanal se rétrécit à la fin du sixième mois, par l'apparition de deux saillies, les tubercules tympaniques antérieur et postérieur.

L'orifice externe du conduit auditif externe est fermé jusqu'à la naissance par un bouchon épithélial.

Le squelette ostéo-cartilagineux du méat acoustique externe n'est définitif que vers l'âge de cinq ans.

Formation du pavillon

L'ectoblaste du pourtour de la première fente branchiale externe forme le revêtement cutané du pavillon .

Le mésoblaste, sous forme de six bourgeons, est à l'origine des muscles et cartilages du pavillon.

Embryologie de l'oreille moyenne

Il s'agit de l'organe de transmission et d'accomodation de l'appareil auditif.

Elle est formée par un ensemble de cavités aériques, centrées sur la caisse du tympan, qui contient les osselets de l'ouïe (malleus ou marteau, incus ou enclume, stapes ou étrier).

L'oreille moyenne dérive des deux premiers arcs branchiaux. Ceux-ci, situés latéralement à l'extrémité céphalique de l'embryon, sont renforcés d'un squelette cartilagineux, le cartilage de MECKEL pour le premier arc, le cartilage de REICHERT pour le deuxième.

Formation des cavités de l'oreille moyenne

Vers la quatrième semaine, lors du développement de la première fente branchiale interne, l'expansion postéro-latérale de l'entoblaste du pharynx primitif va constituer le canal tubo-tympanique. Celui-ci va former le récessus hypotympanique, précurseur de la trompe auditive d'EUSTACHE.

A la sixième semaine, en raison de la prolifération du mésoblaste, le récessus hypotympanique devient virtuel à l'intérieur du premier arc branchial.

Par la flexion de l'extrémité céphalique, le troisième arc branchial se développe vers l'avant, de sorte que son segment artériel, la future carotide interne, va venir au contact du récessus hypotympanique, ce qui explique la proximité ultérieure entre la caisse du tympan et le canal carotidien.

Par résorption et tunnélisation du mésoblaste, le récessus hypotympanique va s'étendre dans sa portion dorsale, pour former l'atrium, puis l'attique, complétant ainsi la caisse du tympan. Lors de cette expansion de l'oreille moyenne, la chaîne ossiculaire, l'appareil musculo-ligamentaire et la corde du tympan seront recouverts d'entoblaste, et reliés aux parois de la caisse par un méso, formant un diaphragme partiel.

La partie cartilagineuse de la trompe auditive se différencie entre le troisième et le cinquième mois. L'ossification de l'hypotympan ne se fera que dans les mois suivant la naissance.

L'expansion de l'oreille moyenne se fait vers la trentième semaine au niveau de l'attique, la trente-quatrième semaine au niveau de l'aditus et de l'antra. Les cellules aériennes commencent à se former, à partir de la vingt-huitième semaine, par des bourgeonnements entoblastiques au sein du mésenchyme. Les cavités de l'oreille moyenne, dans leur ensemble, ne cessent d'être virtuelles que lors de la naissance.

Formation des parois de l'oreille moyenne

Elles se développent à partir du mésoblaste. Cette origine mésoblastique est triple, par l'os pétreux, dérivant de la capsule otique, et par les os squameux et tympanal, dérivant d'os de membrane.

Os pétreux. La couche externe de la capsule otique, formée d'os périostal, va être à l'origine de la majeure partie des parois de l'oreille moyenne. Cette ossification, à partir de l'os pétreux, laisse deux lacunes : la fissula ante-fenestram et la fissula post-fenestram, qui restent des diverticules mésenchymateux, dans la paroi labyrinthique, à proximité de la fenêtre ovale.

Os squameux. Os de membrane, l'écaille du temporal va constituer une petite partie des parois supérieure et externe de l'oreille moyenne.

Os tympanal. Os de membrane, le tympanal va constituer la majeure partie de la paroi externe et une petite partie des parois postérieure et inférieure de l'oreille moyenne.

Seules les parois externe, interne et supérieure de l'oreille moyenne sont nettement individualisables au troisième mois. Vers le quatrième mois, la saillie du promontoire est très accentuée. Les reliefs du canal du muscle du marteau et du canal du muscle de l'étrier sont apparents au sixième mois. Les parois antérieure, postérieure et inférieure ne se développent qu'après le sixième mois. L'épaisseur de la paroi inférieure dépend du degré d'expansion du golfe de la jugulaire.

Il persiste parfois une déhiscence, entre les segments pétreux interne et squameux externe, à la partie postérieure du tegmen tympani. La muqueuse tympanique est alors en contact avec la dure-mère et il existe un risque de fistule méningée.

Formation de la chaîne ossiculaire

L'enclume et le marteau dérivent, pour leurs portions atticales (tête du marteau, corps et courte apophyse de l'enclume), du mésoblaste du premier arc, à partir du cartilage de MECKEL.

Le manche du marteau, la longue apophyse et le processus lenticulaire de l'enclume, situés dans l'atrium, dérivent du deuxième arc branchial, à partir du cartilage de REICHERT.

L'enclume s'individualise à partir du quarante-cinquième jour. Elle s'articule avec l'étrier à partir du cinquante-quatrième jour. L'ossification commence au quatrième mois, par la longue apophyse, pour être presque achevée au sixième mois.

Le marteau ne s'individualise que vers le cinquième mois. Son ossification, qui débute par l'apophyse antérieure, est terminée au sixième mois.

L'étrier apparaît dès le trente-troisième jour. Il est d'origine mésoblastique, provenant d'une part du deuxième arc branchial (cartilage de REICHERT), pour les branches et la face tympanique de la platine, et d'autre part, de la capsule otique, pour la face vestibulaire de la platine ou lamina stapèdalis.

Au trente-huitième jour, le mésenchyme à l'origine des branches de l'étrier est traversé par l'artère stapédienne. Ceci est à l'origine de la forme annulaire de l'étrier, après involution de cette artère.

La fusion des deux ébauches stapédiennes se produit au quarante-troisième jour.

Le ligament annulaire dérive de la couche mésoblastique entourant la platine.

L'ossification de l'étrier commence à la fin du quatrième mois et s'achève au sixième. A la différence des autres osselets, ou de n'importe quel autre os de l'organisme, dont la croissance se poursuit après la naissance, l'étrier régresse dès que son ossification est terminée, et présente donc un état sénile à la naissance, ce qui explique que les fractures de l'étrier ne se consolident jamais.

Formation du tympan

A la huitième semaine, la partie profonde de la première fente branchiale externe et l'extrémité dorsale du canal tubo-tympanique se rapprochent, restant séparées par une fine couche de mésoblaste. La future membrane tympanique ou pars tensa aura donc une triple origine, ectoblastique, mésoblastique et entoblastique. Le manche du marteau reste inclus dans le feuillet mésoblastique, ce qui explique son étroit rapport ultérieur avec la membrane tympanique. Le bourrelet annulaire commence à se différencier à la neuvième semaine.

L'orientation du tympan est d'abord presque horizontale, parallèle au canal semi-circulaire externe, puis le tympan se verticalise avec le développement de la caisse.

Vers le sixième mois, avec le développement de l'attique, la pars flaccida, ou membrane de SHRAPNELL, se forme, ne comportant que deux couches, ectoblastique et entoblastique, sans participation mésoblastique. Il s'agit d'une zone de fragilité en regard de laquelle se trouvent le plus souvent les cholestéatomes primitifs.

Embryologie de l'oreille interne

L'oreille interne, ou labyrinthe, comprend la cochlée, organe sensoriel de l'audition et le vestibule, organe de l'équilibration.

Les fibres nerveuses cochléaires et vestibulaires quittent le rocher par le méat acoustique interne, pour gagner la fosse postérieure.

Formation du labyrinthe membraneux

A la fin de la troisième semaine de vie embryonnaire (embryon de 3 mm), apparaît de chaque côté de la gouttière neurale, en position dorsale par rapport au deuxième arc branchial, un épaissement de la partie profonde de l'ectoblaste, constituant la placode otique, dont les cellules vont se multiplier. La placode s'invagine alors dans le mésoblaste, en fossette otique, puis se sépare de l'ectoblaste pour former la vésicule otique (embryon de vingt-cinq jours).

La vésicule otique se divisera alors en deux poches, postéro-supérieure ou utriculaire d'une part, antéro-inférieure ou cochléo-sacculaire de l'autre.

Elle donne lieu par ailleurs à un prolongement postéro-supérieur, à l'origine du canal et du sac endolymphatiques.

Le labyrinthe postérieur se différencie à la fin de la cinquième semaine. De la poche utriculaire prennent naissance des évaginations lamellaires discoïdes, à l'origine des canaux semi-circulaires (embryon de trente-six jours). Les conduits semi-circulaires supérieur et postérieur se différencient à partir d'une ébauche commune, l'évagination supérieure, et s'abouchent en commun dans l'utricule. L'évagination latérale, indépendante, est à l'origine du canal semi-circulaire latéral.

Ces évaginations discoïdes se creusent en leur centre, pour donner leur morphologie tubulaire aux canaux semi-circulaires, qui par ailleurs prennent une disposition perpendiculaire les uns par rapport aux autres. A l'une de leurs extrémités existe un renflement, l'ampoule membraneuse, qui correspond à la partie la plus précocement évaginée.

Les crêtes, formations sensorielles au sein des ampoules des canaux semi-circulaires et des macules utriculaire et sacculaire, apparaissent au quarante-neuvième jour. Elles reçoivent des filets nerveux, les nerfs ampullaires et utriculaire, qui les relient au ganglion vestibulaire, puis au nerf vestibulo-cochléaire, huitième paire crânienne.

Simultanément, le labyrinthe antérieur se transforme : La poche sacculaire s'évagine en avant, pour former le canal cochléaire, qui s'enroule en 2,5 à 2,75 tours de spire. Les canaux utriculo-sacculaire et sacculo-cochléaire (ductus reuniens de HENSEN) se forment pendant les sixième et septième semaines.

Le canal cochléaire devient secondairement triangulaire, et deux épaisissements épithéliaux apparaissent sur ses parois, pour constituer l'organe spiral. Sur son bord interne, se situe le ganglion spiral de la cochlée de CORTI, qui se différencie à la onzième semaine. Les dendrites sont reliées aux cellules sensorielles auditives. Les axones constituent le nerf cochléaire. L'histogenèse de l'organe de CORTI ne s'achève qu'à la vingt-cinquième semaine.

Formation du labyrinthe osseux

Le mésoblaste au pourtour du labyrinthe membraneux se différencie dès la sixième semaine, en un précartilage, dont la plasticité autorise le développement du labyrinthe membraneux. Le précartilage se différencie à la huitième semaine en deux couches, interne profonde et externe superficielle.

La couche profonde se résorbe pour créer les espaces périlymphatiques.

La couche superficielle forme le modèle cartilagineux, ébauche de la capsule otique. Celle-ci s'ossifie entre la seizième et la vingt-troisième semaines en trois couches :

Couche endostale, interne : borde la surface interne du labyrinthe osseux et entoure les espaces périlymphatiques.

Couche intrachondrale, moyenne : formée par ossification directe du cartilage. Persistera par îlots conjointement à de l'os enchondral. Ces deux types d'os, intrachondral et enchondral ne se transforment pas en os haversien, et sont dépourvus de pouvoir régénérateur (absence de cal osseux après une fracture intéressant la capsule otique).

Couche externe, périostale : forme l'os pétreux, de type haversien, comporte des corticales et de l'os spongieux.

L'ossification de la columelle, ou modiolus, os de membrane, se fait entre les vingtième et vingt-cinquième semaines, à partir du mésoderme entourant les éléments vasculo-nerveux de la cochlée.

Les espaces périlymphatiques de la cochlée s'organisent en deux compartiments indépendants, ne communiquant entre eux qu'au sommet de la cochlée (helicotrema). Ils sont disposés de part et d'autre du conduit cochléaire et constituent les rampes vestibulaire supérieure et tympanique inférieure.

La fissula ante-fenestram, expansion du vestibule en direction de l'oreille moyenne, en avant de la fenêtre ovale, comporte du cartilage qui ne s'ossifie que tardivement, en partie après la naissance. La reprise ultérieure de cette ossification serait à l'origine de l'otospongiose.

Canal endolymphatique ou aqueduc du vestibule

Formé à partir de la sixième semaine, il relie la partie postéro-supérieure du vestibule à la fosse postérieure (fossette unguéale, à un centimètre en arrière du méat auditif interne), et contient le canal endolymphatique membraneux. Sa largeur ne doit pas dépasser 1,5 à 2 mm.

Canal périlymphatique ou aqueduc de la cochlée

Il relie la partie supérieure de la rampe tympanique de la cochlée à la fossette pyramidale, située en dessous du méat acoustique interne. Il fait communiquer l'espace périlymphatique de la cochlée avec les espaces sous arachnoïdiens de la fosse postérieure.

Son développement dépend étroitement de celui de la fenêtre ronde et du tympan secondaire. Entre la fenêtre ronde et la cochlée, existe une zone mésoblastique qui se transforme en cartilage vers la vingtième semaine. Lors de l'ossification de la cochlée par résorption du cartilage, il va persister un canal formant l'aqueduc de la cochlée.

Canal pétro-mastoïdien

Il persiste, au cinquième mois, un vaste orifice sur la paroi postéro-supérieure du massif pétreux, la fossa subarcuata, contenant l'artère subarcuata, branche de l'artère cérébelleuse antéro-inférieure. La fermeture progressive de cette déhiscence ne se fait qu'après la naissance, et jusqu'à l'âge de cinq ans.

De cette cavité va persister un vestige embryonnaire, le canal pétro-mastoïdien, étendu de la fossa subarcuata à l'antre mastoïdien, en passant dans la boucle du canal semi-circulaire supérieur. La visibilité de ce canal en scanographie ne doit pas faire porter à tort le diagnostic de fracture du rocher.

Méat acoustique interne

Au cours de la différenciation du précartilage en capsule otique, apparaît une dépression entre le vestibule et la cochlée, autour des structures acoustico-faciales primitives, à l'origine du méat acoustique interne. L'ossification des parois du canal se fait jusque vers la dix-neuvième semaine. Chez le fœtus, l'orientation du méat acoustique interne est oblique en dedans, en arrière et en haut. Puis, il devient transversal dans la petite enfance. L'orientation foetale peut persister à l'âge adulte, soit isolée, soit associée à une hyperpneumatisation de l'apex pétreux.

Canal du nerf facial

Le nerf facial dérive du deuxième arc branchial. Vertical au début de son développement, le nerf facial s'infléchit horizontalement lors de la flexion de l'extrémité céphalique de l'embryon. Seul le segment distal reste vertical. La portion horizontale s'infléchit transversalement au cours de la croissance du labyrinthe. Par ses deux changements d'orientation au niveau du "genou" en avant, et du "coude" en arrière, le nerf facial comportera trois segments : labyrinthique, tympanique et mastoïdien.

Le segment labyrinthique traverse la capsule otique entre le fond du méat acoustique interne et le ganglion géniculé. Vers la vingt-sixième semaine, au niveau du ganglion géniculé, le canal du facial ou aqueduc de FALLOPE n'est encore recouvert que par la dure-mère de la fosse cérébrale moyenne. Cette déhiscence se fermera par ossification membraneuse, mais elle peut persister chez l'adulte (7 % des cas).

Le ganglion géniculé a une double origine : il est principalement dérivé de la crête neurale, avec participation de la placode otique.

Le segment tympanique pénètre dans l'oreille moyenne par une ouverture dans le tegmen, et parcourt un sillon dans la paroi latérale de la capsule otique. Il s'allonge vers l'arrière au cours du développement de la cavité tympanique. Ce sillon se ferme vers la vingt-deuxième semaine. Un retard ou une absence de fermeture sont responsables de déhiscences, rares dans la portion cochléaire, plus fréquentes dans la portion postérieure vestibulaire et au coude du canal (12 %). Des duplications peuvent survenir sur une partie du trajet du nerf. Le coude, alors déhiscent, peut occuper une position anormalement antérieure, en raison d'une flexion insuffisante du nerf facial, lors de la bascule céphalique de l'embryon. Au contraire, une flexion trop accentuée va déplacer le nerf dans un canal en situation anormalement postérieure dans son segment mastoïdien.

Le segment mastoïdien descend verticalement dans le massif de GELLE. La troisième portion du canal se constitue lors de la formation de l'os pétreux. Dans la région du trou stylo-mastoïdien, le canal dérive du cartilage de REICHERT, émanant du deuxième arc branchial. Le canal facial mastoïdien s'allonge avec le développement de la mastoïde.

Fenêtre ovale ou vestibulaire

L'anneau de l'étrier atteint le mésoblaste de la capsule otique à la septième semaine et fusionne avec le précartilage à la huitième semaine. La platine de l'étrier aura ainsi une double origine : capsule otique et mésoblaste du deuxième arc branchial. Vers la dixième semaine, débute la formation de l'espace périlymphatique au niveau du vestibule. La fenêtre ovale est alors ébauchée et, par différenciation du précartilage, se forme sur son pourtour le ligament annulaire primitif. La fenêtre ovale n'est complète que vers la fin du troisième mois, et sa taille définitive est atteinte au cinquième mois.

Fenêtre ronde ou cochléaire

Vers la dixième semaine, lors de la formation de l'espace périlymphatique, apparaît la membrane tympanique secondaire.

A la seizième semaine, ce tympan secondaire constitue le fond d'un cul de sac de la rampe tympanique de la cochlée. Lors de l'ossification de la fossette ronde, celle-ci peut prendre une forme et une profondeur variables, d'où les difficultés que va pouvoir rencontrer la chirurgie des implants cochléaires. Nettement apparente vers le quatrième mois, la fenêtre ronde atteint sa taille définitive au sixième mois.

EMBRYOLOGIE DU PALAIS

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL est associé très fréquemment à des anomalies congénitales du palais, qu'il s'agisse de palais ogivaux ou de fentes palatines.

Cette association pathologique semble démontrer l'existence d'un lien entre le développement des vertèbres cervicales et celui des structures faciales.

Entre la huitième et la neuvième semaines, la langue est située entre les structures palatines verticales. Le maxillaire inférieur et la langue doivent s'abaisser avant la formation du palais membraneux, vers la dixième semaine, afin de permettre la réunion des structures palatines sur la ligne médiane.

La fusion de vertèbres cervicales, réduisant l'espace compris entre la tête et les ceintures scapulaires, peut induire un obstacle à la migration de la mandibule. La langue peut alors interdire la fusion des deux ébauches palatines sur la ligne médiane, entraînant la présence d'une fente palatine ou, à un degré moindre, l'existence d'un palais ogival.

EMBRYOLOGIE DU MASSIF FACIAL

Les déformations de la face (mandibule surtout) et du crâne, fréquentes, ont suscité plusieurs hypothèses controversées :

Altération de la morphogenèse intra et extra-utérine, induite par la réduction de l'espace compris entre le thorax et la tête.

Déséquilibre musculaire en relation avec les lésions cervicales.

Défaut de développement des crêtes neurales, contemporain de l'atteinte cervicale ou otologique, à l'origine des anomalies faciales.

EMBRYOLOGIE DE L'OMOPLATE

D'origine mésodermique, son ébauche est située, au trente et unième jour, à proximité immédiate de l'ébauche du rachis cervical, en regard des futures vertèbres C4 et C5. L'ébauche scapulaire migre par la suite en direction caudale, atteignant sa position définitive vers la huitième semaine.

Le défaut de migration de l'omoplate avec ectopie haute constitue l'anomalie de SPRENGEL, souvent associée au syndrome de KLIPPEL-FEIL.

La proximité des ébauches cervicales et scapulaires et leur développement simultané suggèrent qu'un processus pathologique localisé puisse avoir des répercussions sur ces deux structures.

EMBRYOLOGIE DU COEUR

On retrouve une proximité étroite des ébauches cardiaque et cervicale, lors des premières semaines du développement embryonnaire. Une altération localisée du développement, par exemple une ischémie, pourrait donc être à l'origine de lésions à la fois cervicales et cardiaques.

EMBRYOLOGIE DU TUBE DIGESTIF

La notochorde doit, normalement, s'individualiser entièrement par rapport à l'entoblaste du sac vitellin, qui est à l'origine de l'intestin primitif. Cette séparation a lieu vers le vingtième jour. Si le clivage est déficient, des cellules entoblastiques peuvent migrer anormalement, en une bande postérieure, ultérieurement à l'origine d'un kyste entérique ou d'une duplication digestive.

EMBRYOLOGIE DE L'APPAREIL URO-GENITAL

Le pronéphros, première ébauche des appareils urinaire et génital, apparait à partir de la troisième semaine, et est donc contemporain de la segmentation des somites.

Il évolue rapidement pour induire le mésonephros et les bourgeons urétéraux, vers la cinquième semaine. Le mésonephros migre ensuite vers le sinus uro-génital, qui est à l'origine des reins et des structures müllériennes.

Entre les vingt-cinquième et vingt-huitième jours, l'ébauche cervicale est étroitement au voisinage du pronéphros. Un processus pathologique localisé pourrait donc induire des malformations à la fois cervicales et uro-génitales (ainsi que des malformations otologiques, cardiaques, digestives ou de l'omoplate comme nous l'avons vu précédemment).

ANATOMIE DU RACHIS CERVICAL

La région cervicale est caractérisée par sa mobilité et ses rapports avec l'étage postérieur de la base du crâne. Nous étudierons ici ses principaux constituants.

ATLAS

L'atlas, ou première vertèbre cervicale, gracie, se distingue par l'absence de tout corps vertébral. Il se résume à deux arcs, antérieur et postérieur, présentant tous deux une protubérance médiane : les tubercules antérieur et postérieur.

Le foramen vertébral est large et entouré de part et d'autre par les deux masses latérales. Celles-ci comprennent chacune une surface articulaire supérieure ou cavité glénoïde, concave, orientée en dedans et en bas, et une surface articulaire inférieure, plane, orientée en dehors et en bas.

La face postérieure de l'arc antérieur comprend une surface articulaire, la fossette de l'apophyse odontoïde.

De chaque côté, l'apophyse transverse est percée d'un trou transversaire, à partir duquel s'étend en arrière la gouttière de l'artère vertébrale, creusée sur l'arc postérieur.

AXIS

L'axis, deuxième pièce cervicale, se différencie des autres vertèbres cervicales par l'existence de l'apophyse odontoïde, qui surplombe le corps vertébral.

La face antérieure de l'apophyse odontoïde comprend une facette articulaire antérieure, qui répond à la fossette de l'apophyse odontoïde, située sur la face postérieure de l'arc antérieur de l'atlas. On distingue une facette articulaire postérieure, plus petite, à la face postérieure de l'odontoïde, qui est en rapport avec le ligament transverse de l'atlas.

Les surfaces articulaires supérieures sont obliques en bas et en dehors. Elles ne sont pas complémentaires des surfaces articulaires inférieures de l'atlas, et ces articulations comportent des franges synoviales méniscoïdes qui améliorent la congruence.

Les apophyses transverses comprennent chacune un trou transversaire.

L'apophyse épineuse est trapue et souvent bifide.

VERTEBRES CERVICALES DE C3 A C7

De la troisième à la sixième, les vertèbres cervicales ne présentent que peu de variations :

Le corps vertébral, quadrangulaire, est prolongé en arrière par un arc neural triangulaire, qui se divise de chaque côté en une portion antérieure, le pédicule vertébral, et une portion postérieure, la lame vertébrale.

A leur union, se détachent les apophyses articulaires supérieure et inférieure, dont les surfaces articulaires sont obliques en haut et en avant.

L'apophyse épineuse est bifide.

Le corps vertébral et l'arc neural délimitent un foramen vertébral large.

De chaque côté de l'arc neural se détache l'apophyse transverse, massive, comprenant un trou transversaire, emprunté par l'artère vertébrale. On décrit en outre les tubercules antérieur et postérieur de l'apophyse transverse, entre lesquels se trouve la gouttière du nerf rachidien. Le tubercule antérieur de C6, ou tubercule de CHASSAIGNAC, est souvent volumineux et palpable.

Les bords latéraux des plateaux supérieurs des corps vertébraux se recourbent en dehors et vers le haut en crochets ou uncus, articulaires avec la vertèbre sus-jacente. Ces articulations unco-vertébrales présentent volontiers une pathologie dégénérative.

Les massifs articulaires et l'articulation unco-vertébrale de deux vertèbres adjacentes délimitent, de chaque côté, le trou de conjugaison, passage de la racine nerveuse.

La septième vertèbre cervicale, ou "vertèbre proéminente" présente une apophyse épineuse saillante, perceptible à la peau.

CHARNIERE OCCIPITO ATLANTOIDIENNE

Elle se compose de deux articulations paires, mettant en rapport, de chaque côté, le condyle occipital et la cavité glénoïde de l'atlas, les surfaces articulaires étant orientées en dedans et en bas dans un plan frontal.

SYSTEME LIGAMENTAIRE

De nombreuses structures ligamentaires participent à la cohésion et à la mobilité du rachis cervical.

Ligament vertébral commun antérieur

Il est étendu depuis l'occipital et le tubercule antérieur de l'atlas, jusqu'au sacrum, le long des faces antérieures des corps vertébraux, auxquelles il adhère fortement (en revanche, il n'adhère pas aux disques intervertébraux).

Ligament vertébral commun postérieur

Il constitue, au niveau du corps de l'axis, le prolongement du ligament occipito-axoïdien, et descend le long des faces postérieures des corps vertébraux, pour se terminer à l'intérieur du canal sacré. Il adhère fortement aux disques intervertébraux et aux plateaux des corps vertébraux (en revanche, il n'adhère pas à la plus grande partie de la face postérieure du corps vertébral).

Ligaments jaunes

Ils relient entre eux les arcs neuraux, et ferment les trous de conjugaison vers l'intérieur.

Ligaments intertransversaires

Courts, ils relient entre elles les apophyses transverses.

Ligaments interépineux

Courts, ils relient les apophyses épineuses.

Ligament cervical postérieur

Il s'étend de la protubérance occipitale externe aux apophyses épineuses cervicales. Il se prolonge par les ligaments interépineux et par le ligament sus-épineux.

Ligament occipito-odontoïdien

Il s'étend du sommet de l'apophyse odontoïde au bord antérieur du trou occipital.

Ligament transverse de l'atlas

Il relie les deux masses latérales de l'atlas, et passe en arrière de l'apophyse odontoïde, qu'il maintient. Il est complété par des fibres longitudinales, étendues depuis le bord antérieur du trou occipital, jusqu'à la face postérieure du corps de l'axis, l'ensemble étant appelé ligament cruciforme.

Ligament occipito-axoïdien

C'est un ligament large et plat qui s'insère sur la gouttière basilaire de l'occipital et décrit un trajet descendant, pour se poursuivre par le ligament vertébral commun postérieur.

Ligaments occipito-atloïdiens antérieur et postérieur

Ils s'étendent de l'occipital (bords antérieur ou postérieur du trou occipital) aux arcs atloïdiens antérieur ou postérieur.

IMAGERIE NORMALE DU RACHIS CERVICAL

Nous étudierons dans cette section l'imagerie normale du rachis cervical, en radiologie conventionnelle, en scanographie, et en imagerie par résonance magnétique nucléaire.

ASPECTS DU RACHIS CERVICAL EN RADIOLOGIE CONVENTIONNELLE

Les différentes techniques qui seront développées ci-dessous peuvent, pour la plupart, au prix de quelques modifications, être utilisées en contraste naturel ou associées à une myélographie opaque, en cliché simple ou en tomographie.

1. INCIDENCE DE PROFIL

Elle est pratiquée avec un rayon directeur horizontal, centré sur C4, à mi distance entre l'angle du maxillaire inférieur et l'épaule, à deux travers de doigt en avant de la ligne des épineuses, le patient étant assis de profil, la tête légèrement défléchie, le cou vertical, les épaules effacées.

Cette incidence permet l'analyse des corps, des arcs et des disques.

La ligne postérieure des corps vertébraux est régulièrement concave en arrière, et n'est pas dédoublée. Les structures cervicales sont harmonieusement alignées.

Les lames et les apophyses transverses sont superposées et difficilement interprétables. L'opacité des corps vertébraux est renforcée à sa partie moyenne par la superposition des apophyses transverses, avec une plage plus claire en leur centre, correspondant à la gouttière transversaire.

2. INCIDENCE DE FACE

Le sujet est assis, bouche fermée, menton relevé, le cou vertical. Le rayon directeur est ascendant, incliné à quinze degrés, centré en C4, sur la ligne médiane.

Cette incidence permet l'étude des vertèbres cervicales de C3 à C7, C1 et C2 étant masquées par le maxillaire inférieur.

Elle visualise aisément les disques intervertébraux, les articulations unco-vertébrales et les apophyses épineuses. Les clartés aériques laryngo-pharyngées, l'os hyoïde et les calcifications des cartilages laryngés se superposent au rachis.

3. INCIDENCES OBLIQUES

Le sujet est assis, son plan frontal bi-scapulaire faisant un angle d'environ cinquante degrés par rapport à la table. Le rayon, antéro-postérieur, est ascendant de quinze degrés, centré sur le cartilage thyroïde.

L'oblique postérieure droite étudie les trous de conjugaison gauches.

Les pédicules, les lames et la partie postérieure de l'articulation unco-vertébrale, constituant le trou de conjugaison, sont bien visualisés.

4. ETUDE DU CANAL RACHIDIEN

Le diamètre antéro-postérieur du canal est mesuré de profil, en tomographie ou en technique standard, avec une distance tube-film maximale, pour minimiser l'agrandissement radiologique.

On mesure les distances minimales comprises entre :

- la face postérieure de l'odontoïde et la face antérieure de l'arc postérieur de l'atlas (valeurs normales de 17 à 20 mm).
- la face postérieure de l'odontoïde et la face antérieure de l'arc postérieur de l'axis (valeurs normales de 15 à 17 mm).

Les diamètres antéro-postérieurs du canal cervical aux autres étages sont mesurés de la même façon, et doivent être supérieurs à 15 mm.

5. ETUDE DE LA CHARNIERE CERVICO-OCCIPITALE

Elle est particulièrement importante en pathologie traumatique ou malformative (impression basilaire).

5.1 Cliché standard de face et tomographies de face

Ils sont réalisés en position assise ou couchée, la bouche ouverte, éventuellement avec l'aide d'une cale radio-transparente. Le plan défini par les mastoïdes et le rebord alvéolaire du maxillaire supérieur doit être perpendiculaire au plan de la table. Le rayon directeur est parallèle au palais osseux, et le centrage est tangentiel aux incisives supérieures, sur la ligne médiane.

Le format du cliché doit pouvoir inclure latéralement les mastoïdes.

Cette technique dégage les articulations occipito-atloïdiennes et atloïdo-axoïdiennes.

Les clichés tomographiques (réalisés en discrète flexion du cou), permettent de tracer les lignes bi-mastoïdienne, bidigastrique (Fig 4), ou intervestibulaire (Fig 5).

La ligne bi-mastoïdienne de VIRCHOW, METZGER et FISCHGOLD réunit les bords inférieurs des mastoïdes. Elle passe par les articulations occipito-atloïdiennes. La pointe de l'odontoïde doit se projeter dans un intervalle de 3 mm de part et d'autre.

La ligne bidigastrique de FISCHGOLD et METZGER unit les rainures d'insertion des muscles digastriques, passant à distance, au dessus des articulations occipito-atloïdiennes et de la pointe de l'odontoïde.

Depuis le milieu d'une ligne unissant les deux vestibules, on peut abaisser une perpendiculaire, la ligne intervestibulaire de WACKENHEIM, qui doit passer exactement par l'axe de l'odontoïde.

5.2 Cliché standard et tomographies de profil

L'examen est réalisé la tête en légère déflexion, le rayon directeur, horizontal, étant centré sur C1.

On visualise ainsi l'étage postérieur de la base du crâne, le trou occipital, la lame basilaire, l'atlas et l'axis.

Des lignes ont été décrites pour étudier les rapports de la charnière cervico-occipitale (recherche d'impression basilaire) :

La ligne de CHAMBERLAIN (Fig 6) unit l'extrémité postérieure du palais osseux au bord postérieur du trou occipital, dans sa partie médiane. Normalement, le sommet de la dent de l'axis affleure cette ligne ou la dépasse légèrement vers le haut (toujours de moins de 6 mm).

La ligne de MAC GREGOR (Fig 7) est la tangente au bord inférieur de l'occipital passant par l'extrémité postérieure du palais osseux. Le sommet de l'apophyse odontoïde ne doit pas dépasser cette ligne de plus de 5 mm.

La ligne de THIEBAUT, WACKENHEIM et VROUSOS (Fig 8) prolonge vers le bas la lame quadrilatère. Elle passe normalement en arrière et au dessus de la pointe de l'odontoïde.

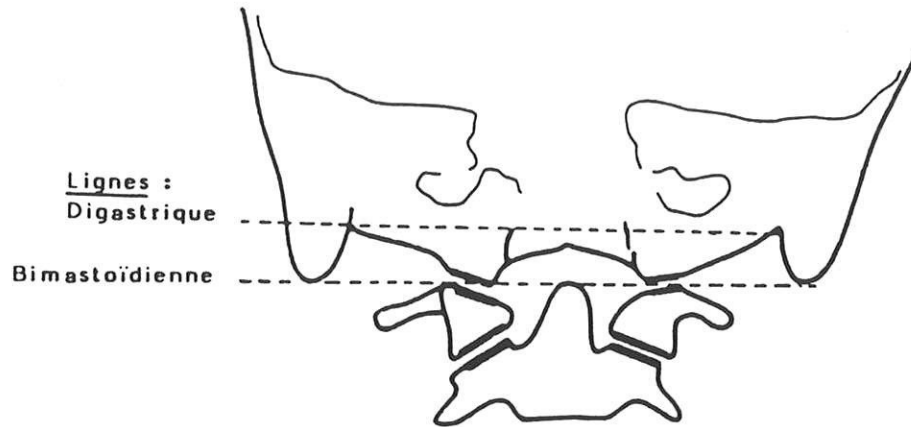


Fig 4 : Lignes bidigastrique et bimastroïdienne

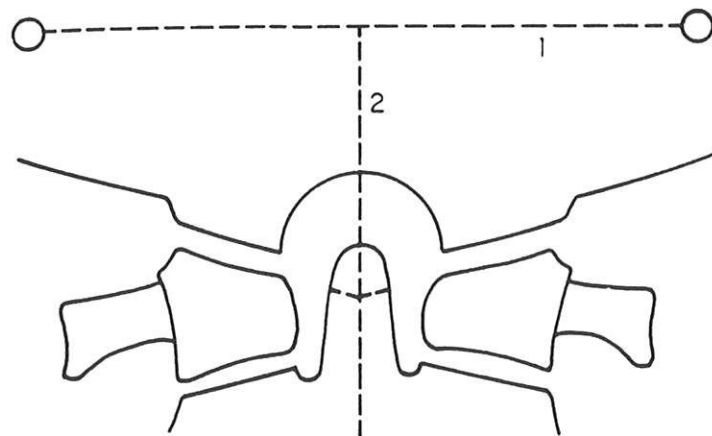


Fig 5

1. Ligne bivestibulaire

2. Ligne intervestibulaire de WACKENHEIM

(d'après COUSSEMENT A, 11)

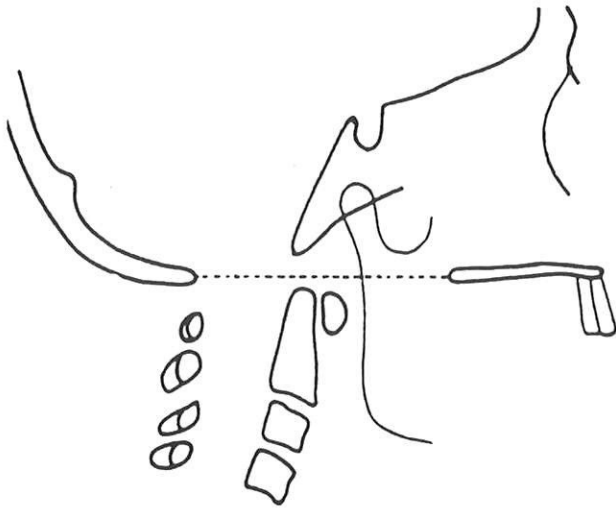


Fig 6 : Ligne de CHAMBERLAIN

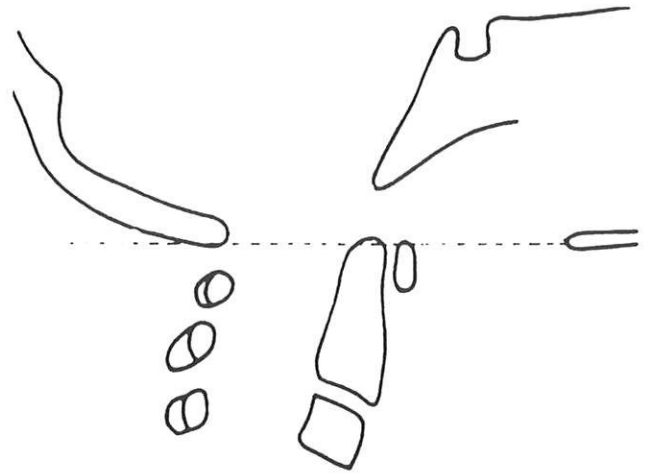


Fig 7 : Ligne de Mc GREGOR

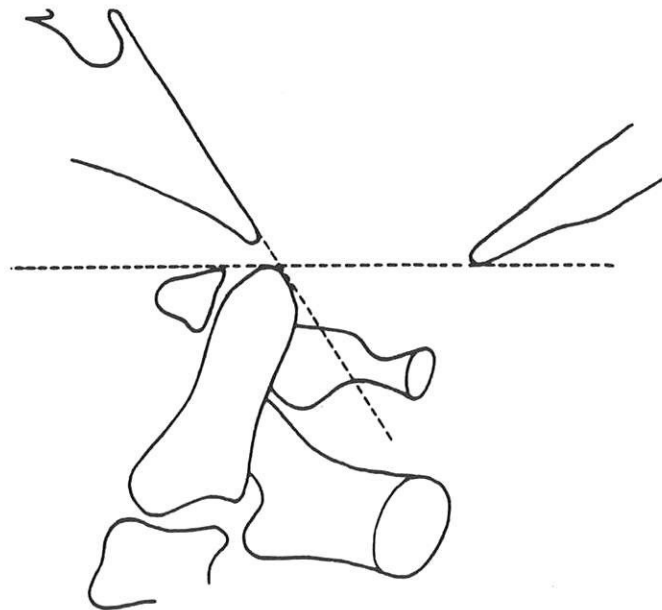


Fig 8 : Ligne basilaire de THIEBAUT, WACKENHEIM et VROUSOS

(d'après COUSSEMENT A, 11)

RADIO-ANATOMIE SCANOGRAPHIQUE DU RACHIS CERVICAL

L'étude scanographique du rachis cervical nécessite une technique spécifique, adaptée aux contraintes propres à ce segment rachidien :

- Les vertèbres et les disques intervertébraux cervicaux sont de petite taille, imposant des coupes fines, et une matrice de reconstruction performante (512 x 512 pixels ou davantage).

- L'espace épidual est mince, pauvre en tissus graisseux, et ne présente donc qu'un contraste spontané insuffisant par rapport aux autres éléments intracanaux.

La présence d'un riche réseau veineux épidual permet en revanche d'obtenir un meilleur contraste après injection intra veineuse d'iode.

- Présence de la moelle épinière (qui est absente à l'étage lombo-sacré). Son contraste spontané avec le LCR est faible, mais peut être réhaussé par une myélographie (myélo-scanner).

- Présence de la charnière cervico-occipitale, sujette à une pathologie spécifique.

- Superposition des épaules au rachis cervical bas, détériorant la qualité d'image et rendant difficile la localisation des coupes.

TECHNIQUE D'EXAMEN

Si l'examen doit comporter une injection intra veineuse d'iode, les précautions d'usage devront être respectées : patient à jeun, prémédication en cas d'allergie, recherche d'un diabète, d'un myélome ou d'une insuffisance rénale.

Une hospitalisation de 24 heures est nécessaire au décours de l'examen s'il a été réalisé une injection sous arachnoïdienne de produit de contraste (on n'oubliera pas en outre de prélever quelques gouttes de LCR pour analyse, notamment bactériologique).

Le patient est placé en décubitus dorsal, tête maintenue, strictement de face, épaules effacées, au besoin par traction à l'aide de sangles. Il devra éviter tout mouvement pendant l'ensemble de l'examen (chaque coupe devra être réalisée en apnée et en l'absence de mouvement de déglutition).

Le topogramme est réalisé de profil et permet de localiser les coupes, dont l'angulation devra être adaptée à la structure étudiée.

L'injection intra veineuse de produit de contraste se fera à des doses de 1,5 à 2 ml par kilo, en bolus itératifs, ou après une dose de charge initiale suivie d'une perfusion.

L'épaisseur et l'espacement des coupes est variable suivant la pathologie suspectée. Des coupes jointives voire chevauchantes sont indispensables si des reconstructions verticales sont envisagées.

Les images seront présentées en fenêtres osseuse et discale et seront clairement identifiées.

RESULTATS

Le canal rachidien apparait triangulaire, à sommets émoussés. Son diamètre antéro-postérieur normal est supérieur à 14 mm de C1 à C3, égal ou supérieur à 14 mm de C4 à C7.

Les canaux de conjugaison sont larges (diamètre supérieur à 5 mm), et symétriques.

Les uncus et le bord postérieur des disques ne doivent pas être proéminents dans le canal cervical.

L'espace épidual apparait dense après injection. Il doit être symétrique, homogène et régulier. De même, les trous de conjugaison sont denses après opacification intra veineuse. Ils contiennent de chaque côté une lacune ovoïde correspondant au ganglion spinal, et une fine bande hypodense en rapport avec la racine nerveuse. Pour mémoire, la racine (n) passe par le trou de conjugaison délimité par les vertèbres C(n-1) et C(n).

La moelle cervicale est spontanément très discrètement hyperdense par rapport au LCR, et elle se réhausse modérément après injection intra veineuse de produit de contraste.

ANATOMIE DU RACHIS CERVICAL EN IMAGERIE PAR RESONANCE MAGNETIQUE NUCLEAIRE

L'IRM est actuellement le moyen de choix pour l'étude de la moelle et des espaces sous arachnoïdiens.

Le rachis cervical est exploré au mieux en utilisant des antennes de surface, plates ou circulaires, enserrant le cou.

Images pondérées en écho de spin T1

Elles permettent une étude morphologique fine, la moelle et les racines contrastant avec l'hypointensité marquée du LCR.

Les corticales vertébrales et les ligaments sont très hypointenses. L'os spongieux, comportant des éléments graisseux, présente un signal plus élevé.

Les corticales, les ligaments et le LCR étant tous hypointenses, cette séquence ne permet pas une étude fiable du canal rachidien (risque de sous-estimer une étroitesse canalaire).

Les disques sont légèrement hypointenses par rapport aux corps vertébraux (à l'inverse des séquences en écho de gradient pondérées T1).

La graisse sous cutanée est franchement hyperintense.

Les coupes axiales permettent l'étude des émergences radiculaires antérieures et postérieures, voire la différenciation médullaire des substances grise et blanche.

Les coupes sagittales para-médianes passant par les trous de conjugaison permettent l'étude des racines au sein de la graisse épидurale.

Images pondérées en écho de spin T2

Le LCR apparait très hyperintense (effet myélographique), et présente un bon contraste avec la moelle, les racines, mais aussi les ligaments et les corticales, tous hypointenses à des degrés divers.

L'os spongieux apparait en hyposignal par rapport aux disques intervertébraux normaux qui, bien hydratés, présentent un signal élevé.

Les séquences pondérées T2 sont donc les plus adaptées à l'étude du canal cervical.

Elles peuvent, en outre, mettre en évidence des modifications pathologiques de la teneur en eau des tissus, ne s'exprimant par aucune anomalie morphologique par ailleurs.

ANATOMIE DE L'OS TEMPORAL

Nous étudierons l'anatomie de l'os temporal normal, en nous intéressant principalement à sa portion pétreuse, siège des structures sensorielles de l'audition et de l'équilibre, et voie de passage du nerf facial.

L'os temporal comporte trois constituants, l'écaïlle ou partie squameuse, le tympanal, et le rocher ou os pétreux, que nous étudierons successivement, avant d'envisager les cavités et les canaux de l'os temporal.

ECAILLE DU TEMPORAL

On lui distingue trois constituants, les parties verticale, horizontale et rétroméatique.

La partie verticale de l'écaïlle participe à la voûte crânienne en s'unissant aux os sphénoïde et pariétal.

La partie horizontale participe au toit de l'articulation temporo-mandibulaire, au toit du conduit auditif externe et aux parois latérales de la caisse du tympan et de l'antre mastoïdien.

La partie rétroméatique constitue la majeure partie de la paroi postérieure du conduit auditif externe.

OS TYMPANAL

En forme de gouttière, et prolongé vers le bas par le processus vaginal, c'est un os de membrane, qui limite en bas et en avant le conduit auditif externe. Il participe également à la cavité glénoïde du temporal. L'os tympanal comporte à son extrémité interne une rainure, le sulcus tympanicus, sur laquelle s'insère la membrane tympanique, sertie par le bourrelet annulaire de GERLACH.

ROCHER

En forme de pyramide à sommet antéro-interne, on lui reconnaît trois faces et une base.

FACE ANTERO-SUPERIEURE

Face endocrânienne, elle est au contact du lobe temporal du cerveau, et forme le toit de l'oreille moyenne et interne.

Elle comprend, d'avant en arrière :

Le cavum de MECKEL, loge du ganglion trigéminal de GASSER.

Le tubercule rétro-gassérien de PRINCETEAU.

Le hiatus de FALLOPE, contenant les nerfs grands pétreux superficiel et profond, ainsi que le hiatus accessoire, passage des nerfs petits pétreux superficiel et profond.

Le tegmen tympani, toit de la caisse, parfois déhiscent.

L'eminentia arcuata, relief du canal semi-circulaire supérieur.

FACE POSTERO-INTERNE

Elle fait partie du cadre osseux de la fosse crânienne postérieure et est accidentée par d'importantes structures :

Les sillons des nerfs moteur oculaire commun (VI) et trijumeau (V).

Le méat acoustique interne, voie de passage du nerf stato-acoustique (VIII), du nerf facial (VII), et du nerf intermédiaire de WRISBERG (VII bis), accompagnés de l'artère auditive interne et de veines satellites.

La fossa subarcuata, orifice médial du canal pétro-mastoïdien, qui parcourt l'arche du canal semi-circulaire supérieur et contient l'artère subarcuata, petite artère anastomotique entre le système vertébro-basilaire et la carotide externe.

La fossette unguéale, orifice médial de l'aqueduc du vestibule, contenant le canal endolymphatique membraneux. Elle est située en moyenne à 10 mm en arrière de la partie postérieure du porus du méat acoustique interne. Son diamètre présente une grande variabilité, physiologique.

L'orifice de l'aqueduc de la cochlée, contenant le canal périlymphatique, sous le méat acoustique interne.

La gouttière du sinus sigmoïde, à proximité du sac endolymphatique, appendu à la fossette unguéale.

FACE INFÉRIEURE

Elle comporte :

L'orifice antérieur du canal carotidien, à l'issue de son trajet intrapétreux, délimitant avec la grande aile du sphénoïde le trou déchiré antérieur.

L'orifice de la trompe auditive osseuse.

L'orifice inférieur du canal carotidien.

La crête jugulaire, portant l'orifice inférieur du canal tympanique de JACOBSON, qui contient l'artère tympanique inférieure et le nerf tympanique inférieur, rameau sensitif de la caisse, dépendant du nerf glosso-pharyngien (IX).

Le golfe de la jugulaire, souvent asymétrique, traversant la partie postérieure, renflée, du trou déchiré postérieur, qui est limité en dehors par la face interne de la pyramide pétreuse et en dedans par la partie inférieure du clivus. Les nerfs mixtes, glosso-pharyngien (IX), pneumogastrique (X) et spinal (XI), traversent sa partie antérieure, effilée.

L'apophyse styloïde, insertion des muscles et ligaments styliens.

Le trou stylo-mastoïdien, orifice de sortie du canal du nerf facial, situé en dehors du foramen jugulaire, en arrière du processus styloïde.

BASE DU ROCHER

Elle correspond à la mastoïde, creusée d'une volumineuse cavité, l'ancre, ainsi que de nombreuses cellules mastoïdiennes. La base de la mastoïde est marquée par la gouttière du sinus latéral et par la rainure du muscle digastrique.

CAVITES DE L'OS TEMPORAL

OREILLE EXTERNE

Elle comporte le pavillon et le conduit auditif externe, et a un rôle de captation puis de focalisation de l'onde sonore sur le tympan, membrane vibratoire séparant l'oreille externe de l'oreille moyenne.

Le conduit auditif externe, oblique en avant et en dedans, est limité par le tympanal en avant et en bas, par l'écaille horizontale en haut, et par la portion rétro-méatique de l'écaille en arrière.

OREILLE MOYENNE

Elle consiste en une série de cavités aériques communicantes. On trouve d'avant en arrière la trompe auditive d'EUSTACHE, la caisse du tympan, l'aditus ad antrum, l'ancre mastoïdien et les cellules mastoïdiennes.

1. TROMPE AUDITIVE D'EUSTACHE

Communiquant avec le pharynx, elle s'ouvre transitoirement lors de la déglutition, permettant l'équilibration des pressions de part et d'autre du tympan.

Les deux tiers antérieurs de la trompe auditive sont de nature fibrocartilagineuse, le tiers postérieur étant constitué par un canal osseux, formé par le rocher et le tympanal.

2. CAISSE DU TYMPAN

Elle est classiquement divisée du bas vers le haut en trois étages :

L'hypotympan, ou récessus hypotympanique.

L'atrium, défini comme étant la partie de la caisse en regard du tympan, qui contient le manche du marteau, la longue apophyse de l'enclume, ainsi que l'étrier.

L'attique, ou logette, ou récessus épitympanique, contenant la tête du marteau et le corps de l'enclume.

D'avant en arrière, et par rapport à la membrane tympanique, on décrit successivement le protympanum, l'atrium et le rétrotympaum.

Nous étudierons successivement les six parois qui composent la caisse.

1. PAROI ANTERIEURE

Elle comporte l'abouchement dans la caisse de la trompe auditive d'EUSTACHE, au-dessus duquel on note le sinus épitympanique et le canal antérieur de la corde du tympan.

2. PAROI SUPERIEURE

Elle est aussi appelée tegmen tympani et constitue la séparation entre la caisse et la fosse cérébrale moyenne.

Elle est formée en dedans par la paroi antéro-supérieure du rocher, en dehors par la portion horizontale de l'écaille. Leur jonction correspond à la scissure pétro-squameuse supérieure, soulignée par l'éperon de KÖRNER.

3. PAROI POSTERIEURE

A la partie haute, on note l'orifice de l'aditus ad antrum, triangulaire, à sommet inférieur, comportant une échancrure, la fossa incudis, en rapport avec la courte apophyse de l'enclume.

A la partie inférieure, figure l'éminence pyramidale, de laquelle émerge le tendon du muscle de l'étrier. Le coude du nerf facial se situe au dessus et en dehors de l'éminence pyramidale, dans le récessus facial. Le sinus tympani est le récessus compris entre l'éminence pyramidale et la paroi interne.

4. PAROI INFERIEURE

Elle sépare la caisse du tympan du golfe de la jugulaire, son épaisseur étant très variable (fréquentes déhiscences).

5. PAROI LATERALE

Elle comporte une portion osseuse supérieure, le mur de l'attique, aussi appelé mur de la logette ou mur du récessus épitympanique.

La partie basse de cette paroi est membraneuse, et correspond au tympan.

Le tympan se divise en pars tensa, inférieure, résistante (elle comporte trois feuillets tissulaires, dont la lamina propria, feuillet intermédiaire d'origine mésoblastique) et en pars flaccida ou membrane de SCHRAPPNELL, située à la partie supérieure du tympan, plus lâche, ne comportant que deux feuillets.

6. PAROI MEDIALE

Elle sépare la caisse du tympan en dehors, de l'oreille interne en dedans.

Le canal du muscle tenseur du tympan, ou canal du muscle du marteau, se trouve au dessus de la trompe auditive, et se termine par le processus cochléariforme, ou bec de cuiller, situé sur la paroi interne de la caisse, en avant de la fenêtre ovale. Le tendon du muscle tenseur du tympan s'insère sur le col du marteau.

Le muscle du marteau dépend du nerf maxillaire inférieur, et est antagoniste du muscle de l'étrier, tributaire du nerf facial. En effet, le muscle du marteau attire en dedans la membrane tympanique et engage la platine dans l'étrier, renforçant la transmission des sons, alors que le muscle de l'étrier dégage celui-ci de la platine (en cas de paralysie faciale, l'action isolée du muscle du marteau entraîne une hyperacousie douloureuse).

La deuxième portion de l'aqueduc de FALLOPE, parfois déhiscente, décrit un trajet antéro-postérieur, compris entre le processus cochléariforme et la fenêtre ovale, en dessous, et le relief du canal semi-circulaire latéral, au dessus.

Le canal semi-circulaire latéral, situé dans l'attique, surplombe le canal du facial. Il n'est jamais déhiscent de façon physiologique.

Le promontoire est un relief convexe dans la caisse, compris entre le bec de cuiller et l'orifice supérieur du canal de JACOBSON, correspondant au tour basal du limaçon.

La fenêtre ovale ou vestibulaire, occupée par la platine de l'étrier, est située en arrière et au dessus du promontoire.

La fenêtre ronde ou cochléaire est située dans un récessus en arrière du promontoire, et comporte une membrane, le tympan secondaire, en rapport avec la rampe tympanique de la cochlée (les liquides étant incompressibles, les mouvements liquidiens induits dans la cochlée par la mise en oeuvre de la chaîne ossiculaire trouvent un exutoire en l'élasticité du tympan secondaire, qui se mobilise dans le sens inverse de la platine de l'étrier).

3. CHAÎNE OSSICULAIRE

La chaîne ossiculaire transmet de façon continue à la fenêtre ovale, en les amplifiant, les vibrations mécaniques du tympan. Un système de freinage est constitué par le muscle de l'étrier, qui limite l'amplitude des mouvements de la chaîne ossiculaire pour des sons intenses.

Elle comporte de dehors en dedans le marteau ou malleus, l'enclume ou incus et l'étrier ou stapes.

Le marteau est situé en position antérieure et externe. On lui décrit une tête, un col et un manche.

Le manche du marteau est inclus dans la lamina propria de la pars tensa du tympan. Le col fait suite au manche et croise en dehors la corde du tympan. La tête est située dans l'attique, et s'articule par sa face postérieure avec l'enclume (articulation incudo-malléaire). On décrit des processus latéral et antérieur, implantés à l'union du col et du manche, sur lesquels s'insèrent deux ligaments (trois autres ligaments, insérés sur la tête, constituent l'appareil suspenseur du marteau).

L'enclume fait suite au marteau, et comporte un corps, une courte et une longue apophyses.

Le corps s'articule avec la tête du marteau, et est maintenu par un ligament supérieur. La courte apophyse prolonge le corps vers l'arrière, et est reliée par un ligament postérieur à la fossa incudis, située sur la paroi postérieure de la caisse, à proximité du bord inférieur de l'orifice de l'aditus ad antrum. La longue apophyse est oblique en bas, en dedans et en arrière, et se termine par le processus lenticulaire, articulé avec la tête de l'étrier.

L'étrier est composé d'une tête, de deux branches et d'une platine.

La tête comporte une cavité glénoïde articulée avec le processus lenticulaire de l'enclume (articulation incudo-stapédienne). Elle reçoit à sa face postérieure le tendon du muscle de l'étrier, innervé par une branche du nerf facial. Les branches de l'étrier, la branche antérieure étant la plus mince, réunissent la tête à la platine. Celle-ci, très fine, s'articule avec la fenêtre ovale (articulation stapédo-vestibulaire), par l'intermédiaire du ligament annulaire, inséré dans la fissula ante fenestram en avant, dans la fissula post fenestram en arrière.

De nombreux mésos, s'insérant sur les osselets, compartimentent la caisse.

4. CORDE DU TYMPAN

Il s'agit d'une branche du nerf facial, anastomotique avec le nerf lingual, viscéromotrice pour les glandes sous mandibulaire et sublinguale, sensorielle gustative pour la moitié antérieure de la langue. Elle pénètre dans la caisse par le récessus du facial, puis présente un trajet compris entre les couches fibreuse et muqueuse interne du tympan, puis passe en dehors de la longue apophyse de l'enclume et croise en dedans le col du marteau. Elle sort de la caisse par un canal de la paroi antérieure.

5. CAVITES MASTOÏDIENNES

L'aditus ad antrum, canal triangulaire à sommet inférieur et à base supérieure, relie la paroi postérieure de la caisse du tympan, dans sa partie haute, à l'antra mastoïdien, vaste cavité centrale de la mastoïde.

Celle-ci est entourée de multiples cavités pneumatisées, les cellules mastoïdiennes.

OREILLE INTERNE

Elle comprend le conduit auditif interne et le labyrinthe, subdivisé en labyrinthe membraneux, qui contient les liquides endolymphatiques, et en labyrinthe osseux, qui entoure le premier en étant séparé de lui par les liquides périlymphatiques.

1. LABYRINTHE MEMBRANEUX

1. Labyrinthe membraneux antérieur

Aussi appelé canal cochléaire, c'est un conduit membraneux de section triangulaire, constitué d'une portion courte reliée au saccule par le canal de HENSEN, et d'une portion plus longue, enroulée en 2,5 tours de spire. Il abrite les cellules sensorielles de l'audition.

2. Labyrinthe membraneux postérieur

Il abrite les cellules sensorielles de l'équilibration.

Il comporte deux vésicules, le saccule et l'utricule, les canaux semi-circulaires, ainsi que le canal endolymphatique membraneux.

Le saccule, de petite taille, est relié au labyrinthe antérieur par le canal reuniens de HENSEN (souvent oblitéré chez l'adulte), et à l'utricule par le canal utriculo-sacculaire. Il participe à la formation du canal endolymphatique.

L'utricule, plus volumineux, bilobé, est en rapport avec les canaux semi-circulaires et participe lui aussi à la formation du canal endolymphatique.

Le saccule et l'utricule contiennent un épithélium sensoriel, la macule.

Les canaux semi-circulaires membraneux sont au nombre de trois, supérieur ou antérieur, latéral, postérieur ou interne. Ils comportent une extrémité non ampullaire (commune pour les canaux supérieur et interne, appelée crus commune), et une extrémité ampullaire (voisines pour les canaux supérieur et latéral). Chaque ampoule comporte un épithélium sensoriel, la crête ampullaire.

Le canal endolymphatique membraneux est issu de l'utricule et du saccule, et présente un trajet courbe, au sein de l'aqueduc du vestibule, en dedans du canal semi-circulaire interne, pour rejoindre la fossette unguéale où il s'épanouit en sac endolymphatique, au contact du sinus sigmoïde, au dessous de la dure-mère.

2. LABYRINTHE OSSEUX

Il moule étroitement le labyrinthe membraneux, ces deux éléments délimitant entre eux l'espace périlymphatique.

1. Labyrinthe osseux antérieur

Il comporte la cochlée et l'aqueduc de la cochlée.

La cochlée, ou limaçon, s'enroule sur deux spires et demie autour d'un axe osseux conique, la columelle ou modiolus, perpendiculaire au grand axe du rocher.

La cochlée mesure normalement 8 à 10 mm. dans son plus grand axe.

Son conduit osseux, le canal spiral de la cochlée, ou lame des contours, contient le conduit cochléaire, membraneux, dans lequel circule l'endolymphe.

Le conduit cochléaire, de forme triangulaire, à sommet central orienté vers la lame spirale, commence par une extrémité borgne, le caecum vestibulaire, et se termine dans la pointe de la cochlée par le caecum cupulaire. Au dessus comme en dessous, il est entouré par l'espace périlymphatique (rampe vestibulaire au dessus, en rapport avec la fenêtre ovale ; rampe tympanique en dessous, en rapport avec la fenêtre ronde). La paroi inférieure du conduit cochléaire est formée par la lame basilaire qui porte l'organe spiral de CORTI, appareil sensoriel. Sa paroi supérieure est la membrane de REISSNER. Les fibres nerveuses issues de l'organe de CORTI transitent à l'intérieur du modiolus et sortent par la base de la cochlée, en rapport avec le conduit auditif interne dans sa fossette antéro-inférieure, où passe le nerf cochléaire.

Les vibrations mécaniques transmises par la platine de l'étrier déterminent des ondes de pression dans le liquide périlymphatique, de longueur et d'amplitude différentes selon la qualité du son. Ces ondes entraînent une oscillation de la membrane basilaire et excitent les cellules sensorielles, qui émettent des potentiels d'action, lesquels transitent par les nerfs vers les centres supérieurs. Les cellules situées dans la partie inférieure de la cochlée enregistrent les sons aigus, celles de la partie supérieure, les sons graves.

L'onde de pression, transmise par la fenêtre ovale, va parcourir l'ensemble de la rampe vestibulaire, jusqu'à l'helicotrema, situé au sommet de la cochlée, qui constitue la seule communication entre les deux rampes. L'onde de pression descendra ensuite le long de la rampe tympanique jusqu'à la fenêtre ronde.

L'aqueduc de la cochlée, qui contient le conduit périlymphatique, prend son origine à la partie postérieure du tour basal de la cochlée, près de la fenêtre ronde, et se termine à la fossette pyramidale, près du foramen jugulaire, après avoir décrit un trajet parallèle au conduit auditif interne, qui lui est sus-jacent. Par l'aqueduc de la cochlée, le liquide périlymphatique est en rapport avec les espaces sous arachnoïdiens.

2. Labyrinthe osseux postérieur

Il est composé du vestibule, des canaux semi-circulaires et de l'aqueduc du vestibule.

Le vestibule est une cavité ovalaire, communicant en avant avec la cochlée, en arrière et en dessus avec les canaux semi-circulaires, en dehors avec la fenêtre ovale, en dessous avec l'origine de la lame spirale du limaçon, en dedans avec le conduit auditif interne. La taille normale du vestibule est inférieure ou égale à 5 mm. dans son axe vertical.

Les canaux semi-circulaires osseux sont au nombre de trois.

Le canal semi-circulaire supérieur, ou antérieur, est situé dans un plan vertical perpendiculaire au grand axe du rocher, et sa convexité est supérieure.

Le canal semi-circulaire latéral est horizontal, et sa convexité est externe, surplombant la deuxième portion du canal du facial, à l'intérieur de la caisse du tympan, où il n'est physiologiquement jamais déhiscent.

Le canal semi-circulaire postérieur, ou interne, est situé dans un plan vertical, dans l'axe du rocher et sa convexité est postérieure.

L'aqueduc du vestibule, compris entre la paroi interne du vestibule et la fossette unguéale, présente un calibre inférieur à 2 mm dans sa portion antérieure, et ne doit pas être plus large que le canal semi-circulaire postérieur, qui lui est contigu. Le diamètre de la fossette unguéale est très variable et n'a pas de signification clinique.

3. CONDUIT AUDITIF INTERNE

Il est aussi appelé méat acoustique interne, et consiste en un conduit osseux, transversal chez l'adulte, contenant en particulier le nerf stato-acoustique (VIII), formé après réunion des nerfs vestibulaires et cochléaires, le nerf facial (VII), et le nerf intermédiaire de WRISBERG (VII bis, faisceau du nerf facial, regroupant les fibres gustatives et sécrétoires). Il contient en outre l'artère auditive interne, branche de l'artère cérébelleuse antéro-inférieure, accompagnée de veines.

On distingue de dehors en dedans le fond, le conduit auditif proprement dit, le porus et la gouttière.

Une fine lame osseuse horizontale, la crête falciforme, sépare le fond du conduit en deux étages, supérieur et inférieur.

L'étage supérieur contient en avant le nerf facial, en arrière le nerf utriculo-ampullaire, ou nerf vestibulaire supérieur.

L'étage inférieur comporte en avant les rameaux du nerf cochléaire, émergeant de la columelle, et en arrière les nerfs sacculaire et ampullaire postérieur, qui composent le nerf vestibulaire inférieur.

Les nerfs vestibulaires supérieur et inférieur se réunissent au ganglion de SCARPA, situé dans le fond du conduit auditif interne.

On considère que le conduit auditif interne est élargi ou sténosé si son diamètre vertical est respectivement supérieur à 10 mm. ou inférieur à 3 mm.

CANAL DU NERF FACIAL

Le nerf facial est principalement le nerf moteur de la face.

Ses noyaux sont situés dans la protubérance annulaire. Après son émergence, il traverse la citerne ponto-cérébelleuse, à la face supérieure du nerf stato-acoustique. Il parcourt ensuite le conduit auditif interne jusqu'à son extrémité médiale, dans sa portion supéro-antérieure, au dessus de la crête falciforme et en avant de l'éperon de HOUSE. Il pénètre alors dans l'aqueduc de FALLOPE, canal pétreux du nerf facial, qu'il suivra jusqu'à sa sortie de l'os temporal, au trou stylo-mastoïdien.

Le canal facial est divisé en trois portions, labyrinthique, tympanique et mastoïdienne, décrivant un trajet en baïonnette. Il existe des déhiscences du nerf facial, relativement fréquentes, concernant principalement les portions tympanique et mastoïdienne.

PORTION LABYRINTHIQUE

Elle est comprise dans un plan horizontal, et présente un trajet sensiblement perpendiculaire au grand axe du rocher, dans le prolongement du méat acoustique interne. Elle est située en arrière et au dessus de la cochlée, et en avant du canal semi circulaire antérieur. Son diamètre maximal doit être inférieur à 2,5 mm.

A son extrémité médiale, se trouve une fossette pour le ganglion géniculé, mesurant environ 4,5 mm. De cette fossette, part vers l'avant et le dedans le canal du grand nerf pétreux, destiné à la glande lacrymale et à la muqueuse nasale. Ce canal est parfois absent en cas de déhiscence du toit de la fossette du ganglion géniculé. Du ganglion géniculé, part le segment tympanique du nerf facial, dans une direction diamétralement opposée à celle du grand nerf pétreux, correspondant approximativement à l'axe adito-tympano-tubaire.

PORTION TYMPANIQUE

Elle est oblique vers le dehors, l'arrière et le bas, et surplombe le processus cochléariforme et la fenêtre ovale. Elle passe sous l'auvent du canal semi-circulaire latéral, en faisant une saillie sur la paroi médiale de la caisse. A la partie postérieure de la caisse, le canal facial décrit son coude en s'éloignant de la paroi médiale, en dehors du sinus tympani et de la pyramide, et en dedans du récessus du canal facial. Il aura dès lors un trajet vertical, à l'intérieur de la mastoïde.

PORTION MASTOÏDIENNE

Le canal du nerf facial décrit un trajet vertical, au sein de la mastoïde, dans le mur de GELLE, pour s'achever à sa partie inférieure, au trou stylo-mastoïdien, en donnant au passage deux nerfs collatéraux :

le nerf stapédien, destiné au muscle de l'étrier.

la corde du tympan, véhiculant la sensibilité gustative des deux tiers antérieurs de la langue d'une part, la sensibilité cutanée du conduit auditif externe (zone de RAMSAY-HUNT), d'autre part.

IMAGERIE DE L'OS TEMPORAL NORMAL

Nous étudierons, dans ce chapitre, les aspects normaux de l'os temporal, selon les différentes formes d'imagerie actuellement usitées.

L'apport de la radiologie conventionnelle est désormais limité aux clichés simples, de face, de profil, et en incidence de SCHULLER, les tomographies du rocher étant tombées en désuétude, depuis l'apport déterminant de la scanographie, plus performante et d'utilisation plus aisée.

L'imagerie par résonance magnétique nucléaire permet une exploration précise des cavités et conduits de l'os temporal, en particulier du conduit auditif interne, et sera probablement amenée à tenir un rôle de plus en plus important à moyen terme, si l'accessibilité aux appareillages continue de progresser.

APPORTS DE LA RADIOLOGIE CONVENTIONNELLE

Cliché de profil

Il permet l'étude de la partie verticale de l'écaïlle, surtout indiquée en pathologie traumatique.

Il est réalisé le patient étant assis, son plan sagittal parallèle au film, la région temporale à étudier plaquée contre la table, qui est en position verticale. Le rayon directeur est horizontal, perpendiculaire au film, centré 4 cm au dessus du trignon.

Incidence de face haute

Elle est indiquée, de même, dans la pathologie traumatique de l'écaïlle du temporal.

Elle peut, par exemple, être réalisée le patient étant assis, en appui "nez, front-plaque", avec un rayon directeur postéro-antérieur incliné de 25° dans le sens crânio-podal (-25°).

Incidence de SCHULLER

Elle permet d'évaluer le degré de pneumatisation et la radio-transparence de la mastoïde, principalement en pathologie infectieuse. Elle explore par ailleurs l'articulation temporo-mandibulaire.

Elle est réalisée le patient étant assis, son plan sagittal parallèle au film, la région temporale à étudier plaquée contre la table, qui est en position verticale. Le rayon directeur est incliné de 25° dans le sens crânio-podal (-25°), et centré 7 cm au dessus du conduit auditif externe opposé à l'oreille à étudier.

Tomographies du rocher

Difficiles et longues à mettre en oeuvre (incidences multiples en fonction de la structure observée), plus irradiantes et offrant une plus faible résolution de densité que la tomodontométrie, elles sont actuellement à peu près entièrement abandonnées au profit de cette dernière.

APPORTS DE LA TOMODENSITOMETRIE

C'est actuellement l'examen d'imagerie à prescrire en première intention pour l'exploration de l'oreille externe, de l'oreille moyenne et du labyrinthe.

Sa capacité de résolution spatiale reste inégalée pour les structures osseuses (absence de signal IRM des corticales osseuses).

Les plans de coupe utilisés sont habituellement :

Un plan axial, le plus souvent orbito-méatal (passant par le nasion, l'angle externe de l'orbite et le trignon). Ce plan permet en particulier une bonne visualisation des conduits semi circulaires latéraux, des conduits auditifs internes et de la deuxième portion du canal du nerf facial.

Le plan sous orbito-sus méatal de Francfort (OM-15°), ou le plan neuro-oculaire (OM-20°), lui sont parfois préférés, pour réduire la dose délivrée au cristallin.

La trompe auditive d'EUSTACHE est mieux visualisée sur l'incidence OM-25°.

Le trou déchiré postérieur s'explore préférentiellement en incidence OM+15°.

Un plan frontal, perpendiculaire au plan axial.

Il permet en particulier l'étude de la chaîne ossiculaire, du mur de l'attique, du tegmen, de la position du golfe de la jugulaire par rapport à la caisse.

Il nécessite une hyperextension prolongée de la tête, et est donc souvent irréalisable en cas d'hypercyphose dorsale ou d'arthrose cervicale marquée.

Par ailleurs, cette incidence est contre-indiquée en cas de traumatisme cervical, d'insuffisance vertébro-basilaire, d'hypertension intra-crânienne, voire d'insuffisance respiratoire marquée.

D'autres plans de coupe sont parfois utilisés en complément. Ils peuvent parfois être obtenus de façon directe, pour des patients coopérants, au rachis cervical souple. Ils sont le plus souvent recalculés à partir des données brutes des acquisitions axiales ou frontales. Ce sont, entre autres :

Le plan sagittal, qui étudie les rapports de la caisse avec le golfe de la jugulaire, ainsi que la troisième portion du facial, l'aqueduc du vestibule ou l'articulation incudo-malléaire.

Le plan frontal oblique, perpendiculaire au grand axe du rocher, équivalent scanographique de l'incidence de POSCHL, qui visualise bien la chaîne ossiculaire, le canal semi-circulaire supérieur, ou la cochlée.

Le plan longitudinal oblique, parallèle à l'axe du rocher, équivalent scanographique de l'incidence de STENVERS, qui visualise en particulier le canal semi-circulaire postérieur, la cochlée, le canal carotidien ou la trompe auditive.

Dans tous les cas, l'épaisseur de coupe doit être la plus faible possible, généralement de 1 mm, pour limiter les effets de volume partiel.

Les coupes doivent impérativement être jointives, tous les mm, voire chevauchantes, tous les 0,5 mm.

On limitera le champ d'étude à l'oreille pathologique, afin d'obtenir une taille de pixel minimale. Dans les cas où une étude des deux os temporaux paraît nécessaire, il n'est réalisé qu'une seule pile de coupes par plan étudié, suivie, si possible, de reconstructions séparées pour chaque oreille.

La matrice utilisée devra être la plus élevée possible (512 x 512, au minimum).

Le filtre utilisé doit privilégier la résolution spatiale.

La largeur de fenêtre doit être élevée, généralement de 4000 unités HOUNSFIELD.

Le niveau de fenêtre est variable suivant les structures étudiées (200 à 800 unités HOUNSFIELD).

Le patient devra respecter une immobilité absolue pendant toute la durée de l'examen (chez le petit enfant, une sédation profonde, voire une anesthésie générale, est souvent nécessaire).

L'injection intraveineuse de produit de contraste iodé, en seconde intention, est réservée à la pathologie tumorale (tumeurs glomiques, ou neurinomes de l'acoustique, essentiellement), ou vasculaire. Elle doit bénéficier de coupes réalisées à l'aide d'un filtre privilégiant la résolution en densité (utilisé directement ou après reconstruction).

Il est désormais possible d'obtenir des reconstructions tridimensionnelles de bonne qualité, particulièrement utiles dans le bilan pré-opératoire de malformations complexes. (2)

APPORTS DE L'IMAGERIE PAR RESONANCE MAGNETIQUE

L'IRM est désormais l'examen de choix pour l'étude du conduit auditif interne et de l'angle ponto-cérébelleux.

Elle permet par ailleurs l'étude du labyrinthe et, en partie, de l'oreille moyenne.

Il existe des antennes de surface spécialement conçues, qui améliorent de façon notable la résolution spatiale, et permettent souvent d'obtenir un excellent contraste de signal entre les différents tissus mous, sains ou pathologiques (contraste très supérieur à celui obtenu en TDM).

Toutes les orientations peuvent être réalisées de façon directe, les coupes frontales et axiales étant généralement les plus adaptées.

L'IRM permet de visualiser, outre le contenu du conduit auditif interne et de l'angle ponto-cérébelleux, les liquides péri et endolymphatiques de l'oreille interne, ainsi que le trajet du nerf facial. Toutefois, les corticales osseuses et les cavités aériques, qui constituent la plus grande partie de l'oreille moyenne ou interne, sont dépourvues de signal IRM.

On utilise des séquences pondérées en T2 (écho de spin ou de gradient), ainsi que des séquences pondérées en T1, sans puis avec injection de gadolinium.

Les séquences pondérées en T2 permettent une excellente visualisation des structures nerveuses, qui apparaissent hypointenses au sein de structures liquidiennes hyperintenses. Elles mettent en évidence, par ailleurs, le contenu liquidien du labyrinthe, hyperintense.

Les séquences pondérées en T1, sans puis avec gadolinium, étudient en particulier la pathologie tumorale du conduit auditif interne et de l'angle ponto-cérébelleux.

ASPECTS CLINIQUES DU SYNDROME DE
KLIPPEL-FEIL

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL est une anomalie congénitale, définie par l'existence d'une triade comportant :

Une implantation postérieure basse des cheveux.

Un cou anormalement bref, par fusion congénitale de vertèbres cervicales.

Une diminution de la mobilité du rachis cervical.

Cette triade constitue la définition classique du syndrome.

Certains auteurs, de plus en plus nombreux, incluent toutefois l'ensemble des patients porteurs d'une fusion congénitale de vertèbres cervicales, sans tenir compte de la présence ou de l'absence des autres éléments du syndrome, d'appréciation plus subjective (les signes de la triade ne sont en effet cliniquement patents que dans la moitié, environ, des cas de fusion congénitale du rachis cervical).

A la triade classique s'associent volontiers de nombreuses malformations diverses, en particulier otologiques, oculaires, cardiaques ou génito-urinaires.

Nous étudierons successivement les différentes lésions décrites, en mettant l'accent sur l'importance de leur dépistage précoce, seul garant d'une prise en charge adaptée.

EPIDEMIOLOGIE

L'incidence du syndrome de KLIPPEL-FEIL est mal connue, du fait de la fréquence importante de cas frustes, asymptomatiques, ou dont les malformations viscérales associées sont au premier plan et éclipsent alors la triade classique, qui n'est de ce fait pas reconnue.

Toutefois, de nombreux auteurs estiment la fréquence du syndrome à 1 cas sur 42000 naissances.

Il n'a pas été noté de disparité de répartition de l'affection en fonction de l'appartenance raciale.

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL atteint les deux sexes sans prédominance nette. Certaines malformations associées, en particulier otologiques ou oculaires, présentent cependant une nette prépondérance féminine.

ANOMALIES RACHIDIENNES DANS LE CADRE DU SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL

1. ANOMALIES DU RACHIS CERVICAL

Elles participent à la définition du syndrome, qui comporte une limitation, généralement indolore, des mouvements du rachis cervical (particulièrement lors des mouvements de rotation), une brièveté marquée du cou, qui paraît épais, ainsi qu'un défaut de segmentation cervical, par fusion d'au moins deux vertèbres.

Depuis FEIL, en 1919 (20), on distingue trois types cliniques, définis par le site et l'étendue de la fusion cervicale (ou plutôt de l'absence de segmentation) :

Le type I correspond à l'observation initiale de KLIPPEL et FEIL, en 1912 (35).

Il consiste en une fusion massive, en un bloc, de l'ensemble du rachis cervical, éventuellement étendue au rachis dorsal haut.

Le patient présente dès lors un morphotype très particulier, la tête paraissant reposer directement sur les épaules. L'immobilité du rachis cervical est totale, les mouvements de la tête s'effectuant principalement par rotation de la ceinture scapulaire. On note de façon constante une impression basilaire.

L'absence de mobilité cervicale est souvent à l'origine de complications obstétricales majeures, parfois létales.

Les malformation associées sont particulièrement fréquentes.

Le type II est défini par une fusion cervicale limitée à un ou deux espaces intervertébraux.

De beaucoup le plus fréquent, il comporte des lésions nettement plus discrètes, parfois asymptomatiques, pouvant être découvertes fortuitement à l'occasion d'un examen radiologique. La triade symptomatique n'est pas toujours patente. De simples cervicalgies chroniques sont d'observation courante.

Les lésions rachidiennes associées les plus fréquentes sont l'impression basilaire, la fusion occipito-atloïdienne, ou la présence d'hémi-vertèbres.

Le canal cervical et le trou occipital sont fréquemment élargis, mais on peut parfois observer, au contraire, une sténose canalaire congénitale.

Ces patients, qui présentent des malformations cervicales moins sévères que les patients des types I ou III, gardent un risque très élevé de malformations associées d'autres appareils, et la bénignité relative des lésions cervicales peut masquer des anomalies viscérales graves, qui doivent être soigneusement recherchées, afin de les traiter précocement.

Le type III associe aux lésions cervicales des fusions vertébrales aux étages thoracique bas ou lombaire. C'est donc l'ensemble du rachis qui est atteint. Il existe par ailleurs, de façon constante, des malformations sévères d'autres appareils, le plus souvent rapidement létales.

RAAS-ROTHSCHILD (50) décrit en 1988 l'association d'une agénésie sacrée avec un syndrome de KLIPPEL-FEIL et, vérifiant l'existence de plusieurs descriptions préalables d'une pathologie identique, suggère qu'il ne s'agit pas d'une association fortuite, mais d'une forme particulière du syndrome, qu'elle appelle type IV.

Selon l'étage concerné, le défaut de segmentation du rachis cervical aura des conséquences diverses :

En cas d'impression basilaire, le rachis cervical haut tend à faire saillie dans la fosse cérébrale postérieure. Les signes cliniques sont le plus souvent tardifs, à l'âge adulte, et comportent une raideur cervicale, des céphalées occipitales, des signes neurologiques cérébelleux, voire des signes de compression médullaire ou d'hypertension intra-crânienne.

Le diagnostic peut être affirmé sur les clichés de profil de la charnière occipito-cervicale, en étudiant les rapports des lignes de CHAMBERLAIN, MAC GREGOR ou THIEBAUT-WACKENHEIM-VROUSOS. Des malformations de CHIARI de type I ont été observées en association avec une impression basilaire, dans le cas de syndromes de KLIPPEL-FEIL.

Les fusions occipito-atloïdiennes peuvent être partielles ou totales. Leur fréquence est très faible, de l'ordre de 0,5 % des syndromes de KLIPPEL-FEIL. Des malformations associées de l'apophyse odontoïde ont été décrites.

Les fusions C1-C2 sont encore plus rares.

Les fusions C2-C3 sont les plus fréquentes. Elles présentent, selon GUNDERSON (24), la particularité d'être transmissibles sur un mode autosomique dominant, à expressivité variable. Elles sont souvent associées à une impression basilaire ou une occipitalisation de l'atlas.

Les fusions C3-C4 ou C4-C5 sont rares.

Les fusions C5-C6 sont relativement fréquentes. Elles semblent se transmettre suivant un mode autosomique récessif.

Les fusions C6-C7 et C7-D1 sont relativement rares.

Certaines formes présentent des risques accrus de complications :

L'existence de deux blocs, séparés par un seul espace mobile, implique un risque majeur d'instabilité à l'étage mobile.

Les formes associées à des malformations de la charnière cervico-occipitale sont volontiers pathogènes.

Les fusions associées à une sténose du canal cervical (au site de la fusion ou à distance) entraînent des complications précoces.

Le bloc vertébral peut concerner l'ensemble des deux vertèbres adjacentes, ou être partiel, limité aux corps vertébraux ou aux arcs neuraux.

Les blocs corporeaux peuvent, de même, concerner l'ensemble de la surface des deux corps vertébraux en regard, ou n'intéresser que leurs bords, antérieurs ou postérieurs. A l'extrême, le bloc peut se résumer à une ossification marginale.

Le disque intervertébral peut être incomplet ou totalement absent.

Les caractères radiologiques différenciant un bloc acquis d'un bloc congénital ont été bien définis par DE SEZE :

La hauteur du corps vertébral est conservée.

Les plateaux vertébraux sont parallèles de même que les arcs postérieurs.

Les apophyses épineuses sont rapprochées ou soudées.

Le trou de conjugaison est arrondi et sa hauteur est diminuée.

Le bloc présente un aspect régulier.

On note, à l'emplacement normal du disque, une image claire linéaire, unique ou, plus souvent, double.

NGUYEN (45) décrit par ailleurs un signe radiologique complémentaire, en faveur de la nature congénitale d'un bloc cervical, le signe de la "taille de guêpe".

Celui-ci consiste en une indentation antérieure, concave en avant, siégeant au site de l'espace intervertébral réduit ou fusionné (Fig 9). Ce signe, inconstant, est observé avec une grande fréquence dans les cas de bloc corporel complet.

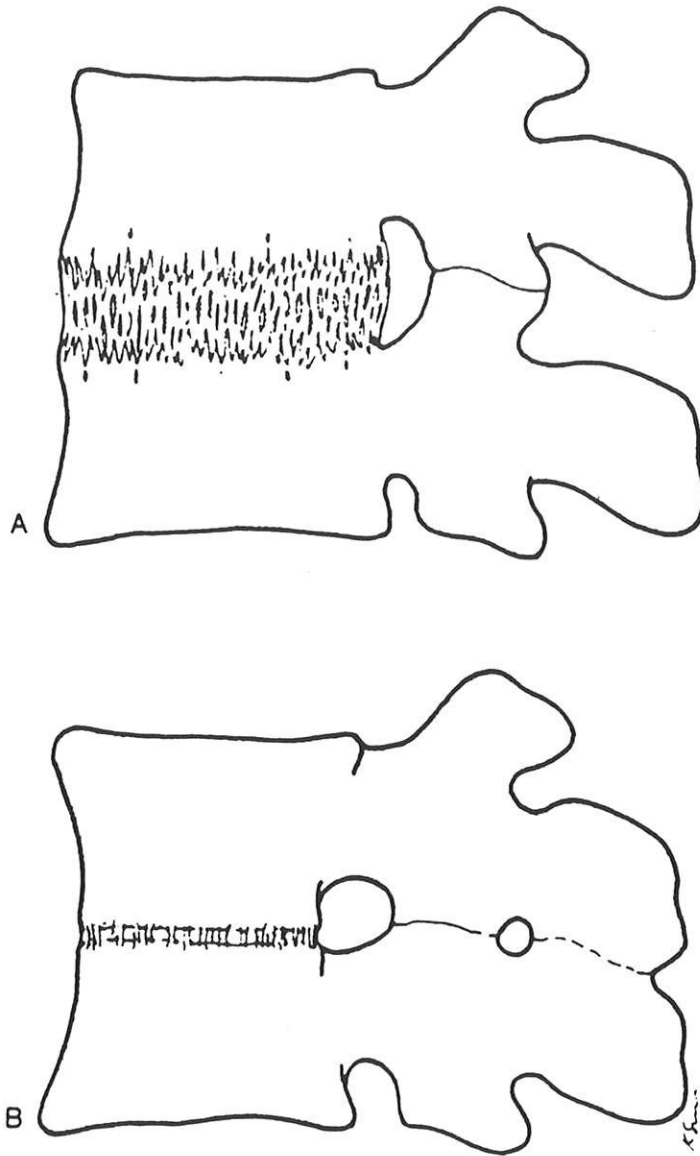


Fig 9 : Blocs vertébraux acquis et congénitaux

A : Bloc acquis.

On ne note pas de rétrécissement à l'emplacement du disque intervertébral. L'arc postérieur n'est pas fusionné.

B : Bloc congénital.

Un rétrécissement, à l'emplacement du disque intervertébral, est à l'origine de la forme trapézoïdale des corps vertébraux. L'arc postérieur est fusionné.

(d'après RESNICK D, 45)

ULMER (62) décrit un aspect proche, consistant en un rétrécissement dans le plan sagittal, des corps vertébraux fusionnés, surtout marqué au voisinage immédiat du défaut de segmentation. Cet aspect serait dû à une altération locale de la croissance vertébrale, avec respect relatif de la croissance de la partie du corps vertébral située à distance du bloc. Il en résulte un aspect de corps vertébral trapezoïdal.

Le diagnostic différentiel repose sur le morphotype, l'existence de malformations associées, l'absence d'antécédent en faveur d'une étiologie autre que congénitale, ainsi que sur l'aspect radiologique du bloc vertébral.

On discutera en particulier des étiologies infectieuses, traumatiques, chirurgicales. Plus rarement, une fibrodysplasie progressive ou une arthrite rhumatoïde juvénile peuvent poser des problèmes de diagnostic différentiel.

Les spondylodiscites infectieuses, tuberculeuses ou à germes banals, concernent le rachis cervical dans environ 3 et 12 % des cas, respectivement. Au stade de guérison, ces spondylodiscites entraînent fréquemment la constitution d'un bloc vertébral et d'une cyphose. Le bloc est souvent complet dans le mal de POTT, généralement incomplet dans les spondylodiscites à germes banals.

Les traumatismes cervicaux sévères, avec fracture, donnent lieu dans près d'un quart des cas à un bloc vertébral, au site de l'atteinte osseuse initiale mais parfois aussi à l'espace sus ou sous-jacent. Une cyphose cervicale post traumatique est souvent associée.

Les arthrodèses vertébrales chirurgicales par greffon osseux peuvent, à terme, simuler un bloc congénital. Toutefois, le contexte est généralement connu et très différent.

Les arthrites rhumatoïdes juvéniles se compliquent parfois, surtout dans les formes poly-articulaires ou systémiques, de fusions des vertèbres cervicales. Ces fusions peuvent intéresser plusieurs étages, en progressant chronologiquement du rachis cervical haut vers le bas. La fusion intéresse principalement les arcs neuraux. Les corps vertébraux apparaissent parfois hypoplasiques, et les espaces intervertébraux sont tassés, mais la fusion corporéale est rare et tardive.

La fibrodysplasie progressive est une maladie congénitale rare, à transmission autosomique dominante. Elle comporte des fusions des vertèbres cervicales, qui débutent par les arcs neuraux puis gagnent les corps vertébraux. Ces fusions peuvent s'étendre à l'ensemble du rachis cervical. Les corps vertébraux sont par ailleurs de petite taille. Les pédicules sont épais. Les apophyses épineuses sont courtes et massives. Des malformations osseuses des membres et des ossifications ectopiques sont souvent associées.

2. ANOMALIES RACHIDIENNES ET NEUROLOGIQUES ASSOCIEES

1. SCOLIOSES

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL est très souvent associé à l'existence d'une scoliose, qui peut être acquise et compensatoire, ou congénitale, malformative (en particulier en cas d'hémivertèbre).

La fréquence des scolioses dans le syndrome de KLIPPEL-FEIL, tous types confondus, est estimée à 60 %. Elles sont volontiers situées à la charnière cervico-dorsale.

Ces scolioses sont souvent évolutives et nécessitent parfois une stabilisation chirurgicale.

WINTER (71), étudiant rétrospectivement 1215 patients porteurs d'une scoliose ou d'une cyphose congénitale, ne présentant pas de signe fonctionnel cervical, trouve chez 25 % des patients un défaut de segmentation des vertèbres cervicales. Une étude radiologique du rachis cervical paraît donc indispensable lors de l'exploration d'une scoliose ou d'une cyphose congénitale, quel que soit le segment concerné.

2. CYPHOSES

Les cyphoses thoraciques sont fréquemment associées au syndrome de KLIPPEL-FEIL. Elles sont souvent sévères et peuvent, de même que les scolioses, être à l'origine d'une insuffisance respiratoire chronique par syndrome restrictif.

3. HEMI-VERTEBRES

Présentes dans 15 à 20 % des cas, elles sont souvent en rapport avec des troubles statiques rachidiens sévères.

4. DEFAUTS DE FERMETURE DU TUBE NEURAL

Ce sont des malformations très fréquemment associées (environ 20 % des cas).

On peut observer des rachischisis antérieurs ou, le plus souvent, postérieurs.

Ces anomalies peuvent concerner tous les segments rachidiens, avec une prédominance cervicale. Leur gravité est variable, depuis le spina bifida occulta jusqu'au myélo-méningocèle ou à l'encéphalocèle.

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL est, en particulier, souvent associé à un spina bifida occulta à l'étage cervical.

Les spina bifida aperta peuvent être diagnostiqués pendant la période foetale, par dosage de l'alpha-foetoprotéine du liquide amniotique.

5. HYPOPLASIE VERTEBRALE PARTIELLE

CHIGIRA (10) rapporte le cas d'une patiente présentant une hypoplasie de l'arc postérieur de l'atlas, associée à une fusion des corps vertébraux de C5 et C6.

On note quelques cas d'hypoplasie de l'apophyse odontoïde.

6. ANENCEPHALIE

Absence congénitale des hémisphères cérébraux, elle est incompatible avec la vie. Le cerveau absent peut être remplacé par un tissu neural malformatif, kystique, qui peut être directement exposé ou recouvert de peau.

7. ANENCEPHALIE

Il s'agit d'une malformation crânio-cervicale rare et complexe, répondant aux caractéristiques du syndrome de KLIPPEL-FEIL (généralement de type I). Elle comporte cependant des lésions supplémentaires, en particulier une nette rétroflexion de la tête, fixée par des bandes fibreuses aux arcs postérieurs des vertèbres cervicales. Le rachis cervical, très court, est convexe en avant. Le trou occipital est élargi, verticalisé, et communique largement avec le canal rachidien cervical, à travers des défauts de fermeture des arcs postérieurs (myélo-méningocèle ou encéphalocèle occipitale).

Cette affection touche les femmes de façon nettement prépondérante, mais non exclusive. Des anomalies viscérales sont très souvent associées, et sont le plus souvent rapidement létales.

MUNDEN (43) met en relief l'apport des reconstructions scanographiques tridimensionnelles dans cette pathologie.

8. DIASTEMATOMYELIE ET DIPLOMYELIE

Elles peuvent toutes deux coexister avec un syndrome de KLIPPEL-FEIL.

La diastématomyélie consiste en un clivage d'une moelle épinière unique par un éperon cartilagineux sagittal.

La diplomyélie est une duplication de la moelle.

Toutes deux peuvent entraîner des signes neurologiques, en particulier une parésie des membres inférieurs.

9. SYRINGOMYELIE

Souvent associée à une malformation de la charnière cervico-occipitale (par exemple, JONES (30) cite un cas associé à une malformation de CHIARI de type I), la syringomyélie est définie par l'existence d'une cavité intra-médullaire, au sein de la substance grise. Elle se traduit par une atteinte suspendue de la sensibilité thermoalgique, avec conservation de la sensibilité épicrotique et proprioceptive. Par ailleurs, on note une aréflexie, une amyotrophie et des troubles trophiques.

La cavité syringomyélique est explorée préférentiellement par IRM.

Dans le cadre du syndrome de KLIPPEL-FEIL, les quelques cas décrits de syringomyélie seraient, selon WILLIAMS (70) et COLOMBO (12), en relation avec un défaut de perméabilité du trou de MAGENDIE.

10. TORTICOLIS

Présent dans environ 30 % des cas, il est acquis, en rapport avec les malformations cervicales osseuses, qui induisent un déséquilibre musculaire, et ne dépend pas d'une malformation congénitale, primitive, des muscles sterno-cléido-mastoïdiens.

ANOMALIES SQUELETTIQUES OU MUSCULAIRES

1. ANOMALIES CRANIENNES

En dehors de l'impression basilaire déjà citée, on note des cas de brachycéphalie (crâne exagérément développé dans l'axe transversal), de dolichocéphalie (crâne exagérément développé dans l'axe antéro-postérieur), de plagiocéphalie, par synostose de la suture lambdoïde, ou de platybasie (aplatissement asymptotique de la base du crâne, l'angle formé par le plan du clivus et celui de la fosse cérébrale antérieure étant supérieur à 135°).

2. ANOMALIES FACIALES

Des asymétries faciales sont décrites dans environ 30 % des cas. Elles résultent de déséquilibres musculaires en rapport avec les anomalies de la statique du rachis cervical.

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL est associé, dans environ 10 % des cas, à une fente palatine. La répartition de cette anomalie est inégale selon les sexes, le sexe féminin étant le plus concerné.

L'existence d'une luvette bifide ou d'un palais ogival semble relever d'une altération semblable du développement embryologique, à minima.

Un cas de langue bifide a été rapporté par WIDGEROW (67).

Des cas d'association de dysplasie fronto-nasale, comportant un hypertélorisme, une fente labiale, un palais ogival et des fibrochondromes pré-auriculaires ont été décrits.

On note des cas de malformation de la mandibule, en particulier des micrognathies.

Des malpositions dentaires, des limitations de l'ouverture de la bouche ou des défauts de l'occlusion ont été rapportés, vraisemblablement en rapport avec des déséquilibres musculaires induits par la malformation cervicale.

Les malformations faciales parfois observées se conjuguent avec la brièveté du rachis cervical pour rendre difficile une éventuelle intubation.

3. PTERYGIUM COLLI

Il est présent dans environ 20 % des cas.

Le cou présente un aspect palmé, par proéminence latérale inhabituelle des muscles trapèzes.

Souvent associé au syndrome de KLIPPEL-FEIL, il n'est pas, dans ce cadre, lié à une aberration chromosomique, à la différence du syndrome de TURNER (45, X).

On remarque toutefois qu'il existe dans les deux cas des anomalies génitales associées fréquentes.

4. ANOMALIES COSTALES

Elles consistent principalement en l'existence de côtes cervicales, volontiers associées à un bloc C1-C2, et plus fréquentes chez la femme.

On note par ailleurs à l'étage thoracique la possibilité d'agénésies, d'hypoplasies, de synostoses ou de déformations costales.

5. ANOMALIES SCAPULAIRES : SYNDROME DE SPRENGEL

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL est associé dans 30 à 40 % des cas, avec une prépondérance féminine, à un syndrome de SPRENGEL, uni ou bilatéral.

Le syndrome de SPRENGEL (58), décrit pour la première fois en 1891, consiste en une atrophie et une surélévation fixée congénitales de l'omoplate, par défaut de migration caudale. Il se traduit en outre par une limitation de l'amplitude des mouvements de l'épaule.

On note de plus, dans 30 % des cas de syndrome de SPRENGEL, l'existence d'un os surnuméraire omo-vertébral, reliant le bord interne de l'omoplate, dans sa moitié inférieure, au rachis. Cet os omo-vertébral peut affecter la stabilité du rachis cervical et doit parfois être ôté chirurgicalement (les anomalies de SPRENGEL isolées sont, en revanche, rarement justiciables d'un traitement chirurgical).

6. AGENESIE SACREE

RAAS-ROTHSCHILD (50) considère que l'agénésie du sacrum définit le type IV du syndrome de KLIPPEL-FEIL. Elle s'accompagne en règle générale de troubles sphinctériens voire de malformations uro-génitales.

7. MALFORMATIONS DES MEMBRES

Elles sont relativement rares. On a cité par exemple :

Des micromélies relatives.

Des malformations des doigts ou des orteils (agénésie, hypoplasie ou implantation anormale du pouce, clinodactylie).

Des malformations du carpe ou du tarse. PFEIFFER (47) décrit un cas de fusion des os du carpe.

Des agénésies ulnaires ou radiales.

8. DEVELOPPEMENT STATURO-PONDERAL

On note fréquemment un retard statural modéré, avec parfois retard de maturation osseuse.

Le poids est corrélé à la taille, sans anomalie notable par ailleurs.

ANOMALIES NEUROLOGIQUES

Elles sont représentées principalement par une myélopathie, en rapport avec les malformations osseuses cervicales et la pathologie, dégénérative ou traumatique, qui en découle. Nous les étudierons ultérieurement, dans le cadre des complications du syndrome de KLIPPEL-FEIL.

Par ailleurs, les malformations associées (défaut de fermeture du tube neural, impression basilaire, etc.) entraînent des séquelles neurologiques qui leur sont propres.

MOUVEMENTS EN MIROIR (SYNCINESIES)

Ils consistent en des mouvements anormaux, involontaires et symétriques, des deux mains, voire des deux membres supérieurs dans leur ensemble. La mobilisation volontaire d'un segment de membre s'accompagne d'un mouvement identique, involontaire, du segment contro-latéral. Il a été rapporté le cas extrême d'un patient dans l'impossibilité de monter une échelle, car incapable de mouvements alternés de préhension unilatérale.

L'origine de tels mouvements en miroir est controversée, certains auteurs, comme GUNDERSON (25), les considérant liés à une décussation incomplète du faisceau pyramidal, par dysraphie, alors que d'autres, comme SCHOTT (57), incriminent une agénésie associée du corps calleux.

Les syncinésies sont surtout fréquentes chez le jeune enfant puis tendent à se raréfier chez l'adulte.

ANOMALIES CARDIO-VASCULAIRES

Leur incidence est estimée, selon les auteurs, entre 4 et 14 % des syndromes de KLIPPEL-FEIL.

Elles se voient plus volontiers chez la femme, et sont très diverses. Ont été décrits, entre autres :

Communication interventriculaire, anomalie la plus fréquente.

Communication interauriculaire.

Dextro-rotation cardiaque (1).

Persistance du canal artériel.

Ventricule unique.

Sténose de l'artère pulmonaire.

Prolapsus mitral.

Valve aortique bicuspidé.

Retour veineux pulmonaire anormal.

Coarctation de l'aorte.

Défauts de conduction, par exemple, anomalie de WOLFF-PARKINSON-WHITE (24).

De la précocité du dépistage de ces malformations dépendent les possibilités de cure chirurgicale.

Par ailleurs, il est essentiel, chez ces patients susceptibles d'être longtemps alités, en particulier pour des raisons orthopédiques, de ne pas ignorer l'existence d'une éventuelle cardiopathie à potentiel emboligène, afin de prévenir au mieux les risques de thrombo-embolie.

ANOMALIES MEDIASTINO-PULMONAIRES

Les malformations pulmonaires associées sont très peu fréquentes et probablement fortuites. BHAGAT (3) cite une agénésie des lobes supérieur et moyen droits, avec hypoplasie du lobe inférieur droit.

VITTECOQ (64) décrit un cas de kyste bronchogénique médiastinal surinfecté.

Il existe, en revanche, très fréquemment un syndrome restrictif en rapport avec une scoliose.

ANOMALIES DE L'APPAREIL URINAIRE

Elles sont fréquentes, les études les plus récentes estimant qu'elles sont présentes dans la moitié des cas de syndrome de KLIPPEL-FEIL.

Souvent asymptomatiques, elles doivent être recherchées par une échographie rénale ou une urographie intra veineuse.

Les malformations associées décrites sont :

Agénésie rénale unilatérale, la plus fréquente.

Ectopie rénale, le plus souvent pelvienne, sans prépondérance d'un côté par rapport à l'autre.

Duplicité ou bifidité réno-urétérale.

Malrotation des reins.

Syndrome de jonction pyélo-urétérale.

ANOMALIES DE L'APPAREIL GENITAL

Elles sont relativement rares chez l'homme, et consistent alors en cryptorchidie ou hypospadias.

Beaucoup plus fréquentes chez la femme, elles concernent l'utérus et le vagin, en respectant le plus souvent les ovaires et les trompes (rares cas d'agénésie gonadique). On trouve en particulier :

Absence congénitale de l'utérus et de la partie supérieure du vagin ou syndrome de MAYER- ROKITANSKY-KUSTER HAUSER (61).

Utérus bicorne.

Aplasia vaginale.

Imperforation de l'hymen.

La découverte d'une malformation urinaire doit faire rechercher une malformation génitale associée, l'inverse étant également vrai.

ANOMALIES DE L'APPAREIL DIGESTIF

Elles consistent principalement en des duplications digestives, ou des kystes entériques. PUCA (49) signale une association de kyste neurentérique, de lipome rachidien et de syringomyélie dans le cadre d'un syndrome de KLIPPEL-FEIL.

Une agénésie de la vésicule biliaire a été rapportée par GAJIC (23).

ANOMALIES OCULAIRES

On note, avec une grande fréquence, l'existence d'un strabisme, le plus souvent convergent.

Il a été décrit des cas d'association à une atrophie de la choroïde ou de la rétine.

L'association d'une anomalie de DUANE (18), uni ou bilatérale, d'une surdité profonde et d'un syndrome de KLIPPEL-FEIL définit le syndrome de WILDERVANCK (68, 69), que nous étudierons ultérieurement.

ANOMALIES DU LARYNX

CLARKE (11) rapporte le cas d'un patient aphone par malformation associée des cartilages laryngés (dysplasie du cartilage thyroïde, rendant impossible l'adduction des cordes vocales).

LESIONS TUMORALES ASSOCIEES

Elles sont rares. On note en particulier l'existence de tumeurs intra rachidiennes.

BUCY (8) rapporte un cas d'hémangiolipome extra dural. WYCIS (72) fait état d'un lipome intra médullaire. DINAKAR (17) décrit un patient présentant, outre un syndrome de KLIPPEL-FEIL, un méningiome thoracique et un lipome cervical. VAQUERO signale un cas de fibroblastome épidual. HOLLIDAY (26) décrit un cas de méningiomes cervicaux multiples.

CHAUMIEN (9) et KURIBAYASHI (38) citent deux cas d'association de kyste dermoïde, respectivement situés dans le cervelet, et dans le quatrième ventricule.

DEVELOPPEMENT PSYCHO-MOTEUR

Il existe fréquemment un retard psycho-moteur modéré, en partie en relation, le cas échéant, avec les handicaps à l'apprentissage (fréquente surdité, de degré variable, pouvant se compliquer de mutité).

SURDITE ET MALFORMATIONS DE L'OREILLE

Les malformations congénitales de l'oreille et les surdités congénitales constituent, après les lésions neurologiques, les anomalies symptomatiques les plus fréquemment associées au syndrome de KLIPPEL-FEIL, survenant dans un tiers des cas. Elles concernent le sexe féminin de façon nettement prédominante.

Ces malformations, qui peuvent être uni ou bilatérales, sont à l'origine de surdités de gravité variable, toutefois le plus souvent profondes.

Les surdités de perception, par malformation de l'oreille interne, sont de loin les plus fréquentes.

Des surdités par défaut de transmission, avec malformation de l'oreille externe ou moyenne, sont beaucoup plus rarement observées.

Il existe des cas relativement rares de surdité mixte, à la fois de transmission et de conduction.

De nombreuses malformations de l'oreille interne ont été rapportées, qui peuvent intéresser la cochlée, le vestibule, les canaux semi-circulaires, les aqueducs de la cochlée ou du vestibule, ainsi que le conduit auditif interne. Chacune de ces structures peut être atteinte isolément ou dans le cadre d'une malformation complexe.

La malformation la plus sévère, correspondant à une anomalie très précoce du développement (avant le vingt-cinquième jour), est l'absence totale de labyrinthe ou maladie de MICHEL. Elle doit être distinguée d'une labyrintite ossifiante, oblitération osseuse des cavités du labyrinthe, dans laquelle les reliefs du promontoire ou de l'eminentia arcuata restent visibles.

On peut parfois observer l'existence d'une unique cavité labyrintique, vestige de la vésicule otique.

Les malformations de la cochlée sont diverses. La cochlée peut être hypoplasique (micro-cochlée), ou réduite à une simple vésicule. Il peut n'exister que le tour basal, d'aspect normal ou dilaté. Le tour basal, d'aspect normal, peut être surmonté d'une structure vésiculaire dilatée, non différenciée en tours de spire, sans modiolus individualisable, constituant la malformation de MONDINI.

Les malformations du vestibule consistent le plus souvent en une persistance d'un aspect vestigial de vésicule dilatée.

Il peut exister une aplasie, ou une hypoplasie, des canaux semi-circulaires. Ils peuvent être remplacés par une cavité discoïde, par défaut de fusion de leur partie centrale. On peut noter, à un moindre degré, une dilatation segmentaire du canal, à ne pas confondre avec la discrète dilatation physiologique de l'extrémité ampullaire.

Les malformations de l'aqueduc du vestibule consistent fréquemment en une dilatation, correspondant à la persistance de l'aspect embryonnaire. Le diamètre normal de l'aqueduc du vestibule doit être au plus égal à celui du canal semi-circulaire postérieur, qui lui est contigu.

L'aqueduc de la cochlée peut, lui aussi, être malformatif, apparaissant alors dilaté. Le calibre de l'aqueduc de la cochlée diminue normalement de l'intérieur vers l'extérieur. Son extrémité cochléaire est, physiologiquement, à peine visible en scanographie. Une dilatation de l'aqueduc de la cochlée peut être à l'origine d'une hypoacousie, mais aussi de méningites récurrentes ou d'une fistule de liquide céphalo-rachidien. Il a été décrit des cas d'oreille geyser au décours de stapéduotomies chez des patients porteurs d'une dilatation de l'aqueduc du vestibule.

Le conduit auditif interne peut être absent, atrésique ou au contraire court mais dilaté. Il peut être subdivisé en deux canaux par une crête falciforme anormalement développée. Une communication pathologique entre les espaces sous arachnoïdiens et l'oreille moyenne peut exister, au travers d'une lamina cribrosa anormalement perméable.

Les malformations de l'oreille moyenne ou externe sont plus rares, mais très diverses. Ont été décrits, entre autres :

Appendices ou fistules pré-auriculaires.

Microtie (pavillon malformatif de petite taille).

Implantation basse du pavillon.

Atrésie du conduit auditif externe, ne permettant pas, ou difficilement, l'examen otoscopique.

Verticalisation du conduit auditif externe.

Oblitération osseuse de la paroi latérale de la caisse du tympan.

Etroitesse congénitale de la caisse du tympan, hypoplasie de l'antré ou de l'attique.

Choléstéatome congénital (par définition, avec tympan normal et sans antécédent d'otite moyenne).

Disjonction de la chaîne ossiculaire.

Fusion des osselets entre eux, ou fixation aux parois de la caisse.

Aplasia ou dysplasia du marteau.

Aplasia ou dysplasia de l'enclume, atrophie ou déviation de la longue apophyse, atrophie du processus lenticulaire.

Aplasia de l'étrier ou de sa platine.

Epaississement et fixation de la platine à la fenêtre ovale (par hyperostose et dysplasia mésoenchymateuse, sans otosclérose).

Fusion des branches stapédiennes.

Ossification du tendon de l'étrier.

Comblement ou absence de développement de la fenêtre ovale.

Déhiscence du nerf facial.

Trajet anormal de la deuxième portion du canal du nerf facial.

Modification des rapports de la troisième portion du canal de FALLOPE, dont la distance par rapport à la paroi postérieure de la caisse, ou à l'articulation temporo-mandibulaire, est significativement réduite (55).

La grande fréquence de l'association de malformations de l'oreille au syndrome de KLIPPEL-FEIL impose le dépistage précoce d'une surdité chez tout enfant porteur d'un défaut de segmentation des vertèbres cervicales (en particulier chez les patients porteurs d'une malformation de type II, orthopédiquement pauci-symptomatiques).

ASSOCIATIONS MALFORMATIVES VOISINES DU SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL

De nombreux contextes poly-malformatifs présentant des traits communs avec le syndrome de KLIPPEL-FEIL ont été décrits.

Nous étudierons en particulier le syndrome de WILDERVANCK, le syndrome de GOLDENHAR et le syndrome foetal alcoolique.

1. SYNDROME DE WILDERVANCK

Le syndrome de WILDERVANCK (68, 69), ou syndrome cervico-oculo acoustique, comporte, outre la triade définissant le syndrome de KLIPPEL-FEIL, l'association d'une surdité congénitale et d'une anomalie de DUANE (18), uni ou bilatérale.

La surdité est généralement sévère, de type sensoriel, par malformation congénitale de l'oreille interne. De rares cas de surdité mixte ou de transmission sont toutefois signalés, en particulier par EDWARDS (19), FRANCESCHETTI (21), ou CREMERS (14).

Le syndrome de DUANE est une pathologie rare, qui comporte une paralysie du muscle oculomoteur droit externe, avec limitation de l'abduction du regard. Cette paralysie paraît liée à une atteinte du nerf moteur oculaire externe ou abducens (VI). Il s'y associe, dans les mouvements en adduction, une rétraction du globe oculaire concerné, avec réduction de la fente palpébrale et énoptalmie.

Il peut être uni ou bilatéral, et représente environ 1 % des strabismes.

Ce syndrome est associé à un syndrome de KLIPPEL-FEIL dans 3 à 4 % des cas, à une surdité congénitale sans anomalie cervicale dans environ 9 % des cas.

Le syndrome de WILDERVANCK concerne dans l'immense majorité des cas (au moins 90 %) le sexe féminin. Il a toutefois été rapporté de rares cas masculins, en particulier par WEST (65), KEENEY (31), et REGENBOGEN (51).

La très forte prépondérance féminine des cas décrits suggère le rôle d'une hérédité liée au sexe.

WILDERVANCK émet, en 1978, l'hypothèse d'une hérédité polygénique limitée au sexe féminin (69).

Mc KUSICK (40), KIRKHAM (32, 33, 34), et WETTKE-SCHAFFER (66) attribuent la responsabilité du syndrome à un déterminisme dominant lié au chromosome X, le plus souvent létal chez l'homme.

Il n'a pas été décelé d'aberration chromosomique dans l'ensemble des cas publiés, à l'exception d'un chromosome en anneau (22), rapporté par FRASER (peut être en rapport, toutefois, avec une irradiation pré-natale).

KONINGSMARK (36) estime qu'il s'agit d'une transmission multifactorielle, pouvant dépendre de facteurs intra-utérins, liés à l'environnement.

Des associations pathologiques diverses ont été notées, encore trop rares pour déterminer si elles sont fortuites ou font partie d'un syndrome particulier :

Il a été décrit par STRISCIUGLIO (60) et KEENEY (31) deux cas de paralysie congénitale associée du nerf facial.

REGENBOGEN (51) cite l'association à un syndrome de DUANE unilatéral, d'un colobome homolatéral de la tête du nerf optique (l'oeil controlatéral présentait par ailleurs une tumeur dermoïde épibulbaire et un dermolipome, plus fréquemment notés dans le syndrome de GOLDENHAR).

WILDERVANCK rapporte un cas d'hétérochromie iridienne (68, 69).

KIRKHAM fait état d'un pseudo oedème papillaire (33).

STRISCIUGLIO note un cas de subluxation du cristallin (60).

BRICK a décrit un cas de syndrome de WILDERVANCK associé à un ptôsis et à une lacrymation paroxystique (7).

KOSE signale un cas de lithiase vésiculaire chez un enfant de 18 mois (37).

2. SYNDROME DE GOLDENHAR

Il est aussi appelé dysplasie oculo-auriculo-vertébrale, et consiste en un syndrome polymalformatif comportant :

Des anomalies vertébrales, à type de fusion ou de vertèbres surnuméraires, parfois d'hémi-vertèbres.

Des anomalies oculaires (kystes dermoïdes, dermolipomes, colobome palpébral, anesthésie cornéenne).

Des anomalies de l'oreille externe, éventuellement sources de surdité de transmission (microtie, atrésie du conduit auditif externe, appendices ou fistules borgnes prétragien).

Plus rarement, peuvent être observées des malformations de la face (hypoplasie du maxillaire ou de la mandibule), ou de l'oreille moyenne ou interne.

3. SYNDROME FOETAL ALCOOLIQUE

Il se voit chez des enfants de mère éthylique, particulièrement si l'imprégnation alcoolique a été poursuivie pendant la grossesse.

Il comporte un retard de croissance in utero, une dysmorphie complexe, pouvant associer une microcéphalie, une hypoplasie maxillaire, une étroitesse des fentes palpébrales, des malformations des membres, et, parfois, une triade de KLIPPEL-FEIL.

On note souvent, de plus, une cardiopathie et un retard mental.

4. SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL AVEC SURDITE DE TRANSMISSION ET AGENESIE VAGINALE

Il semble constituer une entité indépendante, et a été décrit par PARK (46) et Mc KUSICK (40). Les anomalies génitales sont identiques à celles notées dans le syndrome de MAYER-ROKITANSKY-KUSTER-HAUSER (absence de vagin, malformations utérines sans anomalie des trompes ou des ovaires).

5. SYNDROME DE JARCHO-LEVIN

Il est défini par une réduction numérique du rachis thoracique (48). Aux fusions vertébrales s'associent de multiples malformations costales. Ces anomalies thoraciques sont à l'origine d'une insuffisance respiratoire, généralement létale. On retrouve fréquemment un cou anormalement court, ainsi que des malformations viscérales, surtout génito-urinaires.

La transmission de cette affection héréditaire se fait sur un mode autosomique récessif à expressivité variable. Ce syndrome paraît, comme le syndrome de KLIPPEL-FEIL, pouvoir être dû à une cause vasculaire. En effet, 20 % des patients présentent une seule artère ombilicale au cordon.

6. SYNDROME DE TURNER

Il s'agit d'un syndrome malformatif par aberration chromosomique (caryotype 45, X ou, parfois, mosaïque), comportant une petite taille, une agénésie ovarienne avec infantilisme, et, parfois, des malformations cervicales, avec un phénotype proche de celui du syndrome de KLIPPEL-FEIL (pterygium colli, hypoplasie des vertèbres cervicales, fusions cervicales).

Une surdité est parfois associée. SANO fait état d'un cas d'hypoplasie bilatérale des étriers (54).

7. SYNDROME DE NOONAN

Il comporte un défaut de développement statural, un hypogonadisme, un cou palmé, une surdité, un hypertélorisme et des malformations congénitales cardiaques (sténose valvulaire pulmonaire). A la différence du syndrome de TURNER, cliniquement proche, le caryotype est normal.

COMPLICATIONS DU SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL

Nous étudierons dans ce chapitre les complications habituelles, surtout orthopédiques et neurologiques, du syndrome de KLIPPEL-FEIL, dont la survenue doit être évitée ou retardée par une prise en charge précoce.

COMPLICATIONS RHUMATOLOGIQUES ET ORTHOPEDIQUES

Elles sont de gravité et de précocité variables, suivant le type de syndrome de KLIPPEL-FEIL, mais sont présentes à terme dans l'immense majorité des cas.

1. ARTHROSE CERVICALE

Elle est, chez les porteurs d'un syndrome de KLIPPEL-FEIL, plus sévère et plus précoce que dans la population générale.

Elle est expliquée par les contraintes anormales imposées aux espaces intervertébraux mobiles, qui doivent, seuls, assurer l'ensemble de la mobilité résiduelle du rachis cervical, et compenser la raideur liée aux défauts de segmentation.

Outre la symptomatologie douloureuse et la limitation fonctionnelle accrue, le processus arthrosique détermine le risque de compression radiculaire ou médullaire, et les complications neurologiques qui en découlent. Par ailleurs, des lésions d'arthrose cervicale exubérante peuvent comprimer les artères vertébrales dans les trous transversaires, et être à l'origine d'une insuffisance vertébro-basilaire.

2. PATHOLOGIE DISCALE

Les contraintes anormales, appliquées aux espaces intervertébraux adjacents aux blocs vertébraux, et l'instabilité qui en résulte, sont à l'origine d'une pathologie dégénérative discale précoce, comprenant un pincement du disque intervertébral. Ce vieillissement discal prématuré est émaillé d'épisodes de compression radiculaire, voire médullaire, par des fragments discaux migrés en arrière, se traduisant le plus souvent par des névralgies cervico-brachiales.

3. SCOLIOSE OU CYPHOSE EVOLUTIVE

Les scolioses et les cyphoses associées au syndrome de KLIPPEL-FEIL sont souvent sévères.

On estime à environ 40 % les anomalies statiques spontanément peu évolutives, ne nécessitant pas de traitement. A contrario, 60 %, environ, doivent être traitées, parmi lesquelles on compte 23 % de traitements orthopédiques (contentions), et 77 % de traitements chirurgicaux (stabilisation par tige de HARRINGTON, arthrodeèse).

Outre leurs conséquences rhumatologiques et neurologiques, ces cyphoscolioses évolutives peuvent être à l'origine d'une insuffisance respiratoire lorsqu'elles concernent le rachis thoracique.

4. PATHOLOGIE TRAUMATIQUE

Le rachis cervical des patients porteurs d'un défaut de segmentation vertébrale est particulièrement menacé par tout traumatisme, même minime. En effet, la perte de mobilité liée aux fusions vertébrales est en partie compensée par une hyperlaxité, voire une instabilité, des segments restés mobiles, en particulier ceux adjacents au bloc vertébral (les instabilités occipito-atloïdiennes sont parmi les plus dangereuses).

On comprend donc qu'un traumatisme identique soit beaucoup plus à même d'entraîner une entorse cervicale grave, une subluxation, voire une luxation, chez un patient atteint de syndrome de KLIPPEL-FEIL que dans la population générale.

Mc MILLAN (41) souligne, de plus, que l'existence d'une fusion vertébrale, associée à des lésions traumatiques des étages voisins, est fréquemment source de retards, voire d'erreurs, dans le diagnostic de la lésion traumatique.

La conséquence d'une telle susceptibilité aux traumatismes est évidemment un risque accru de lésion neurologique grave post-traumatique, principalement à type de paraplégie ou de quadriplégie.

Il est donc impératif que ces patients soient informés des risques encourus, pour éviter toute sollicitation exagérée de leur rachis cervical, en particulier lors d'activités sportives.

Les patients présentant les plus grands risques de lésion post traumatique sévère sont ceux atteints d'occipitalisation de l'atlas, de fusion étendue avec malformation de la charnière cervico-occipitale, ou de fusion de deux segments séparés par un unique espace mobile.

La recherche d'une instabilité du rachis cervical, par des clichés dynamiques, doit donc faire partie de l'évaluation, régulière et systématique, de ces patients. La découverte d'une telle instabilité doit faire discuter une arthrodeèse chirurgicale.

COMPLICATIONS NEUROLOGIQUES

Secondaires aux lésions rhumatologiques ou primitives, elles sont souvent au premier plan de la symptomatologie, et conditionnent le devenir de ces patients.

Leur âge de survenue et leur fréquence dépendent du type de syndrome de KLIPPEL-FEIL, les patients porteurs d'une malformation de type II étant les plus épargnés.

On note en particulier les complications suivantes :

Compression médullaire.

C'est le risque majeur. Elle peut être causée par une étroitesse congénitale du canal cervical, des lésions acquises de cervicarthrose, une pathologie discale surajoutée des étages instables, voire un traumatisme.

Elle entraîne une myélopathie, à l'origine de signes neurologiques déficitaires divers.

Atrophie médullaire, ou atrophie des structures nerveuses de la fosse cérébrale postérieure.

Quelques cas, parfois post traumatiques, en ont été décrits.

Compressions radiculaires, à l'origine de névralgies cervico-brachiales.

Déficits majeurs (quadriplégie, paraplégie, voire hémiplégie), souvent en relation avec un traumatisme.

Atrophie musculaire, en particulier des loges thénar ou hypothénar.

Parésie des membres.

Spasticité, hyper-réflexie, signes pyramidaux.

Paralysies associées des nerfs crâniens.

Troubles sphinctériens (particulièrement fréquents en cas de défaut de fermeture du tube neural).

Mouvements en miroir.

Hypoesthésie.

Paresthésies.

Signes cérébelleux ou vestibulaires (ataxie, dysmétrie, adiadicocinésie, vertiges, nystagmus...).

Complications propres aux lésions associées (défauts de fermeture du tube neural, malformations de la charnière cervico-occipitale, syringomyélie...).

Méningites récurrentes. Elles sont liées, le plus souvent, à une communication anormale entre les espaces sous arachnoïdiens et les cavités septiques de l'oreille moyenne, en communication avec le rhinopharynx par la trompe auditive d'EUSTACHE. Des antécédents d'otite moyenne aiguë doivent, devant une méningite, surtout s'il s'agit d'une récurrence, faire suspecter une fistule, acquise ou congénitale, intéressant l'oreille.

Apnées du sommeil, parfois mortelles (52).

Hydrocéphalie, particulièrement en cas d'anomalies associées (malformation de la charnière occipito-cervicale, syringomyélie etc.).

COMPLICATIONS RESPIRATOIRES

Elles sont la conséquence inéluctable des anomalies négligées de la statique vertébrale. Une scoliose ou une cyphose thoracique marquée implique une réduction des capacités pulmonaires, pouvant conduire à une insuffisance respiratoire chronique (parfois majorée par les conséquences respiratoires d'une malformation cardiaque associée).

Par ailleurs, des lésions pulmonaires acquises surajoutées, en particulier infectieuses, sont fréquentes chez ces patients fragiles.

COMPLICATIONS OBSTETRICALES

L'importante raideur cervicale des enfants atteints peut se solder par des présentations dystociques, un accouchement difficile voire traumatique.

COMPLICATIONS ANESTHESIQUES

L'intubation endo-trachéale des patients présentant un syndrome de KLIPPEL-FEIL peut s'avérer difficile voire impossible. Par ailleurs, les tentatives d'intubation peuvent être la source de complications neurologiques, si le rachis cervical, fragile, est mobilisé de façon inadéquate.

COMPLICATIONS D'ORDRE PSYCHOLOGIQUE

Ces patients présentent fréquemment des troubles psychologiques, liés à la difficulté de leur insertion sociale. En effet, ils présentent un morphotype particulier ainsi que des handicaps multiples (hypo-acousie, retard mental modéré, vulnérabilité extrême aux traumatismes, interdisant toute activité à risque de chute ou de choc cervical...).

Des cas isolés de schizophrénie ont été rapportés.

PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT DU SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL

La découverte d'un syndrome de KLIPPEL-FEIL impose la recherche, clinique et paraclinique, d'anomalies associées. Nous étudierons dans ce chapitre la conduite à tenir en relation aux différentes malformations fréquemment rencontrées et les éventuelles possibilités de traitement.

DEFAUT DE SEGMENTATION CERVICALE

L'existence d'un défaut de segmentation cervicale fragilise considérablement le rachis de ces patients. Ils doivent par conséquent être informés des risques encourus. Leur attention doit, en particulier, être attirée sur les risques de complication neurologique gravissime en cas de traumatisme. Les sports comportant un risque de traumatisme cervical, et en particulier les sports de combat, doivent donc être fortement déconseillés.

Le traitement médical de la fusion vertébrale est symptomatique, comportant des antalgiques, éventuellement des anti-inflammatoires, de la physiothérapie et une kinésithérapie douce et prudente.

Le bilan radiologique doit rechercher, de façon systématique et répétée, la survenue d'une instabilité rachidienne, par la réalisation de clichés dynamiques.

En cas de survenue d'une telle instabilité, ou dans les cas à haut risque (espace mobile unique, compris entre deux blocs, principalement), une stabilisation chirurgicale est indiquée, de même que s'il survient des signes cliniques ou une déformation radiologiquement évolutive. La technique utilisée est le plus souvent une autogreffe osseuse postérieure, afin de fusionner les vertèbres instables.

Les patients présentant des malformations de la charnière cervico-occipitale doivent être opérés si des déficits neurologiques apparaissent, ou si les lésions sont radiologiquement évolutives. Un bilan précis des malformations en cause est indispensable, et doit comprendre, dans la mesure du possible, une IRM.

En cas d'impression basilaire, une réduction prudente par traction peut être tentée. En cas de succès, le geste est complété par une stabilisation postérieure. Si l'impression basilaire est irréductible, une décompression chirurgicale doit être effectuée, par voie antérieure ou postérieure.

En cas de malformation de CHIARI symptomatique, une craniectomie et une laminectomie de décompression peuvent être nécessaires. Les patients présentant une hydrocéphalie associée bénéficient d'une dérivation ventriculaire.

Les patients présentant une sténose canalaire cervicale compliquée sont traités par laminectomie de décompression.

CYPHO-SCOLIOSES

Les scolioses observées dans le syndrome de KLIPPEL-FEIL peuvent être malformatives ou compensatrices. Elles peuvent siéger à distance du défaut de segmentation cervicale, plus particulièrement à la charnière cervico-dorsale.

Il est donc capital d'explorer radiologiquement l'ensemble du rachis en cas de syndrome de KLIPPEL-FEIL.

Ces scolioses sont évolutives et nécessitent un traitement dans plus de la moitié des cas.

Une scoliose modérée, peu évolutive, dépistée précocement, sera traitée orthopédiquement (corset de MILWAUKEE, par exemple).

Les scolioses instables, progressives, bénéficieront d'une stabilisation chirurgicale.

La surveillance de ces cypho-scolioses doit comprendre la réalisation d'explorations fonctionnelles respiratoires, afin de dépister un syndrome restrictif, souvent associé.

SYNDROME DE SPRENGEL

Le syndrome de SPRENGEL est rarement traité chirurgicalement. En effet, les interventions habituellement proposées n'apportent que des améliorations très partielles sur les plans fonctionnel et esthétique, et il s'agit d'une chirurgie complexe et non dénuée de risques (lésion possible du plexus brachial).

La présence simultanée d'un os omo-vertébral est, en revanche, susceptible d'aggraver l'instabilité rachidienne, et justifie souvent une ablation chirurgicale.

DEFAUTS DE FERMETURE DU TUBE NEURAL

Les défauts de fermeture du tube neural doivent, quand il s'agit d'un spina bifida aperta, être opérés à la naissance. Des interventions orthopédiques et urologiques sont le plus souvent indispensables dans un deuxième temps. Ils peuvent être dépistés in utero par le dosage des alpha-foetoprotéines plasmatiques maternelles, et en cas de résultat élevé, par leur dosage dans le liquide amniotique.

SYRINGOMYELIE

Elle est traitée chirurgicalement, par dérivation de la cavité syringomyélique vers les espaces sous arachnoïdiens, ou par laminectomie cervicale de décompression.

SURDITE ET MALFORMATIONS DE L'OREILLE

De la précocité du diagnostic de surdité dépend l'appareillage, la rééducation et la possibilité d'éviter un retard de langage.

Les malformations de l'oreille externe ou moyenne peuvent fréquemment être traitées chirurgicalement. Les malformations du labyrinthe ou du conduit auditif interne ne sont que rarement accessibles à la chirurgie, en dehors de complications majeures, comme la survenue de méningites récurrentes.

Les malformations du pavillon et de l'oreille externe peuvent être opérées, après une étude scanographique complète, vers la sixième année.

Les surdités mixtes ou par malformation de l'oreille moyenne sont nettement minoritaires dans le cadre du syndrome de KLIPPEL-FEIL. Elles doivent cependant être recherchées, car elles sont parfois chirurgicalement curables.

Dans la majorité des cas, il s'agit de surdités liées à une dysplasie des osselets de l'ouïe (en particulier, on peut noter des cas de disjonction de l'articulation incudo-stapédienne). Si, malgré cette dysplasie, la platine de l'étrier reste normalement mobile dans la fenêtre ovale, alors, le remplacement chirurgical de la chaîne ossiculaire, par une prothèse ou une greffe, s'avère le plus souvent efficace.

EDWARDS (19), par exemple, opéra, en 1964, une patiente porteuse d'une chaîne ossiculaire malformée, en remplaçant celle-ci par une prothèse en polyéthylène, avec de bons résultats.

Il peut s'agir de surdités liées, au moins en partie, à la présence de lésions associées d'otite chronique, favorisées par un dysfonctionnement de la trompe auditive. Le traitement est alors celui de l'otite chronique (traitement médical, aérateur trans tympanique, exérèse chirurgicale des lésions d'otite chronique, etc.).

Le traitement chirurgical de l'ankylose de la platine de l'étrier est plus controversé. En effet, les résultats en sont très variables, depuis une nette amélioration de l'audition - 50 % des cas, environ, selon VAN RIJN (63) - jusqu'à des complications sévères :

DANIILIDIS (15, 16) rapporte, en 1978, un cas de stapédectomie pour fixation de l'étrier, avec mise en place d'une prothèse en téflon, compliquée d'oreille geysier.

L'oreille geysier consiste en une abondante issue de liquide périlymphatique ou de LCR dans l'oreille moyenne, à travers une communication anormale avec l'espace sous arachnoïdien. Cette communication anormale peut se faire par l'intermédiaire du conduit auditif interne ou via l'aqueduc du vestibule.

Deux ans plus tard, cependant, la même équipe traita avec succès un cas similaire.

SAKAI (53), de même, relate le cas d'une patiente traitée par stapédectomie, pour une fixation de la platine dans la fenêtre ovale. Après une amélioration post opératoire immédiate, est apparue, au quinzième jour, une fuite de liquide périlymphatique par la fenêtre ovale, responsable d'une surdité profonde soudaine, accompagnée d'un nystagmus. Une réintervention fut réalisée, pour tarir la fistule, par apposition de fascia temporalis, sans modification de la surdité.

CREMERS (14), cite le cas d'une patiente porteuse d'un syndrome de WILDERVANCK, présentant une surdité mixte, ayant bénéficié d'une tympanotomie exploratrice. Celle-ci a mis en évidence une ankylose cartilagineuse de l'étrier, par ailleurs normal, traitée avec succès par stapéctomie, puis mise en place d'une prothèse stapédienne en téflon.

STEWART (59) cite deux cas de stapéctomie.

Dans le premier cas, il était noté une importante protrusion du canal facial dans la caisse, gênant le geste chirurgical. L'intervention se compliqua d'une fuite de LCR, avec rhinorrhée cérébro-spinale (via la trompe auditive d'EUSTACHE) et méningites récurrentes.

Dans l'autre cas, le canal facial était proéminent et fusionné avec la branche antérieure de l'étrier. La stapéctomie ne modifia pas l'audition.

On observe donc, dans l'ensemble, une incidence relativement élevée de complications après stapéctomie chez ces patients atteints de pathologie malformative de l'oreille.

L'ankylose de la platine dans la fenêtre ovale peut en effet être associée à une communication anormale entre l'espace sous arachnoïdien et le labyrinthe. L'ablation de la platine peut, dans ce cas, entraîner un tableau dramatique d'oreille geyser, avec destruction irréversible de l'oreille interne et parfois méningite.

Le bilan morphologique pré opératoire, réalisé par scanographie, doit donc rechercher attentivement les signes évocateurs d'une telle malformation, préalablement à toute stapéctomie.

Les quelques tentatives de fenestration, rapportées dans la littérature, en particulier par LIVINGSTONE (39) et VAN RIJN (63), effectuées en cas d'absence d'une fenêtre ovale normale, n'ont pas été suivies d'amélioration de l'audition.

Au total, de nombreux chirurgiens estiment, malgré les risques décrits ci-dessus, qu'il est souhaitable d'effectuer au moins une tympanotomie exploratrice, si les données des explorations fonctionnelles et de la tomодensitométrie sont en faveur d'une surdité de conduction.

Les surdités de perception peuvent parfois être traitées par la pose d'un implant cochléaire. Le fonctionnement de celui-ci requiert toutefois, comme l'a souligné SCHMIDT (56), la persistance d'un nombre suffisant de cellules sensorielles du ganglion spiral, et une morphologie cochléaire sensiblement normale. Ces conditions paraissent rarement réunies dans les malformations de l'oreille interne observées dans le syndrome de KLIPPEL-FEIL.

Nous n'avons, à ce jour, relevé dans la littérature, aucune tentative de traitement par implant cochléaire, chez les patients atteints par ce syndrome.

Les fistules entre l'espace sous arachnoïdien et l'oreille moyenne, le plus souvent par le conduit auditif interne ou la fenêtre ovale, spontanées ou post-opératoires, doivent systématiquement être opérées, car elles sont source de méningites récurrentes. Ces interventions restent toutefois de réalisation complexe.

BARCZ (4) souligne l'intérêt de l'étude scanographique pré-opératoire couplée à une cisternographie opaque. La mesure scanographique des densités des divers compartiments, avant et après injection intra thécale, peut démontrer une communication anormale, non apparente au simple examen des clichés. La scanographie peut parfois mettre en évidence le site de la fistule.

La découverte d'un défaut de segmentation du rachis cervical impose la recherche d'une surdité, présente dans un tiers des cas, afin de mettre en route le plus tôt possible un traitement adapté, pour éviter la survenue d'une mutité (appareillage, éducation à la parole, dans des structures adaptées, parfois intervention chirurgicale, en cas de malformation de l'oreille moyenne ou externe).

MALFORMATIONS URO-GENITALES

La découverte d'un syndrome de KLIPPEL-FEIL doit faire systématiquement rechercher des anomalies uro-génitales, en particulier rénales. Dans ce cadre, la réalisation d'une échographie des voies urinaires, voire d'une urographie intra veineuse paraît souhaitable.

MALFORMATIONS CARDIAQUES

Elles doivent être recherchées systématiquement par la réalisation d'un électrocardiogramme et d'une échographie cardiaque.

ANESTHESIE GENERALE

Les indications doivent en être soigneusement pesées. En effet, l'intubation de ces patients peut être difficile voire traumatique.

PRISE EN CHARGE PSYCHOTHERAPIQUE

Elle est souvent nécessaire chez ces patients atteints de handicaps sensoriels, physiques et sociaux.

DIAGNOSTIC ANTENATAL

L'échographie anténatale permet le diagnostic des défauts de fermeture du tube neural, des anomalies squelettiques, rénales, ou, parfois, cardiaques.

Les défauts de fermeture du tube neural peuvent être dépistés par dosage des alpha-foetoprotéines, dans le plasma maternel, ou dans le liquide amniotique.

ETIOLOGIE DU SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL, et celui de WILDERVANCK, sont principalement représentés par des cas sporadiques (probables mutations de novo).

Il existe toutefois quelques cas familiaux, évocateurs d'une hérédité mendélienne, dont le mode de transmission est discuté.

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL, en particulier de type II, serait transmis selon un mode autosomique dominant, à pénétrance et expressivité variables. De rares cas familiaux évocateurs d'une transmission autosomique récessive sont toutefois cités par quelques auteurs dont JUBERG (29).

Le syndrome de WILDERVANCK, presque exclusivement féminin, dépendrait d'un processus dominant, autosomique ou lié au chromosome X, avec létalité chez l'homme (68, 69).

Une étiologie liée à l'environnement utérin est cependant possible. Des facteurs vasculaires intra-utérins paraissent en effet en cause :

INGALLS (27) met en évidence, dès 1950, l'apparition de malformations sur des souris soumises in utero à une hypoxie par diminution de la pression atmosphérique.

En 1956, DEGENHART observe des défauts de segmentation du rachis dans les mêmes conditions.

En 1963, MURAKAMI (44) démontre qu'une hypoxie contemporaine de la période de formation des somites est à l'origine d'un taux élevé de fusions vertébrales. Au cours de cette période, la fusion vertébrale se trouve en position de plus en plus caudale quand l'hypoxie est plus tardive.

BERNINI (6) démontre en 1969 que des patients porteurs d'une occipitalisation de l'atlas présentent, avec une fréquence significative, des anomalies des artères vertébrales (artères anormalement fines, ou présentant des variations de leur terminaison).

TANAKA étudie, en 1981, un embryon présentant un défaut de segmentation vertébral asymétrique, unilatéral, intéressant trois segments. Du côté de la fusion, il n'est pas noté d'artère intersegmentaire aux étages fusionnés.

En 1986, BAVINCK (5) démontre qu'une hypoxie dans le territoire de l'artère vertébrale ou de ses branches, pendant la période de segmentation, est à l'origine de fusions vertébrales dans ce territoire. La répartition inégale selon les étages des défauts de segmentation observés, serait en rapport avec l'existence d'anastomoses artérielles aux étages les plus préservés. L'hypoxie en cause pourrait avoir une origine très variable, liée à l'environnement ou propre à l'embryon (thrombose, embolie, compression extrinsèque, anomalie génétiquement déterminée des artères en cause, hypoxie de cause générale, etc.).

De même, les syndromes de MOEBIUS ou de POLAND seraient secondaires à une hypoxie dans le territoire des artères sous-clavières ou vertébrales.

Pour mémoire, le syndrome de MOEBIUS consiste en une dégénérescence neuromusculaire par lésion des noyaux des nerfs crâniens, intéressant principalement les nerfs facial et moteur oculaire externe, plus rarement les nerfs grand hypoglosse, trijumeau, moteur oculaire commun, ou pathétique. On note, dans 15 % des cas, des malformations de l'oreille et une surdité, généralement de perception.

Le syndrome de POLAND comporte des malformations digitales, un syndrome de SPRENGEL, une scoliose.

Une interruption précoce, vers la sixième semaine, du flux sanguin au sein des artères sous clavières ou vertébrales entrainerait donc une rupture du développement normal, à l'origine du syndrome.

Le site de l'interruption du flux sanguin, plus ou moins distal, pourrait expliquer le polymorphisme et l'intrication de ces syndromes.

CORSELLO (13) estime qu'un complexe malformatif répondant à une rupture étendue de l'afflux sanguin dans le territoire de l'artère sous clavière, réunissant les syndromes de KLIPPEL-FEIL et de MOEBIUS, pourrait être à l'origine du syndrome de WILDERVANCK, qui ne serait alors qu'une variante du syndrome de KLIPPEL-FEIL.

Les anomalies associées au syndrome de KLIPPEL-FEIL semblent dépendre principalement du même processus hypoxique.

Certaines, toutefois, pourraient être secondaires à la malformation cervicale (par exemple, la survenue de fentes palatines est attribuée à un défaut de migration de la mandibule et de la langue, lui même expliqué par la brièveté du cou).

Il est possible, en outre, que des anomalies primitives d'autres organes, occasionnellement associées au syndrome de KLIPPEL-FEIL, puissent se compliquer d'une hypoxie dans les territoires artériels sous claviers ou vertébraux, auquel cas les anomalies vertébrales ne seraient que secondaires.

Au total, le syndrome de KLIPPEL-FEIL, mais aussi des anomalies apparentées, comme les syndromes de WILDERVANCK, de GOLDENHAR, de MOEBIUS ou de POLAND, semblent être liés à un même processus hypoxique dans les territoires artériels sous clavier et vertébral. La localisation précise et l'étendue, variables, de l'hypoxie dans les différentes branches artérielles, seraient à l'origine des différents tableaux cliniques.

Le *primum movens* de l'hypoxie est très variable. Il peut s'agir de causes générales ou locales, acquises *in utero* ou génétiquement déterminées.

Parmi les causes génétiques, les modes de transmission sont manifestement variables, et encore mal connus.

Le syndrome de WILDERVANCK et, à un moindre degré, les syndromes de KLIPPEL-FEIL associés à une surdité, présentent une prépondérance féminine et pourraient être liés à un déterminisme dominant, autosomique ou lié au chromosome X, létal chez l'homme.

Les fusions C2-C3 paraissent parfois être transmises selon un mode autosomique dominant à expressivité variable.

Des fusions C5-C6 familiales, selon un déterminisme autosomique récessif ont également été rapportées.

Nous espérons que les nouvelles techniques de biologie moléculaire pourront, dans un avenir proche, expliquer plus précisément la survenue de ces cas familiaux.

ETUDE D'UN CAS CLINIQUE DE SYNDROME DE
KLIPPEL-FEIL

Nous étudierons, dans ce chapitre, un exemple de syndrome de KLIPPEL-FEIL, présenté par un enfant de sexe féminin, porteur d'une fusion étendue des vertèbres cervicales, ainsi que de sévères malformations du rocher.

ANTECEDENTS FAMILIAUX

On ne retrouve pas, dans la famille de l'enfant que nous avons étudié, de notion de pathologie récurrente, d'allure héréditaire.

Le père, sans antécédent médical notable, était âgé de 41 ans à la date de la conception.

La mère, sans passé médical significatif, était âgée de 34 ans, en début de grossesse.

Les deux parents sont d'origine marocaine. On ne retrouve pas de notion de consanguinité.

Ils ne présentent pas d'habitude toxique, en particulier, pas d'éthylisme (le complexe malformatif présenté par l'enfant n'est donc pas un syndrome foetal alcoolique). Par ailleurs, aucun des parents ne prend de traitement chronique.

La fratrie se compose de quatre frères et d'une soeur, tous plus âgés (5, 7, 9, 12 et 13 ans de différence), et tous en bonne santé.

ANTECEDENTS OBSTETRICAUX

La grossesse n'a été marquée par aucun événement pathologique.

Pas de notion de prise de médicament, d'irradiation ou d'exposition à des toxiques.

Les échographies anté natales systématiques se sont avérées normales.
L'accouchement s'est déroulé normalement, à la trente-neuvième semaine.

SIGNES CLINIQUES A LA NAISSANCE

L'enfant, de sexe féminin, ne présentait pas de détresse néo-natale (score d'APGAR à 10), son poids était de 3250 grammes, sa taille était de 46,5 cm, son périmètre crânien était mesuré à 35 cm.

On notait aussitôt une dysmorphie facio-cervicale :

Le cou était court, épais, avec présence d'un pterygium colli.

La ligne d'implantation postérieure des cheveux était anormalement basse.

L'enfant présentait un hirsutisme, concernant en particulier les sourcils et la chevelure.

Les anomalies de la face comprenaient une réduction de la taille de la bouche et du nez, une horizontalisation des narines, un philtrum court.

L'examen ne trouvait pas d'anomalie par ailleurs, à l'exception d'une limitation de l'abduction de la hanche droite. L'auscultation cardiaque était normale, sans souffle décelable.

On ne notait aucune anomalie du fond d'oeil, en particulier, pas de stigmatisme d'une foetopathie infectieuse.

DONNEES PARACLINIQUES EN PERIODE NEONATALE

Des explorations para-cliniques précoces ont été réalisées, sans anomalie immédiatement évidente :

Le caryotype était normal.

Le bilan biologique était dans les limites de la normale, en particulier, on ne notait pas d'élimination urinaire anormale des muco-polysaccharides. Le dosage des hormones thyroïdiennes était normal.

L'échographie trans fontanelle ne montrait pas de malformation évidente, de saignement intra-crânien, ou de calcification péri-ventriculaire. Le système ventriculaire était de volume normal.

L'échographie des voies urinaires visualisait des reins de taille et de situation normales, bien différenciés, sans dilatation de leurs cavités excrétrices. La vessie était d'aspect normal, sans image d'urétérocèle.

Un transit oeso gastro duodéal était réalisé et s'avérait normal.

Le bilan radiologique, réalisé dans les premiers jours de vie, ne montre pas d'anomalie évidente du squelette des membres ou du rachis dorso-lombaire. Le rachis cervical est d'interprétation difficile, mais les vertèbres semblent anormales, en partie fusionnées.

EVOLUTION

RACHIS CERVICAL

La malformation du rachis cervical devient rapidement radiologiquement patente :

Les corps vertébraux cervicaux sont fusionnés, un bloc corporel regroupant, semble-t-il, les vertèbres C2 à C6 (Fig 10).

Les corps vertébraux fusionnés sont hypoplasiques, et on note un signe de la taille de guêpe (encoche, à la face antérieure du bloc corporel, en regard du site de fusion, à concavité antérieure).

Les arcs postérieurs sont, au moins en partie, distincts les uns des autres.

On note, sur les clichés standard de face, la présence d'un spina bifida occulta à l'étage cervical.

Les arcs postérieurs des vertèbres cervicales concernées, mais aussi ceux des vertèbres thoraciques hautes, sont élargis (Fig 12).

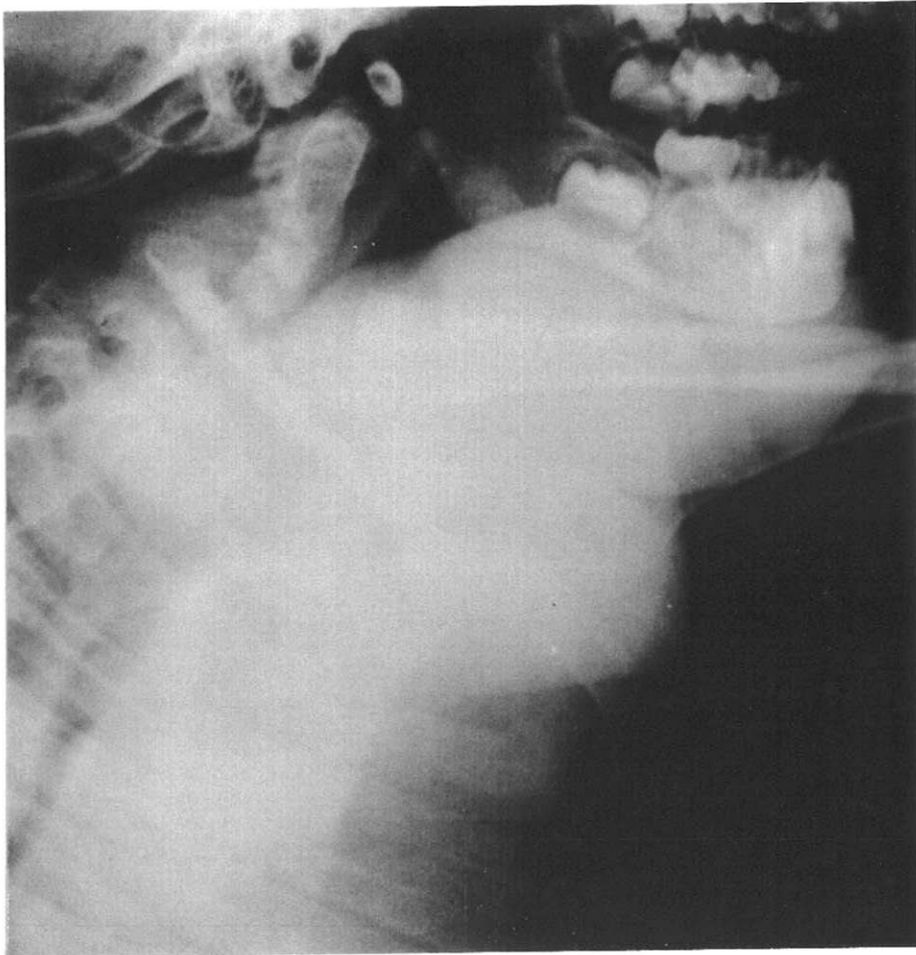


Fig 10
Rachis cervical Profil
Bloc vertébral étendu

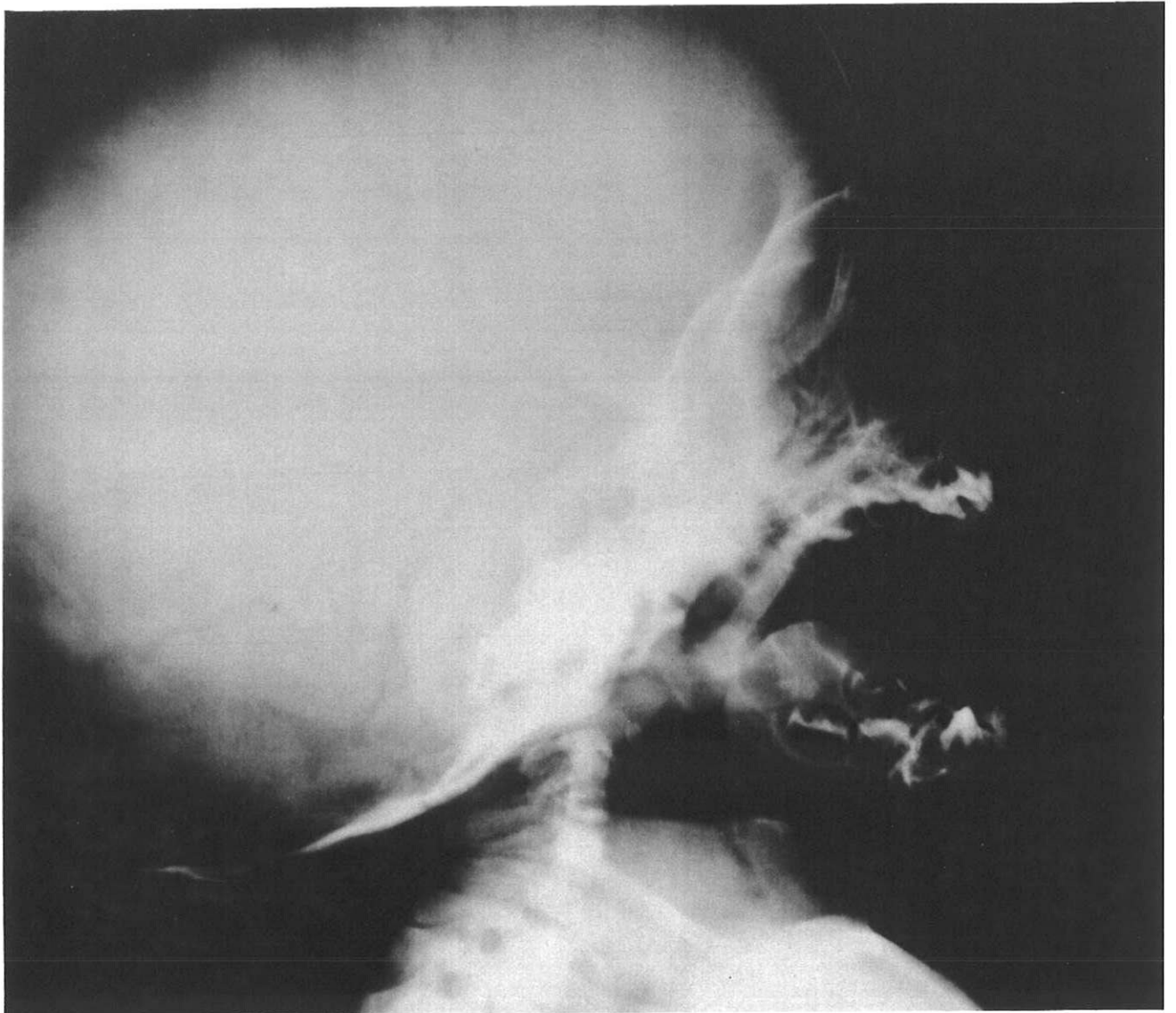


Fig 11
Charnière cervico-occipitale
Crâne Profil
Platybasie

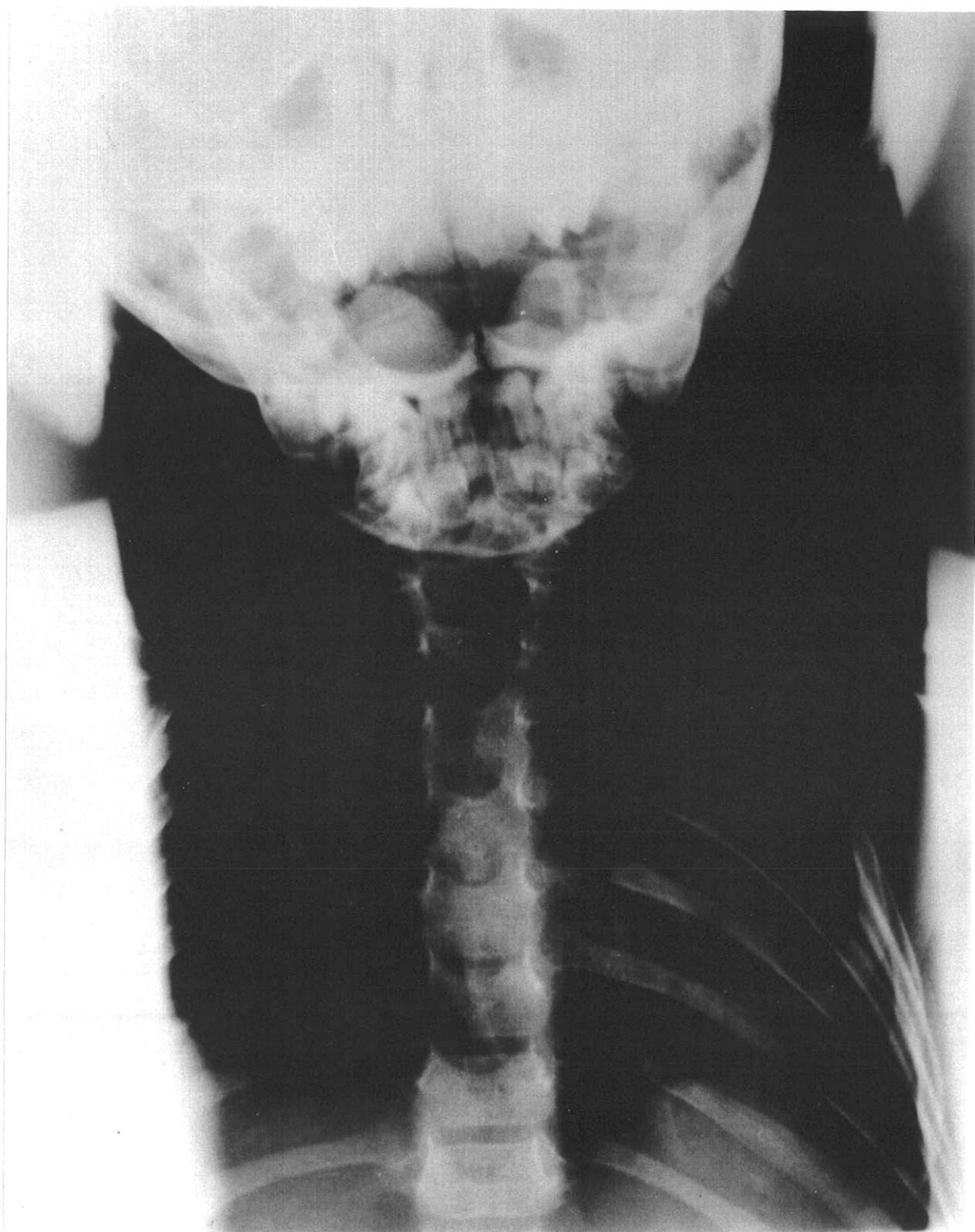


Fig 12

Discret élargissement des arcs postérieurs des vertèbres thoraciques hautes

Devant ce tableau, le diagnostic de syndrome de KLIPPEL-FEIL est porté, à l'âge de neuf mois.

Une IRM cervicale est réalisée à l'âge de quatre ans, comportant des séquences sagittale FFE T2 (écho de gradient), sagittale et coronale T1 (écho de spin).

Cette IRM confirme le défaut de segmentation du rachis cervical, en mettant en évidence une fusion massive des corps vertébraux cervicaux, seules les vertèbres C1 et C7 paraissant individualisées. Les séquences sagittales démontrent l'absence d'espace intercorporéal normal sur toute l'étendue du bloc. Les arcs postérieurs paraissent, au moins en partie, individualisés (Fig 13).

Ces anomalies caractérisent un syndrome de KLIPPEL-FEIL, de type I.

Les corps vertébraux fusionnés sont très nettement hypoplasiques. En particulier, leur diamètre antéro-postérieur est très inférieur à la normale.

Il existe par ailleurs une nette atrophie du bulbe rachidien et de la moelle cervicale. L'association de l'hypoplasie des corps vertébraux et de l'atrophie bulbo-médullaire est à l'origine d'un élargissement important des espaces sous arachnoïdiens (Fig 14).

L'examen ne retrouve aucune autre lésion malformative associée, en particulier, pas d'impression basilaire, de malformation de CHIARI, ou d'hydrocéphalie.

On ne note pas de signe de compression médullaire, ou de myélopathie. En revanche, une cyphose dorsale est apparente.

L'éviction des mouvements brutaux de flexion-extension est dès lors conseillée.

CRANE ET CHARNIERE OCCIPITO-CERVICALE (Fig 11)

On note l'existence d'une platybasie, l'angle déterminé par le clivus et l'étage antérieur de la base du crâne étant mesuré à 165° (valeur normale inférieure à 135°).

La charnière occipito-cervicale présente par ailleurs des rapports normaux, sans impression basilaire.

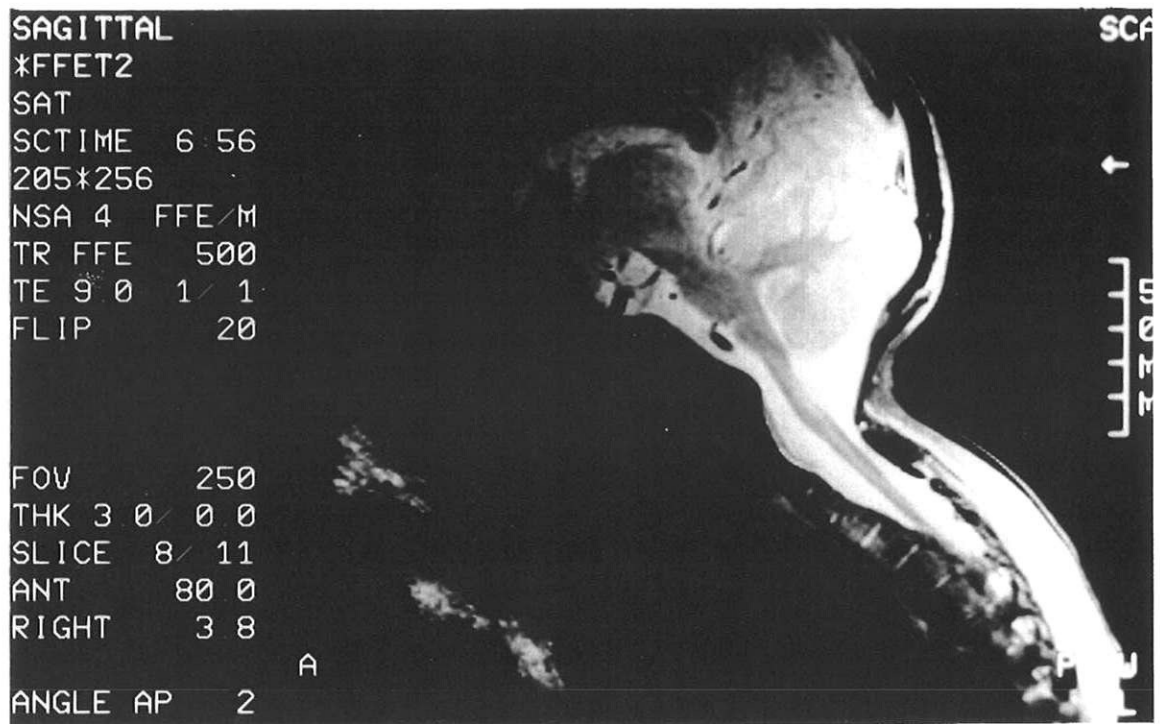


Fig 13. IRM cervicale. Séquence sagittale FFE T2

Atrophie bulbo-médullaire, atrophie des vertèbres cervicales, soudées en un bloc (absence de visibilité des espaces intervertébraux). Elargissement des espaces sous-arachnoïdiens.



Fig 14. IRM cervicale. Séquence frontale T1

Elargissement des espaces sous arachnoïdiens

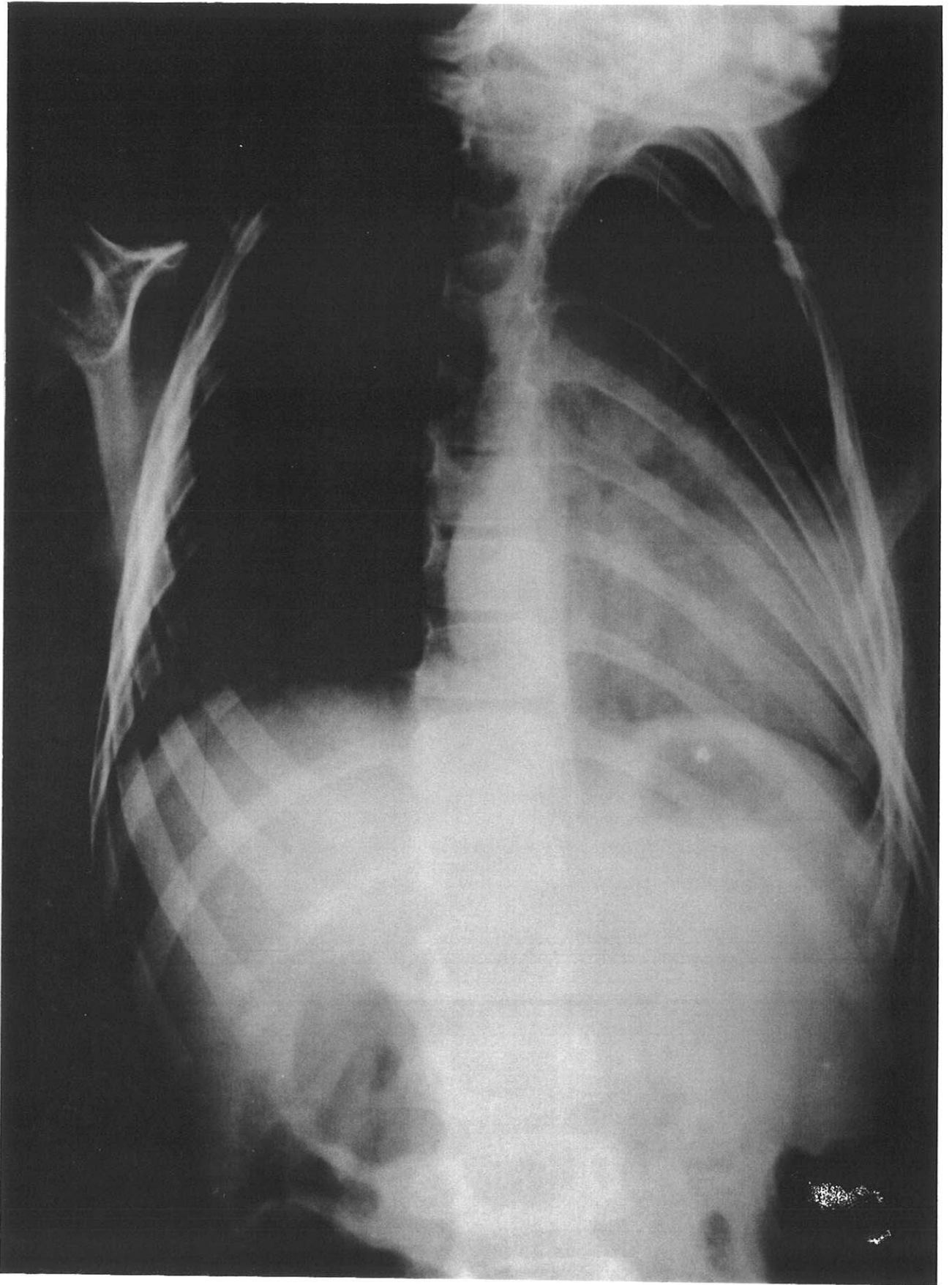


Fig 15
Rachis thoraco-lombaire. Face

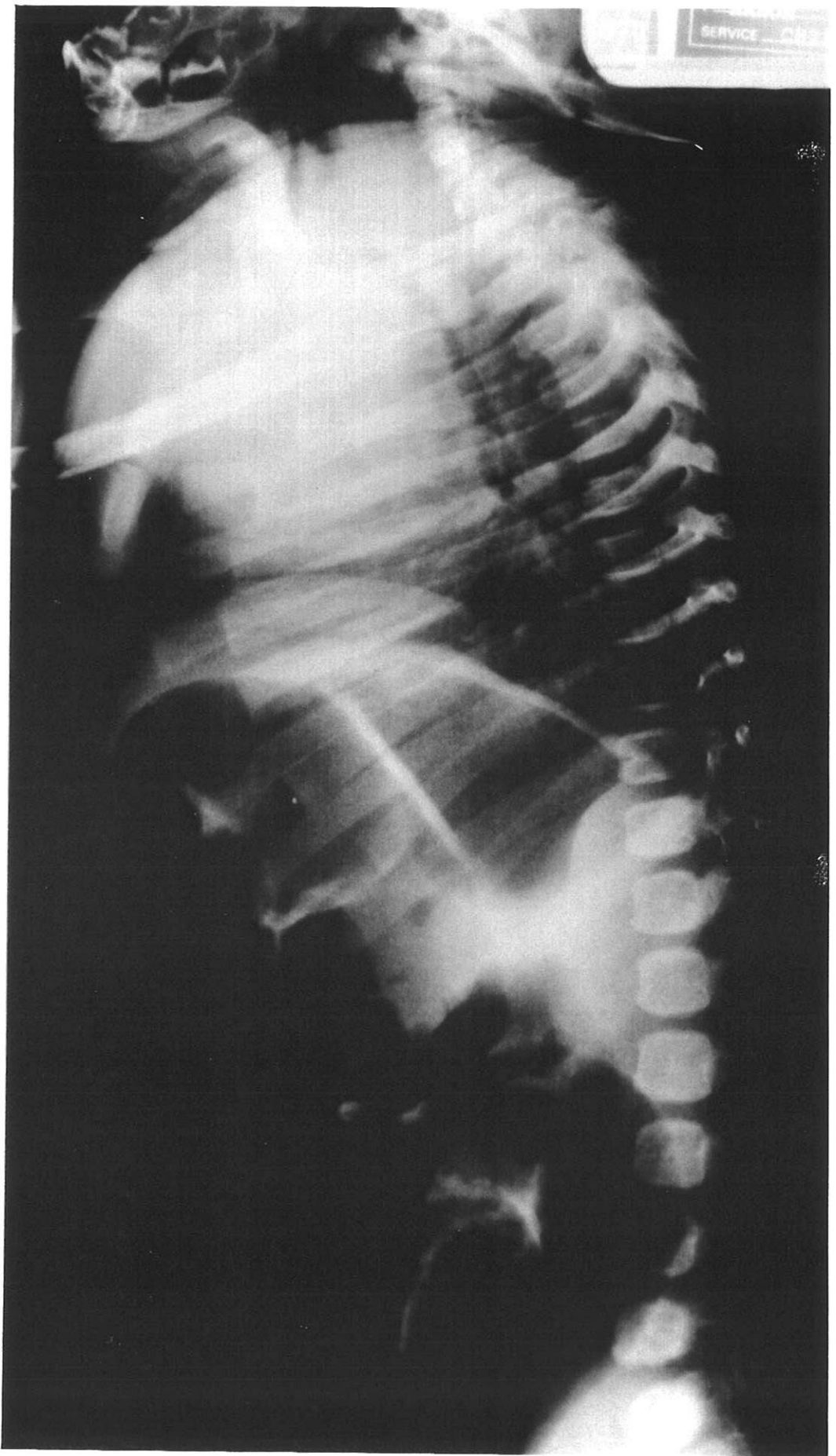


Fig 16

Rachis cervico-thoraco-lombaire. Profil

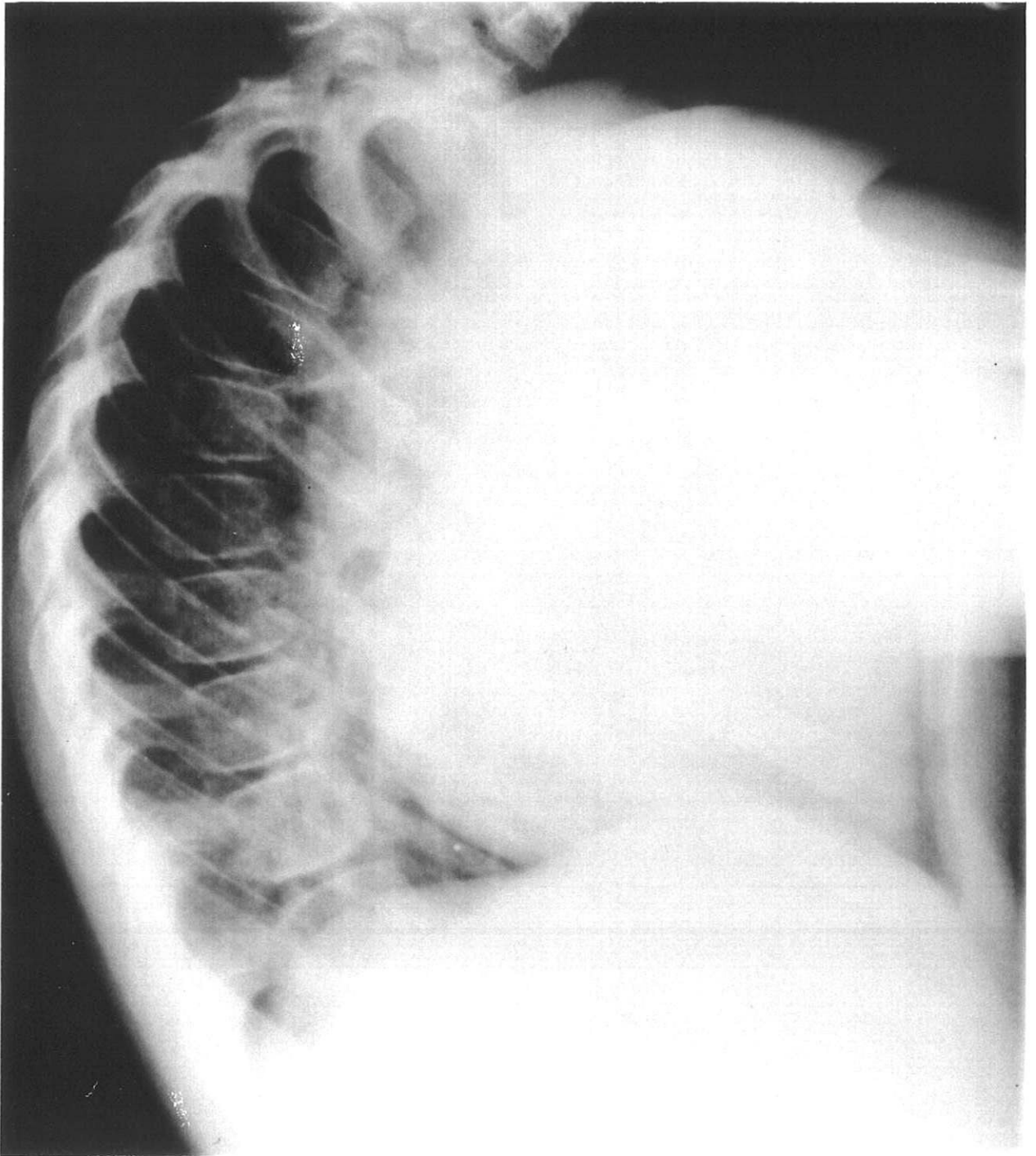


Fig 17
Rachis thoracique. Profil.
Cyphose marquée

RACHIS DORSAL, LOMBAIRE ET SACRO-COCCYGIEN.

Les clichés radiographiques du rachis dorso-lombaire ne mettent pas en évidence d'anomalie de la segmentation (Fig 15 et 16). Le sacrum est présent.

En revanche, à l'étage thoracique, une cyphose débutante est diagnostiquée à partir de l'âge de quatre ans. La surveillance ultérieure montre que cette cyphose devient significative (courbure dorsale mesurée à 76° à l'âge de 6 ans), et devra, si elle continue à progresser, bénéficier du port d'un corset de MILWAUKEE (Fig 17).

Une discrète scoliose dorso lombaire en S, à grand rayon de courbure, à convexité thoracique droite et lombaire gauche, est notée par ailleurs, mais ne paraît pas évolutive.

CAGE THORACIQUE

Elle présente une déformation consécutive à la cypho-scoliose. Le thorax apparaît étroit, les côtes sont très obliques en bas et en avant. Il n'est pas noté d'anomalie costale associée, à type d'agénésie, de fusion ou de bifidité.

BASSIN ET ARTICULATIONS COXO-FEMORALES

Ils présentent un aspect normal sur le cliché de face réalisé après apparition des noyaux épiphysaires fémoraux. La limitation d'abduction de la hanche droite, décelée en période néo natale, s'est amendée spontanément par la suite.

APPAREIL RESPIRATOIRE

On note de fréquentes rhino-pharyngites.

A l'âge de trois ans, une hospitalisation a été motivée par la survenue d'une pneumopathie sévère, avec insuffisance respiratoire, ayant nécessité une ventilation assistée, compliquée par la survenue de convulsions hyperthermiques.

Les germes en cause semblent avoir été H. Para-influenzae et P. Aeruginosa, peut-être au décours d'une séroconversion à Cytomégalovirus.

A l'occasion de cet épisode infectieux, les clichés thoraciques réalisés mettent en évidence un rapport cardio-thoracique majoré (0,6), motivant des explorations cardiaques.

APPAREIL CARDIO-VASCULAIRE

Au décours de cette pneumopathie, un avis spécialisé cardiologique est demandé, qui retrouve un souffle systolique de la base, coté 2/6. Une échographie cardiaque est réalisée. Elle met en évidence une large communication inter auriculaire (13 mm de diamètre), de type ostium secundum, avec shunt gauche-droit à grand débit. On note par ailleurs une dilatation du ventricule droit, sans hypertension artérielle pulmonaire. Un traitement par diurétiques et digitaliques est institué.

Devant la bonne tolérance clinique, le traitement digitalique sera par la suite interrompu, à l'âge de quatre ans.

Une fermeture de cette communication inter auriculaire, par ombrelle, est prévue à l'âge de sept ans.

OTO-RHINO LARYNGOLOGIE

Un examen ORL, réalisé à l'âge de 29 mois, met en évidence une otite congestive bilatérale et une hypertrophie des végétations adénoïdes. La respiration est buccale. Il existe par ailleurs des antécédents de rhinopharyngites et d'otites à répétition.

Le pavillon de l'oreille et le conduit auditif externe sont morphologiquement normaux, à droite comme à gauche.

Une ablation des végétations adénoïdes et la pose bilatérale d'aérateurs trans-tympaniques sont réalisées, sans difficulté notable d'intubation.

A 33 mois, les résultats des audiogrammes (surdit  de perception s v re, seule  tant not e une petite r action en champ libre,   90 dB et 250 Hz), et des potentiels  voqu s auditifs (absence bilat rale d'onde V   125 dB), mettent en  vidence une cophose cong nitale bilat rale. Sont alors prescrites une orthophonie intensive au long cours, et l'utilisation d'une proth se auditive surpuissante, pour exploiter les reliquats auditifs sur les fr quences graves.

Un examen scanographique du rocher, sous s dation, fut alors r alis , mettant en  vidence des malformations bilat rales graves de l'oreille interne.

L'examen fut pratiqu    l'aide d'un scanographe GE CT Pace Plus, sous s dation, sans injection de produit de contraste iod .

Il comporta deux s ries de coupes, axiales et coronales, millim triques jointives, r alis es avec un filtre privil giant la r solution spatiale (edge). L'acquisition des donn es a  t  obtenue sur un champ de 18 cm, englobant les deux rochers, puis des reconstructions s par es ont  t  recalcul es pour chaque c t . L'analyse des images a  t  men e   bien avec une largeur de fen tre  lev e (4000 U.H.), et un niveau variable, compris entre +600 U.H. et -15 U.H. (cha ne ossiculaire).

Du c t  droit (Fig 18) :

Le conduit auditif externe pr sente une orientation normale. Il apparait relativement court mais ne pr sente pas de st nose ou d'autre l sion malformative.

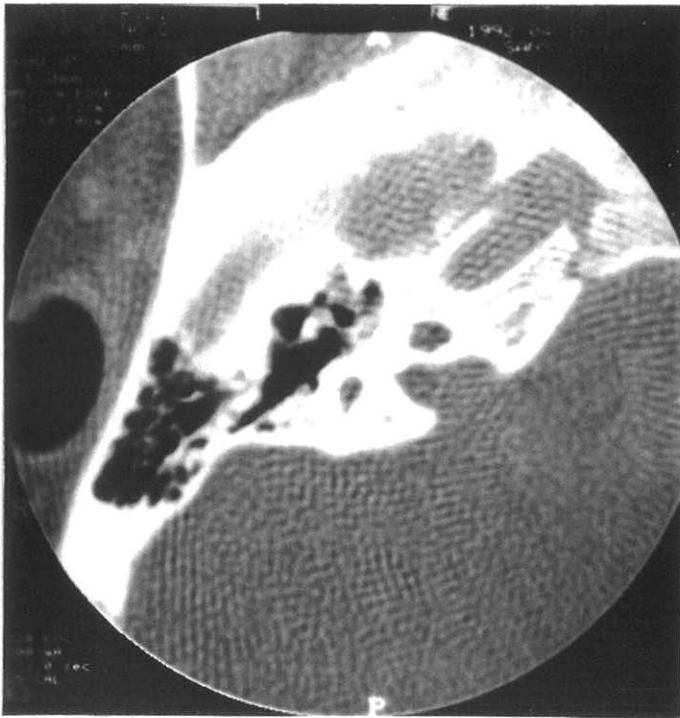
Le tympan est en place.

La caisse du tympan, l'antr  masto dien et les cellules masto diennes sont normalement a r es. Seule la trompe auditive est obstru e par des s cr tions.

L'hypotympan est d form  par une procidence du golfe jugulaire.

La cha ne ossiculaire est compl te, en place, non  rod e et non malformative.

Le vestibule est nettement malformatif, apparaissant sous forme d'une v sicule dilat e. Les canaux semi-circulaires sont mal diff renci s, discr tement  largis, disco des, en partie inclus dans le vestibule malform .

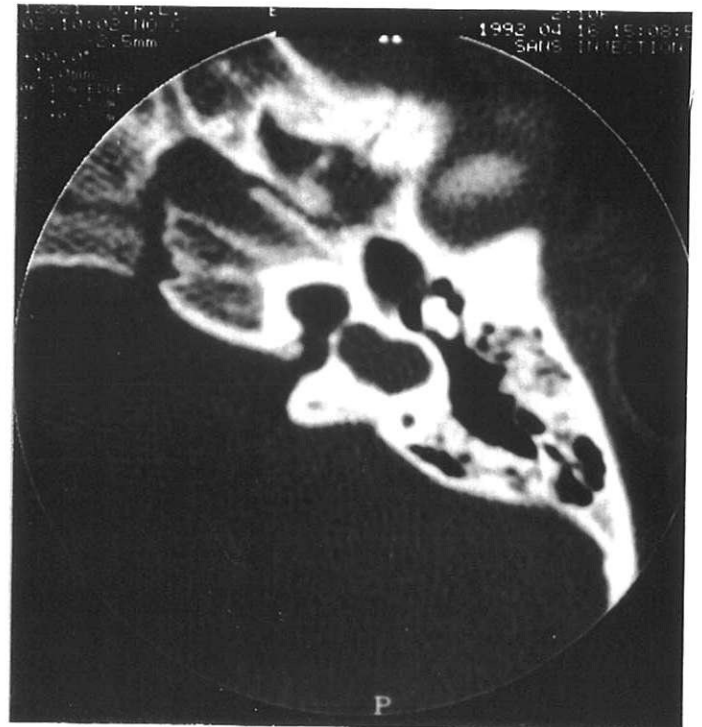
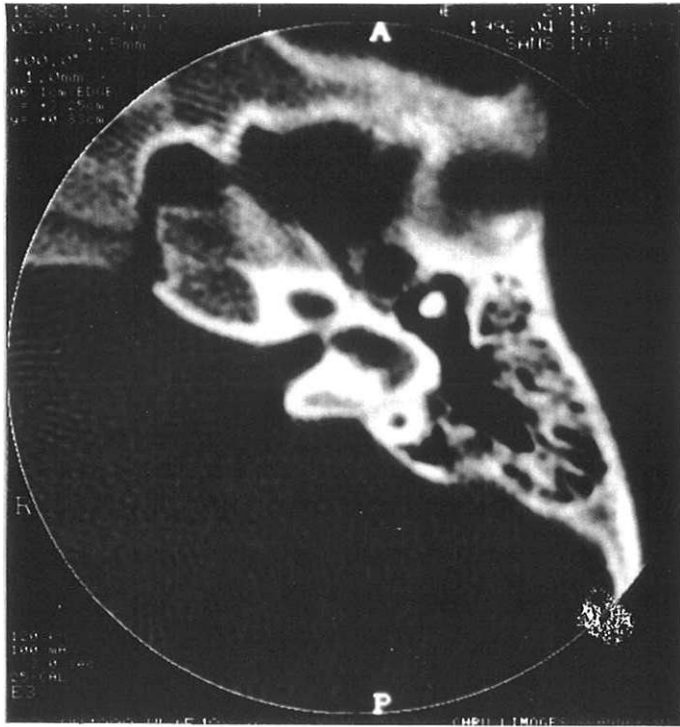


Coupes axiales



Coupes coronales

Fig 18
Rocher droit



Coupes axiales



Coupes coronales

Fig 19
Rocher gauche

La cochlée est malformative. Le premier tour de spire est augmenté de calibre. Il est surmonté d'une vésicule, l'ensemble correspondant à une malformation dite pseudo-MONDINI.

On ne note pas de malformation des aqueducs de la cochlée ou du vestibule.
Le conduit auditif interne est malformatif, court et globuleux.

On ne note pas d'anomalie du canal de FALLOPE.

Du côté gauche (Fig 19) :

Le conduit auditif externe est court. Il ne présente pas de sténose ou d'autre lésion malformative par ailleurs.

Le tympan est rétracté vers l'oreille moyenne.

La caisse du tympan est en partie obstruée par une masse de densité tissulaire, correspondant manifestement à des lésions d'otite chronique.

Les cellules mastoïdiennes sont en partie comblées. L'antre mastoïdien est en revanche normalement aéré.

Les osselets ne présentent pas de lésion malformative. Ils sont cependant englués dans l'opacité tissulaire liée à l'otite chronique, comme l'hypotyman, la fenêtre ovale ou la trompe auditive. Le manche du marteau est érodé.

Le golfe jugulaire est en place, sans procidence.

Le vestibule consiste en une vésicule malformative de grande taille. Les canaux semi-circulaires sont dilatés.

De même, la cochlée est nettement malformée, se résumant à une vésicule très dilatée, sans tour de spire. Les aqueducs de la cochlée et du vestibule ne présentent pas de dilatation anormale.

Le conduit auditif interne est malformatif, court et augmenté de diamètre.

Le canal de FALLOPE est morphologiquement normal.

Au total, on note de graves malformations bilatérales, un peu plus marquées à gauche, des labyrinthes, qui sont représentés, de chaque côté, par deux vésicules dilatées. De même, les deux conduits auditifs internes sont manifestement malformés.

Les oreilles moyennes ou externes ne présentent pas de lésion congénitale, à l'exception d'un aspect relativement court des conduits auditifs externes, et d'une procidence du golfe de la jugulaire, du côté droit.

On note des lésions surajoutées d'otite chronique du côté gauche et, par ailleurs, une sinusite chronique maxillaire bilatérale, ainsi qu'un comblement des cellules ethmoïdales postérieures.

Les sévères lésions de l'oreille interne sont inaccessibles à un traitement chirurgical curatif.

A l'âge de quatre ans, les restes auditifs sont à peu près nuls, l'appareillage, manifestement inefficace, est abandonné. Une initiation à la langue des signes est entreprise.

APPAREIL URO-GENITAL

Les organes génitaux externes, féminins, sont d'aspect normal.

Aucun signe fonctionnel urinaire n'est décelé.

Une échographie rénale systématique, de contrôle, est réalisée à l'âge de quatre ans, et s'avère normale, comme celle effectuée en période néo-natale.

OPHTALMOLOGIE

A l'âge de 28 mois, un strabisme est apparent. Une consultation ophtalmologique met en évidence un strabisme bilatéral en adduction, alternant, sans amblyopie.

Le traitement comporte dès lors l'utilisation de lunettes avec secteurs. Une surveillance régulière de l'alternance du strabisme est instituée. Une correction chirurgicale est envisagée, vers l'âge de sept ans.

Le fond d'oeil ne retrouve pas d'anomalie de la rétine ou de la papille, à droite comme à gauche.

L'examen ophtalmologique ne montre par ailleurs qu'une amétropie bilatérale modérée.

On ne note pas de signe en faveur d'un syndrome de WILDERVANCK (pas de limitation de l'abduction du regard, pas d'énophtalmie ou de réduction de la fente palpébrale en adduction).

DEVELOPPEMENT PSYCHO-MOTEUR

Une évaluation psycho-motrice est réalisée à l'âge de 28 mois, mettant en évidence un retard global, relativement homogène.

La posture et la manipulation des objets correspondent à un niveau habituellement retrouvé chez des enfants de 14 mois.

Le niveau de langage exprimé ne dépasse guère 12 mois.

Le niveau de socialisation est meilleur, l'enfant aimant imiter les gestes simples des adultes. L'ensemble de l'équipe soignante souligne, par ailleurs, la qualité de l'entourage familial, très impliqué dans la progression de l'enfant.

Au total, le quotient de développement est estimé à 0,5 (indice 1 pour un développement normal).

CROISSANCE STATURO-PONDERALE

Le poids évolue entre -2 et -0,5 DS, tendant à se rapprocher des valeurs normales pour l'âge.

Le périmètre crânien est sensiblement normal (0 à +1 DS).

Il existe en revanche un retard statural significatif (-2,5 DS).

CONCLUSION

Au total, cet enfant présente donc les signes typiques d'une maladie de KLIPPEL-FEIL de type I :

La triade classique est retrouvée, avec présence d'un cou court, d'une réduction de la mobilité du rachis cervical et d'une implantation basse des cheveux.

L'imagerie du rachis cervical met en évidence un bloc corporel étendu, associé à un spina bifida occulta.

Les lésions associées comportent principalement une surdité majeure, par malformation des oreilles internes, une communication inter auriculaire, et une cyphose évolutive.

A ce jour, l'enfant a six ans, et les principales sources d'inquiétude, à moyen terme, concernent l'évolutivité de la cyphose et le handicap que représente la surdité profonde, pour le développement psycho-moteur.

CONCLUSION

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL est donc déterminé par la survenue, entre la troisième et la huitième semaines de développement embryonnaire, d'une anoxie dans le territoire de l'artère sous clavière ou de l'artère vertébrale.

La symptomatologie clinique, plus ou moins riche, dépend du site exact de l'anoxie. Les anomalies associées sont d'autant plus nombreuses que l'anoxie se produit plus en amont. Les syndromes cliniquement proches du syndrome de KLIPPEL-FEIL (syndromes de WILDERVANCK, de GOLDENHAR, de MOEBIUS, de POLAND, etc.), pourraient dépendre du même *primum movens*.

La cause de l'anoxie paraît pouvoir être de nature très diverse.

Les nombreux cas familiaux montrent un rôle possible de l'hérédité. On peut concevoir que les gènes qui contrôlent la segmentation vertébrale puissent être en cause, de même que, par exemple, les gènes déterminant la structure des parois artérielles. Les gènes en cause paraissent multiples. En effet, dans les cas où le rôle de l'hérédité a été mise en cause, celle-ci apparaît tantôt autosomique, liée au chromosome X, récessive ou dominante.

De très nombreux cas sporadiques peuvent correspondre à des mutations de novo, mais peuvent aussi être liés à des causes d'anoxie acquises, *in utero*.

Malgré sa grande hétérogénéité clinique et étiologique, le syndrome de KLIPPEL-FEIL mérite d'être mieux connu. En effet, la découverte d'un défaut de segmentation à l'étage vertébral implique la recherche de lésions associées d'autres organes et la surveillance de l'évolutivité des lésions cervicales.

Deux situations cliniques très différentes peuvent se présenter :

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL est découvert lors de l'exploration d'un syndrome dysmorphique du petit enfant. C'est le cas, principalement, des rares syndromes de KLIPPEL-FEIL de type I ou III. Outre la prise en charge des lésions cervicales, le clinicien devra rechercher les lésions associées (otologiques, cardiaques, génito-urinaires, etc.), pour permettre un traitement précoce et éviter des complications graves ou des handicaps majeurs. En particulier, le dépistage précoce d'une surdité par malformation congénitale de l'oreille interne, présente dans environ 30 % des cas, est indispensable pour mettre à profit au mieux les capacités résiduelles de ces enfants et leur éviter une mutité.

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL de type II, est découvert à l'âge adulte. Il s'agit de l'éventualité la moins rare. La recherche de lésions associées doit être menée à bien comme précédemment, mais on dépistera surtout les complications de la malformation cervicale (recherche d'une instabilité rachidienne, d'une malformation de la charnière cervico-occipitale, d'une sténose canalaire, d'une arthrose grave, de troubles statiques menaçants ou de signes neurologiques, pouvant traduire une compression médullaire).

Nous espérons avoir contribué à mieux faire connaître ce syndrome, parfois méconnu, qui, s'il ne peut encore être dépisté in utero ou guéri, nécessite toutefois l'attention du corps médical, pour minimiser les handicaps ou éviter les complications gravissimes, qui ne sauraient manquer de survenir dans le cas contraire.

REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES

1. AL-RAJEH S, CHOWDHARY UM, AL-FREIHI H, AL-MOHANNA F
Thoracic disc protrusion and situs inversus in KLIPPEL-FEIL syndrome.
Spine 1990 Dec ; 15 (12) : 1379-81
2. ANDREWS JC, ANZAI Y, MANKOVICH NJ, FAVILLI M, LUFKIN RB, JABOUR B
Three-dimensional CT scan reconstruction for the assessment of
congenital aural atresia.
Am J Otol 1992 May ; 13 (3) : 236-40
3. BAGHAT R, PANT K, SINGH VK, PANT C, GUPTA A, JAGGI OP
Pulmonary developmental anomaly associated with KLIPPEL-FEIL
syndrome and anomalous atrioventricular conduction.
Chest 1992 Apr ; 101 (4) : 1157-8
4. BARCZ DV, WOOD RP, STEARS J, JAFEK BW, SHIELDS M
Subarachnoid space : middle ear pathways and recurrent meningitis.
The american journal of otology 1985 Mar ; 6 (2) : 157-163
5. BAVINCK JNB, WEAVER DD
Subclavian artery supply disruption sequence : Hypothesis of a vascular
etiology for POLAND, KLIPPEL-FEIL, and MOEBIUS anomalies.
Am J Med Genet 1986 ; 23 : 903
6. BERNINI FP, ELEFANTE R, SMALTINO F, TEDESCHI G
Angiographic study on the vertebral artery in cases of deformities of the
occipitocervical joint.
Am J Roentgenol Radium Ther Nucl Med 1969 ; 107 : 526
7. BRICK M, ATHAYDE A
Bilateral DUANE's syndrome, paroxysmal lacrimination and KLIPPEL-FEIL
anomaly.
Ophthalmologica 1973 ; 167 : 1-8
8. BUCY PC, RITCHEY H
KLIPPEL-FEIL's syndrome associated with compression of the spinal cord
by an extradural hemangiolioma.
J Neurosurg 1947 ; 4 : 476-481
9. CHAUMIEN JP, RIGAULT P, MAROTEAUX P, PADOVANI JP, TOUZET P
Le soi-disant syndrome de KLIPPEL-FEIL et ses incidences orthopédiques.
Revue de Chirurgie Orthopédique 1990 ; 76 : 30-38
10. CHIGIRA M, KANEKO K, MASHIO K, WATANABE H
Congenital hypoplasia of the arch of the atlas with abnormal
segmentation of the cervical spine.
Arch Orthop Trauma Surg 1994 ; 113 : 110-112

11. CLARKE RA, DAVIS PJ, TONKIN J
KLIPPEL-FEIL syndrome associated with malformed larynx.
Ann Otol Rhinol Laryngol 1994 ; 103 : 201-207
12. COLOMBO A, CISLAGHI MG
Familial syringomyelia : case report and review of the literature.
Ital J Neurol Sci 1993 ; 17 : 637-639
13. CORSELLO G, CARCIONE A, CASTRO L, GIUFFRE L
Cervico-oculo acusticus (WILDERVANCK's) syndrome : a clinical variant of
KLIPPEL-FEIL sequence ?
Klin Padiatr 1990 ; 202 : 176-179
14. CREMERS Cor WRJ, HOOGLAND GA, KUIPERS W
Hearing loss in the cervico-oculo-acoustic (WILDERVANCK) syndrome.
Arch Otolaryngol 1984 Jan ; 110 : 54-57
15. DANIILIDISJ, MAGANARIS T, DIMITRIADIS A
Stapes gusher and KLIPPEL-FEIL syndrome.
Laryngoscope 1978 ; 88 : 1178-1183
16. DANIILIDIS J, DIMITRIADIS A, TRIARIDIS C, MANOLIDIS L
Otological findings in cervico-oculo auditory dysplasia.
J Laryngol Otol 1980 ; 94 : 533-44
17. DINAKAR I, BALAPARAMESWARA RAO S
Spinal tumors associated with KLIPPEL-FEIL syndrome.
Neurology (India) 1972 ; 20 : 60-63
18. DUANE A
Congenital deficiency of abduction, associated with impairment of
adduction, retraction movements, contraction of the palpebral fissure and
oblique movements of the eye.
Arch Ophtal 1905 ; 34 : 133-159
19. EDWARDS WG
Congenital middle ear deafness with anomalies of the face.
J Laryngol Otol 1964 ; 78 : 152-170
20. FEIL A
L'absence et la diminution des vertèbres cervicales (étude clinique et
pathogénique) : le syndrome de réduction numérique cervicale.
Thèse Paris 1919
21. FRANCESCHETTI A, KLEIN D
Dysmorphie cervico-oculo-faciale avec surdité familiale.
J Génét Hum 1954 ; 3 : 176-183
22. FRASER WI, Mc GILLIVRAY RC
Cervico-oculo-acoustic dysplasia (The syndrome of WILDERVANCK).
J Ment Defic Res 1968 ; 12 : 322-9
23. GAJIC SI
Gallbladder agenesis in a patient with KLIPPEL-FEIL syndrome.
Arch Pathol Lab Med 1981 ; 105 : 682-683

24. GUNDERSON CH, GREENSPAN RH, GLASER GH, LUBS HA
The KLIPPEL-FEIL syndrome : genetic and clinical reevaluation of cervical fusion.
Medicine (Baltimore) 1967 ; 46 : 491-512
25. GUNDERSON CH, SOLITARE GB
Mirror movements in patients with the KLIPPEL-FEIL syndrome.
Arch Neurol 1968 ; 18 : 675-679
26. HOLLIDAY PO, COURTLAND D, ANGELO J
Multiple meningiomas of the cervical spinal cord associated with KLIPPEL-FEIL malformation and anatomo-clinical assimilation.
Neurosurgery 1984 ; 14 : 353-357
27. INGALLS TH, CURLEY FJ, PRINDLE RA
Anoxia as a cause of foetal death and congenital defect in the mouse.
Am J Dis Child 1950 ; 80 : 34-45
28. JALLADEAU J
Malformations congénitales associées au syndrome de KLIPPEL-FEIL.
Thèse Paris 1936
29. JUBERG RC, GERSHANIK JJ
Cervical vertebral fusion (KLIPPEL-FEIL) syndrome with consanguineous parents.
J Med Genet 1976 ; 13 : 246
30. JONES DN, DAVIES R, SAGE MR, HANIEH A, MORRIS L
Assimilation of the atlas with associated syringomyelia and CHIARI I malformation (KLIPPEL-FEIL type II).
Australas Radiol 1992 Nov ; 36 (4) : 339-42
31. KEENEY G, GEBARSKI SS, BRUNBERG JA
CT of sever inner ear anomalies, including aplasia, in a case of WILDERVANCK syndrome.
AJNR 1992 Jan Feb ; 13 : 201-202
32. KIRKHAM TH
DUANE's syndrome and familial perceptive deafness.
Brit J Ophtal 1969 ; 53 : 335-339
33. KIRKHAM TH
Cervico-oculo-acusticus syndrome with pseudopapilloedema.
Arch Dis Child 1969 ; 44 : 504-508
34. KIRKHAM TH
Inheritance of DUANE's syndrome.
Brit J Ophtal 1970 ; 54 : 323-329
35. KLIPPEL M, FEIL A
Un cas d'absence des vertèbres cervicales avec cage thoracique remontant jusqu'à la base du crâne.
Nouv Icon Salpêtrière 1912 ; 25 : 223-50

36. KONINGSMARCK BW, GORLIN RJ
Genetic and metabolic deafness.
Philadelphia, WB SAUNDERS, 1976
37. KOSE G, OZKAN H, OZDAMAR F, KAVUKCU S, OZAKSOI D
Cholelithiasis in cervico-oculo acoustic (WILDERVANCK's) syndrome.
Acta paediatr 1993 Oct ; 82 (10) : 890-1
38. KURIBAYASHI K, NAKASU S, MATSUMURA K, MATSUDA M, HANDA J
Dermoid cyst in the fourth ventricle associated with KLIPPEL-FEIL
syndrome.
No To Shinkei 1993 Aug ; 45 (8) : 747-51 (résumé en anglais)
39. LIVINGSTONE G, DELAHUNTY JE
Malformations of the ear associated with congenital ophthalmic and other
conditions.
J Laryngol Otol 1968 ; 82 : 495-504
40. Mc KUSICK VA
Mendelian inheritance in man. Catalogs of autosomal dominant, autosomal
recessive and X-linked phenotypes, ed 8.
Baltimore, London, J HOPKINS university press, 1988
41. Mc MILLAN M, STAUFFER ES
Traumatic instability in the previously fused cervical spine.
J Spinal Disord 1991 Dec ; 4 (4) : 449-54
42. MARTIN ME
A KLIPPEL-FEIL syndrome in the artistic works of William BLAKE.
Bull Hist Med 1954 ; 28 : 270-1
43. MUNDEN MM, Mc PHERSON RI, CURE J
Iniencephaly : 3 D-computed tomography imaging.
Pediatr Radiol 1993 ; 23 : 572
44. MURAKAMI U, KAMZEYAMA Y
Vertebral malformation in the mouse foetus caused by maternal hypoxia
during early stages of pregnancy.
J Embryol Exp Morph 1963 ; 11 : 107-118
45. NGUYEN VD, TYRREL R
KLIPPEL-FEIL syndrome : patterns of bony fusion and wasp-waist sign.
Skeletal Radiol 1993 ; 22 : 519-523
46. PARK JJ
A new syndrome in two unrelated females : KLIPPEL-FEIL deformity,
conductive deafness and absent vagina.
Birth Defects 1971 ; 7 : 311-7
47. PFEIFFER RA, ROTT HD, ANGERSTEIN W
An autosomal dominant facio-audio symphalangism syndrome with
KLIPPEL-FEIL anomaly : A new variant of multiple synostoses.
Genet Counseling 1992 ; 38 : 133-40

48. POOR MA, ALBERTI O, GRISCOM T, DRISCOLL SG, HOLMES LB
Nonskeletal malformations in one of three siblings with JARCHO-LEVIN syndrome of vertebral anomalies.
J Ped 1983 ; 103 : 270-272
49. PUCA A, CIONI B, COLOSIMO C
Spinal neurenteric cyst in association with syringomyelia : case report.
Surg Neurol 1992 Mar ; 37 (3) : 202-7
50. RAAS-ROTHSCHILD A, GOODMAN RM, GRUNBAUM M, BERGER I, MIMOUNI M
KLIPPEL-FEIL anomaly with sacral agenesis. An additional subtype, type IV.
J Craniofacial Genetics Developmental Biology 1988 ; 8 : 297-301
51. REGENBOGEN L, GODEL V
Cervico-oculo-acoustic syndrome.
Ophthalmic Paediatrics and Genetics 1985 ; 6(3) : 183-187
52. ROSEN CL, NOVOTNY EJ, D'ANDREA LA, PETTY EM
KLIPPEL-FEIL sequence and sleep-disordered breathing in two children.
Am Rev Resp Dis 1993 Jan ; 147 (1) : 202-4
53. SAKAI M, SHINKAWA A, MIYAKE H, KOMATSU N
KLIPPEL-FEIL syndrome with conductive deafness and histological findings of removed stapes.
Ann Otol Rhino Laryngol 1983 ; 92 : 202-206
54. SANO M, SAKAGAMI M, HARADA T, MATSUNAGA T, NAKAYAMA M
Anomalies of the auditory organ in chromosomal syndromes.
Ann N Y Acad Sci 1991 ; 630 : 281-3
55. SAVIC D, JASOVIC A, DJERIC D
The relations of the mastoid segment of the facial canal to surrounding structures in congenital middle ear malformations.
International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology 1989 ; 18 : 13-19
56. SCHMIDT JM
Cochlear neuronal populations in developmental defects of the inner ear. Implications for cochlear implantation.
Acta Otolaryngol (Stockholm) 1985 ; 99 : 14-20
57. SCHOTT GD, WYKE MA
Congenital mirror movements.
J Neurol Neurosurg Psychiatry 1981 ; 44 : 586-599
58. SPRENGEL W
Die angeborene verschiebung des schulterblattes nach oben.
Arch Klin Chir 1891 ; 42 : 545-551
59. STEWART EJ, O'REILLY BF
KLIPPEL-FEIL syndrome and conductive deafness.
The Journal of Laryngology and Otology 1989 Oct ; 103 : 947-949

60. STRISCIUGLIO P, RAIA V, DIMEO A, RINALDI E, ANDRIA G
WILDERVANCK's syndrome with bilateral subluxation of lens and facial paralysis.
J Med Genet 1983 ; 20 : 72-73
61. STRUBBE EH, LEMMENS JA, THIJN CJ, WILLEMSSEN WN, VAN-TOOR BS
Spinal abnormalities and the atypical form of the MAYER-ROKYTANSKY-KUSTER-HAUSER syndrome.
Skeletal Radiol 1993 ; 22 (2) : 120
62. ULMER JL, ELSTER AD, GINSBERG LA, WILLIAMS DW
KLIPPEL-FEIL syndrome : CT and MR of acquired and congenital abnormalities of cervical spine and cord.
Journal of Computer Assisted Tomography 1993 ; 17(2) : 215-224
63. VAN RIJN PM, CREMERS Cor WRJ
Surgery for congenital conductive deafness in KLIPPEL-FEIL syndrome.
Ann Otol Rhino Laryngol 1988 ; 97 : 347-352
64. VITTECOQ O, GIRAULT C, HELIOT P
Kyste bronchogénique médiastinal révélateur d'un syndrome polymalformatif.
Rev Mal Respir 1993 ; 10 (4) : 371-3
65. WEST PDB, GHOLKAR A, RAMSDEN T
WILDERVANCK's syndrome. Unilateral MONDINI dysplasia identified by computed tomography.
The Journal of Laryngology and Otology 1989 Apr ; 103 : 408-411
66. WETTKE-SCHAFFER R, KANTNER G
X-linked dominant inherited diseases with letality in hemizygous males.
Hum Genet 1983 ; 64 : 1
67. WIDGEROW AD
KLIPPEL-FEIL anomaly, cleft palate and bifid tongue.
Ann Plast Surg 1990 Sep ; 25 (3) : 216-22
68. WILDERVANCK LS
Een geval van aandoening van KLIPPEL-FEIL gecombineerd met abducensparalyse, retractor bulbi en doofstomheid.
Ned T Geneesk 1952 ; 96 : 2752-56
69. WILDERVANCK LS
The cervico-oculo-acusticus syndrome.
Congenital malformations of the spine and spinal cord.
in VINCKEN PJ, BRUYN CW, eds, Handbook of clinical neurology
Amsterdam, North Holland, 1978 ; 32 : 123-130
70. WILLIAMS B
Progress in syringomyelia.
Neurol Res 1986 ; 8 : 130-145

71. WINTER RB, MOE JH, LONSTEIN JE
The incidence of KLIPPEL-FEIL syndrome in patients with congenital scoliosis and kyphosis.
Spine 1984 ; 9 : 363-6
72. WYCIS HT
Lipoma of the spinal cord associated with KLIPPEL-FEIL syndrome.
J Neurosurg 1953 ; 10 : 675-678

BIBLIOGRAPHIE

- 1 ANDERSON H, FILIPPSON R, FLUUR E, et al.
Hearing impairment in TURNER's syndrome.
Acta Otolaryngol 1969 ; suppl 247 : 1-26
- 2 AZAI O, DROUINAUD J, VANDERMACQ P et coll.
Tomodensitométrie du temporal pathologique, les malformations,
otospongiose.
Feuillets Radiol, 1988 ; 28 : 301-308
- 3 BASTIAN D, TRAN BA HUY P
Organogenèse de l'oreille moyenne.
Encycl Méd Chir, ORL, 1979, 4-4-12, 20005 A 30
- 4 BOURJAT P
Embryologie de l'oreille.
in VEILLON F, Imagerie de l'oreille, FLAMMARION 1991
- 5 BRILL CB, PEYSTER RG, KELLER MS, GALTMAN L
Isolation of the right subclavian artery with subclavian steal in a child
with KLIPPEL-FEIL anomaly.
Am J Med Gen 1987 ; 26 : 933-940
- 6 BROGAN M, CHAKERES DW
Computed tomography and magnetic resonance imaging of the normal
anatomy of the temporal bone.
Semin Ultrasound Comput Tomogr Magn Reson, 1989 ; 10 : 178-194
- 7 BROGAN M, CHAKERES DW, SCHMALBROCK P
High resolution 3 DFT MR imaging of the endolymphatic duct and soft
tissues of the otic capsule.
Am J Neuroradiol, 1991 ; 12 : 1-11
- 8 CAPRON LOISEAU S
Les hommes sans cou (syndrome de KLIPPEL-FEIL) : rapport de 5 cas,
revue de la littérature et hypothèses étiologiques.
These Lyon 1988
- 9 CARNOS C, KALIFA G, SELIER N, LALANDE G
Anomalies congénitales du rachis.
Encycl Méd Chir, Radiodiagnostic II, 31130 A 10, 6-1988, 12p
- 10 COTIN G, LACOMBE H, GARABEDIAN N et coll.
Malformations du conduit auditif externe et de l'oreille moyenne.
Encycl Méd Chir, ORL, 1985, 20182 D10
- 11 COUSSEMENT A, FAURE C, COUSSEMENT-BEYLARD N
Repères et mesures en imagerie médicale. Ed 4, 26-32
L'Expansion Scientifique Française, 1990

- 12 CREMERS Cor WRJ
Hearing loss in NOONAN syndrome.
J Pediatr, 1976 ; 88 : 363
- 13 DIAS MS, WALKER ML
The embryogenesis of complex dysraphic malformations : a disorder of gastrulation ?
Pediatr Neurosurg 1992 ; 18 (5-6) : 229-53
- 14 DUBEY SP, GHOSH LM
KLIPPEL-FEIL syndrome with congenital conductive deafness : report of a case and review of literature.
International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology, 1993, 25 ; 201-208
- 15 DUMAS G, CHARACHON R, VASDEU A, MOURET P, RICHARD J
Malformations du labyrinthe osseux et surdités.
Ann Oto Laryngol, 1991 ; 108 : 1-12
- 16 EELKEMA EA, CURTIN HD
Congenital anomalies of the temporal bone.
Semin Ultrasound Comput Tomograph Magn Reson, 1989 ; 10 : 195-212
- 17 ELSTER AD, CHEN MYM
CHIARI I malformations : a clinical and radiologic reappraisal.
Radiology 1992 ; 183 : 347-53
- 18 EPSTEIN NE, EPSTEIN JA, ZILKHA A
Traumatic myelopathy in a seventeen-year-old child with cervical spinal stenosis and a C2-C3 KLIPPEL-FEIL fusion.
Spine 1984 ; 9 : 344-347
- 19 EYRIES C, PERLES B
Embryologie de l'oreille.
Encycl Méd Chir, 1962, 20005 A 10-A 30
- 20 GARDNER WJ
KLIPPEL-FEIL syndrome, iniencephalus, anencephalus, hindbrain hernia and mirror movements. Overdistention of the neural tube.
Childs Brain 1979 ; 5 : 361-79
- 21 GREENSPAN A, COHEN J, SZABO RM
KLIPPEL-FEIL syndrome. An unusual association with SPRENGEL deformity, omovertebral bone, and other skeletal, hematologic, and respiratory disorders. A case report.
Bulletin Hospital Joint Diseases Orthopedic Institute, 1991 (1) ; 51 : 54-62
- 22 HENSINGER RN, LANG JE, Mc EWEN GD
KLIPPEL-FEIL syndrome : a constellation of associated anomalies.
JBJS 1974 ; 56 : 1246-1253
- 23 HUGHES PJ, DAVIES PTG, ROCHE SW, MATTHEWS TD, LANE RJM
WILDERVANCK or cervico-oculo-acoustic syndrome and MRI findings.
J Neurology Neurosurgery Psychiatry, 1991 ; 54 : 503-504

- 24 JACKLER R, LUXFORD W, HOUSE W
Congenital malformations of the inner ear : a classification based on embryogenesis.
Laryngoscope, 1987 ; 97 : 2-14
- 25 JARDIN C
Malformations de l'oreille. Bilan radiologique.
Encycl Méd Chir, Radiodiagnostic II, 31675 B 10, 6-1988, 12p
- 26 JARVIS JF, SELLARS SL
KLIPPEL-FEIL deformity associated with congenital conductive deafness.
J Laryngol Otol 1974 ; 88 : 285-289
- 27 KOENIG H, LENZ M, SAUTER R
Temporal bone region : High resolution MR imaging using surface coils.
Radiology, 1986 ; 159 : 191-194
- 28 LAFFONT J, COTTY Ph, de KERSAINT-GILLY A
Le rocher normal et pathologique.
Troisième cours d'initiation et de perfectionnement. Tours, 14-16 09 1988
Faculté de médecine de TOURS, CERF, CEPUR, APPUR, SFNR
- 29 LALANDE G, KALIFA G, DUBOUSSET J
Diagnostic radiologique des scolioses.
Encycl Méd Chir, Radiodiagnostic II, 31671 B 10, 6-1983, 30p
- 30 LAWRY LB
The KLIPPEL-FEIL anomalad as part of the fetal alcohol syndrome.
Teratology 1977 ; 16 : 53-56
- 31 MAFEE MF, SELIS JE, VALVASSORI GE
Congenital sensorineural hearing loss.
Radiology, 1984 ; 150 : 427-434
- 32 MANELFE C
Imagerie du rachis et de la moelle. Scanner, IRM, Ultrasons.
VIGOT, 1989
- 33 MAROTEAUX P
Maladies osseuses de l'enfant. 181-183
FLAMMARION, 1982
- 34 MARQUET JF, DECLAU F
Congenital middle ear malformations.
Acta ORL Belg, 1988 ; 42 : 143-170
- 35 MEYER B
Embryologie de l'oreille interne.
Encycl Méd Chir, ORL, 1988, 4-4-12, 20005 A 40
- 36 MIYAMOTO RT, YUNE HY, ROSEVEAR WH
KLIPPEL-FEIL syndrome and associated ear deformities.
Am J Otolaryngology, 1983 Oct ; 5 (2) : 113-119

- 37 MORE K
L'être humain en développement.
Ed VIGOT, Paris, 1974
- 38 MORVAN G
Imagerie du rachis cervical. Anatomie du rachis cervical appliquée à l'imagerie.
Encycl Méd Chir, Radiodiagnostic I, 30550 A 10, 6-1989, 9p
- 39 MORVAN G
Imagerie du rachis cervical. Exploration tomodensitométrique normale.
Encycl Méd Chir, Radiodiagnostic I, 30550 A 60, 6-1989, 6p
- 40 NAGIB MG, MAXWELL RE, CHOU SN
Identification and management of high-risk patients with KLIPPEL-FEIL syndrome.
J Neurosurg 1984 ; 61 : 523-530
- 41 NAGIB MG, MAXWELL RE, CHOU SN
KLIPPEL-FEIL syndrome in children : clinical features and management
Child's Nerv Syst 1985 ; 1 : 255-263
- 42 OHTANI I, NORTHROP-DUBOIS C
Aural abnormalities in KLIPPEL-FEIL syndrome.
Am J Otolaryngology, 1985 Nov ; 6 (6) : 468-471
- 43 OLIVEIRA DA SILVA E
Autosomal recessive KLIPPEL-FEIL syndrome.
J Med Genet 1982 ; 19 : 130-134
- 44 RAYBAUD CA, NAIDICH TP, Mc LONE DG
Développement de la moelle et du rachis. 89-108
in MANELFE C
Imagerie du rachis et de la moelle. Scanner, IRM, Ultrasons.
VIGOT, 1989
- 45 RESNICK D
Diagnosis of bone and joint disorders. 4303-4305
WB SAUNDERS Company, 1995
- 46 RITTERBUSH JF, Mc GINTY LD, SPAR J, ORRISON WW
Magnetic resonance imaging for stenosis and subluxation in KLIPPEL-FEIL syndrome.
Spine 1991 Oct ; 16 (10) : 8539-41
- 47 RIVARD CH
Hypoxie hypobarique modérée comme inducteur des malformations vertébrales congénitales chez l'embryon de souris.
Chir Ped 1982 ; 23 : 65-67
- 48 RIVARD CH
Effects of hypoxia on the embryogenesis of congenital vertebral malformations in the mouse.
Clin Orthop Rel Research 1986 ; 208 : 126-130

- 49 ROBERT JM
Génétique.
Ed FLAMMARION 1983
- 50 ROUVIERE A
Anatomie humaine (tome 1).
MASSON, Paris, 1940
- 51 SAUVAGE JP, VERGNOLLES P
Anatomie de l'oreille moyenne.
Encycl Méd Chir, ORL, 1988, 20015 A 10, 18p
- 52 SCHILD JA, MAFEE MF, MILLER MF
WILDERVANCK syndrome. The external appearance and radiologic findings.
International Journal Pediatric Otorhinolaryngology, 1984 ; 7 : 305-310
- 53 SILVERMAN FN, KUHN JP
CAFFEY's pediatric X-ray diagnosis. An integrated approach.
Ed 9, Vol 1 : 126-128
MOSBY, 1993
- 54 SWARTZ JD, FAERBER EN
Congenital malformations of the external and middle ear : High resolution CT findings of surgical import.
AJNR, 1985 ; 6 : 71-76
- 55 TRAN BA HUY P, BASTIAN D, OHRESSER M
Anatomie de l'oreille interne.
Encycl Méd Chir, ORL, 1981, 4-6-04, 20020 A 10, 18p
- 56 TREDWELL PJ, SMITH DF, MACLEOD PJ, et al
Cervical spine anomalies in fetal alcohol syndrome.
Spine 1982 ; 7 : 331-334
- 57 TRIGLIA JM, NICOLLAS R, TERNIER F, CANNONI M
Les surdités par malformation de l'oreille interne.
Ann Otolaryngol Chir Cervico Fac, 1993 ; 110 : 241-246
- 58 VALVASSORI GE, CLEMIS JD
The large vestibular aqueduct syndrome.
Laryngoscope, 1978 ; 88 : 723-728
- 59 VALVASSORI GE, NAUNTON RF, LINDSAY JR
Inner ear anomalies : clinical and histopathological considerations.
Ann Otol Rhinol Laryngol, 1969 ; 78 : 929-938
- 60 VEILLON F, PHILIPPE H, BOURJAT P, BINTNER M
Malformations de l'os temporal.
in VEILLON F, Imagerie de l'oreille, FLAMMARION 1991
- 61 VEILLON F, WILLIAMS M, CASSELMANN J
Imagerie de l'os temporal normal.
Encycl Méd Chir, Radiodiagnostic Squelette normal, 1994, 30826 A 10, 14p

- 62 VEILLON F, WILLIAMS M, SICK H, TOMASINELLI F, MOULIN G, MERIOT Ph
Anatomie de l'os temporal normal.
Encycl Méd Chir, Radiodiagnostic Squelette normal, 1994, 30825 A 10, 24p
- 63 VIGNAUD J, JARDIN C, ROSEN L
The ear. Diagnostic imaging. CT scanner, tomography and magnetic
resonance.
MASSON 1986
- 64 WACKENHEIM A, CHRISTMANN D
Malformations du crâne et de la région cervico-occipitale.
Encycl Méd Chir, Radiodiagnostic II, 1981, 4-6-06, 31640 A 10
- 65 WINDLE-TAYLOR PC, EMERY PJ, PHELDS PD
Ear deformities associated with the KLIPPEL-FEIL syndrome.
Ann Otol 1981 ; 90 : 210-216

TABLE DES MATIERES

1.	INTRODUCTION	15
2.	HISTORIQUE	16
3;	EMBRYOLOGIE	21
	Embryologie du rachis	
	Embryogenèse	
	Organogenèse	
	Histogenèse	
	Embryologie de l'oreille	
	Embryologie de l'oreille externe	
	Embryologie de l'oreille moyenne	
	Embryologie de l'oreille interne	
	Embryologie du palais	
	Embryologie du massif facial	
	Embryologie de l'omoplate	
	Embryologie du coeur	
	Embryologie du tube digestif	
	Embryologie de l'appareil uro-génital	
4.	ANATOMIE DU RACHIS CERVICAL	43
	Atlas	
	Axis	
	Vertèbres cervicales de C3 à C7	
	Charnière occipito-atloïdienne	
	Système ligamentaire	
5.	IMAGERIE NORMALE DU RACHIS CERVICAL	48
	Aspects du rachis cervical en radiologie conventionnelle	
	Incidence de profil	
	Incidence de face	
	Incidences obliques	
	Etude du canal rachidien	
	Etude de la charnière cervico-occipitale	
	Radio-anatomie scanographique du rachis cervical	
	Technique d'examen	
	Résultats	
	Anatomie du rachis cervical en IRM	

	Images pondérées en T1	
	Images pondérées en T2	
6.	ANATOMIE DE L'OS TEMPORAL	59
	Ecaille du temporal	
	Os tympanal	
	Rocher	
	Cavités de l'os temporal	
	Oreille externe	
	Oreille moyenne	
	Oreille interne	
	Canal du nerf facial	
7.	IMAGERIE DE L'OS TEMPORAL NORMAL	74
	Apports de la radiologie conventionnelle	
	Cliché de profil	
	Incidence de face haute	
	Incidence de Schuller	
	Tomographies du rocher	
	Apports de la tomodensitométrie	
	Apports de l'IRM	
8.	ASPECTS CLINIQUES DU SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL	80
	Epidémiologie	
	Anomalies rachidiennes	
	Anomalies du rachis cervical	
	Anomalies rachidiennes et neurologiques associées	
	Anomalies squelettiques ou musculaires	
	Anomalies crâniennes	
	Anomalies faciales	
	Pterygium colli	
	Anomalies costales	
	Anomalies scapulaires : syndrome de Sprengel	
	Agénésie sacrée	
	Malformations des membres	
	Développement staturo-pondéral	
	Anomalies neurologiques	

	Anomalies cardio-vasculaires	
	Anomalies médiastino-pulmonaires	
	Anomalies de l'appareil urinaire	
	Anomalies de l'appareil génital	
	Anomalies de l'appareil digestif	
	Anomalies oculaires	
	Anomalies du larynx	
	Lésions tumorales associées	
	Développement psycho-moteur	
	Surdité et malformations de l'oreille	
9.	ASSOCIATIONS MALFORMATIVES VOISINES DU SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL	101
	Syndrome de Wildervanck	
	Syndrome de Goldenhar	
	Syndrome foetal alcoolique	
	Syndrome de Klippel-Feil avec surdité de transmission et agénésie vaginale	
	Syndrome de Jarcho-Levin	
	Syndrome de Turner	
	Syndrome de Noonan	
10.	COMPLICATIONS DU SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL	106
	Complications rhumatologiques et orthopédiques	
	Arthrose cervicale	
	Pathologie discale	
	Scoliose ou cyphose évolutive	
	Pathologie traumatique	
	Complications neurologiques	
	Complications respiratoires	
	Complications obstétricales	
	Complications anesthésiques	
	Complications d'ordre psychologique	
11.	PRISE EN CHARGE ET TRAITEMENT DU SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL	112
	Défaut de segmentation cervicale	
	Cypho-scolioses	
	Syndrome de Sprengel	
	Défauts de fermeture du tube neural	

	Syringomyélie	
	Surdit� et malformations de l'oreille	
	Malformations uro-g�nitaes	
	Malformations cardiaques	
	Anesth�sie g�n�rale	
	Prise en charge psychoth�rapieue	
	Diagnostic ant�natal	
12.	ETIOLOGIE DU SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL	120
13.	ETUDE D'UN CAS CLINIQUE DE SYNDROME DE KLIPPEL-FEIL	124
	Ant�c�dents familiaux	
	Ant�c�dents obst�triciaux	
	Signes cliniques � la naissance	
	Donn�es paracliniques en p�riode n�onatale	
	Evolution	
	Rachis cervical	
	Cr�ne et charni�re occipito-cervicale	
	Rachis dorsal, lombaire et sacro-coccygien	
	Cage thoracique	
	Bassin et articulations coxo-f�moraes	
	Appareil respiratoire	
	Appareil cardio-vasculaire	
	Oto-Rhino-Laryngologie	
	Appareil uro-g�nital	
	Ophtalmologie	
	D�veloppement psycho-moteur	
	Croissance staturo-pond�rale	
	Conclusion	
14.	CONCLUSION	144
15.	REFERENCES BIBLIOGRAPHIQUES	147
16.	BIBLIOGRAPHIE	154

SERMENT D'HIPPOCRATE

En présence des maîtres de cette école, de mes condisciples, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la médecine.

Je donnerai mes soins à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail.

Admis à l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe ; ma langue taira les secrets qui me seront confiés, et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs ni à favoriser les crimes.

Reconnaissant envers mes maîtres, je tiendrai leurs enfants et ceux de mes confrères pour des frères et s'ils devaient entreprendre la Médecine ou recourir à mes soins, je les instruirai et les soignerai sans salaire ni engagement.

Si je remplis ce serment sans l'enfreindre, qu'il me soit donné à jamais de jouir heureusement de la vie et de ma profession, honoré à jamais parmi les hommes. Si je le viole, et que je me parjure, puissè-je avoir un sort contraire.

BON A IMPRIMER N° 52

LE PRÉSIDENT DE LA THÈSE

Vu, le Doyen de la Faculté

VU et PERMIS D'IMPRIMER

LE PRÉSIDENT DE L'UNIVERSITÉ

RESUME

Le syndrome de KLIPPEL-FEIL est une affection congénitale rare, héréditaire ou acquise, définie par une fusion de vertèbres cervicales, à laquelle sont le plus souvent associées une brièveté du cou, une limitation de l'amplitude des mouvements du rachis cervical, et une implantation postérieure basse des cheveux.

Cliniquement patent dans ses formes les plus graves, il peut demeurer méconnu dans de nombreux cas.

Outre les implications rhumatologiques, orthopédiques ou neurologiques, directement liées à la malformation cervicale, on note la possibilité de multiples lésions associées graves, parfois tardivement symptomatiques. Parmi celles-ci, figurent, chez un tiers des patients, des malformations diverses de l'os temporal, génératrices de surdité, voire de mutité.

Nous étudions plus particulièrement cet aspect otologique du syndrome, en discutant un cas clinique démonstratif, et en soulignant l'importance d'un dépistage précoce des lésions associées au syndrome de KLIPPEL-FEIL, seul garant d'une prise en charge optimale.

MOTS-CLES

Syndrome de KLIPPEL-FEIL
Malformations congénitales du rachis cervical
Défauts de segmentation vertébrale
Malformations congénitales du rocher
Surdités congénitales
Surdités de perception
Syndrome de WILDERVANCK
Syndrome d'anoxie sous-clavière in-utero

