

Siringomielia la copil – Diagnostic, Forme clinice de prezentare, prognostic

Syringomyelia in children – Diagnostic, clinical forms, prognosis

Eva Maria Cojocaru¹, Mădălina Verenca², Victorița Ștefănescu³, Laura Candussi⁴, Petronela Barliba⁵

REZUMAT

Introducere: Siringomielia la copil reprezintă o patologie neurologică destul de frecventă, uneori acompaniată de simptomatologie clinic manifestă, altele silențioasă, dar cu potențial evolutiv, uneori chiar foarte periculos pentru pacient, dar neștiută. Cauzele siringomieliei pot fi multiple, printre care: cauze congenitale, genetice sau câștigate în timp în perioada copilăriei. **Obiective:** Ne-am propus să investigăm diferitele forme de siringomielie, să trecem în revistă literatura la zi în domeniu și să oferim atitudini diagnostice, terapeutice și de recuperare bazându-ne pe cele mai noi protocoale pe acest segment. **Material și metode:** Am trecut în revistă articole din bazele de date Pubmed, precum și de pe site-urile asociațiilor internaționale de profil. **Rezultate:** Ultimele cercetări arată o asociere frecventă dintre scolioză și siringomielie, de aceea, o parte dintre copiii cu anumite forme de scolioză pot fi investigați, dezvoltându-se siringomielia care o acompaniază. La copilul cu siringomielie necunoscută anterior pot apare incidente anestezice atunci când este vorba de siringomielie cunoscută. **Concluzii:** Abordarea siringomieliei este diferită în funcție de gradul de întindere, patologia care o asociază, dar și de disconfortul pacientului, rezonanța magnetică nucleară fiind o investigație de bază în aceste sindroame, la fel cum importante sunt și electromiografia, teste genetice, teste metabolice, dar și scale pentru durere sau scale de calitatea vieții. **Discuții:** Mielopatia care însoțește siringomielia este de diferite grade, ca și malformații ale articulației craniocervicale, dar și situații cum ar fi artropatia umărului, fenomene de însoțire ce nu trebuie uitate sau neglijate. **Cuvinte cheie:** siringomielie, mielopatie, incidente anestezice, fenomene de însoțire

ABSTRACT

Introduction: Syringomyelia in children represents a enough frequent neurological disorder, in some cases with associated clinic manifest symptoms, in other situations remaining silent but with evolutoinary potential, sometimes very dangerous for the patient but unknown. The causes of syringomyelia can be multiple, which can be congenital, genetic or achieved in childhood. **Objectives:** We proposed to investigate the different forms of syringomyelia to review the literature in this field and to offer diagnsotic attitudes, therapeutic and for rehabilitation, on the basis of the newest protocols in this field. **Material and methods:** We reviewed the articles in Pubmed and from the sites of the professional associations in this field. **Results:** The last research showed the frequent associaton between scoliosis and syringomyelia, thatts why some forms of scoliosis can be further investigated developing the accompanying syringomyelia wih it. In the child with anterior unknown syringomyelia can appear anesthetic incidents when it is a known syringomyelia. **Conclusions:** The approach to syringomyelia is different depending on the degree of length, the associated apthology as also the discomfort of the discomfort of the patient, the magnetic resonance beeing a basic investigations in this syndromes , as also the same importance having the electromyography, genetic tests, metabolic tests, as also pain scales or that of the quality of life. **Discussions:** Myelopathy which accompanies syringomyelia is of different degrees, as also the malformation of the atlantocervical jonction, as also situations like the artropathy of the shoulder, phenomena which must be not forgotten or neglected. **Key words:** syringomyelia, myelopathy, anesthetic incidents, accompanying phenomena.

Introducere:

Siringomielia poate îmbrăca mai multe forme și tablouri clinice, adesea fiind o problemă subdiagnosticată. Pacientul adesea nu știe că are siringomielie, iar simptomele pot fi foarte șterse la început, dar în timp poate duce la invaliditate sau poate pune în pericol viața pacientului.

Durerea centrală neuropatică apare frecvent după constituirea unei leziuni spinale și rămâne una dintre cele mai greu de tratat tipuri de durere[1].

Pacientul poate veni la consult fie la ortoped pentru o scolioză, fie la pediatru pentru durere, fie la neurolog pentru un deficit de sensibilitate, motri-

1. Medic primar neurolog pediatru, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii Sfântul Ioan Galați
2. Șef lucrări FMF Universitatea Dunărea de Jos Galați, medic primar recuperare și medic primar pediatru, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii Sfântul Ioan Galați
3. Conf. Dr. F.M.F., Universitatea Dunărea de Jos Galați, medic primar radiologie imagistică medicală Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii Sfântul Ioan Galați
4. Medic primar chirurgie pediatrică, medic specialist ortopedie pediatrică, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii Sfântul Ioan Galați
5. Medic primar anestezie și terapie intensivă, Spitalul Clinic de Urgență pentru Copii Sfântul Ioan Galați

Autor de corespondență: Eva Meria Cojocaru
e-mail: angel_horse22@yahoo.com

1. MD. Pediatric Neurologist, Clinical Emergency Hospital for Children "Sfantul Ioan", Galati
2. Senior Lecturer, FMF, "Dunarea de Jos" University Galati, Consultant Reability Dept., MD. Pediatrician, Clinical Emergency Hospital for Children "Sfantul Ioan", Galati
3. Assoc. Prof. PhD. FMF, Dunarea de Jos University Galati, MD. Radiologist and Medical Imaging, Clinical Emergency Hospital for Children "Sfantul Ioan", Galati
4. MD. Pediatric Surgeon, Paediatric Orthopedics Specialist, Clinical Emergency Hospital for Children "Sfantul Ioan", Galati
5. MD. I.C.U., Clinical Emergency Hospital for Children "Sfantul Ioan", Galati

Corresponding Author: Eva Meria Cojocaru
e-mail: angel_horse22@yahoo.com

citare sau durere sau uneori în urgență pentru fenomene de hipertensiune intracraniană când are și alte malformații asociate cum ar fi Arnold Chiari. Alteori pacienții pot asocia tulburări de adaptare sau preocupări legate de aspectul lor și funcționalitatea lor socială venind uneori prima dată în contact cu psihiatrul sau psihologul care trebuie să deceleze atent prezența simptomelor obiective care au adus pacientul la medic.

Cauzele siringomieliilor pot fi multiple, printre care cauze congenitale, genetice sau câștigate în timp în perioada copilăriei.

Debutul este totuși insidios, evoluția este cu progres lent și neregulat. Trebuie să știm că acești pacienți pot ajunge în scaunul cu roțile în 5-20 de ani. Debutul sau agravarea bruscă pot apărea însă după tuse, efort sau manevra Valsalva și traumatisme [2].

Se constituie de fapt o cavitate cu conținut lichidian mărginit de o reacție glială. Cavitatea în sine se poate manifesta ca și o dilatație de canal central sau se poate situa în parenchimul medular [3].

Nedetectarea la timp a simptomelor siringomieliice (durere, transpirații excesive, spasticitate crescută, amorțeală sau slăbiciune) poate avea mai multe consecințe determinând o morbiditate mai mare și o deteriorare neurologică mai rapidă [4].

Deși o boală rară, siringomielia nu trebuie omisă ca posibil diagnostic neurologic având în vedere că în țările vestice ea are o prevalență de 8/100.000 de copii [5].

La rândul ei, siringomielia poate avea cauze mai frecvent cunoscute, iar alteori, datorită tehnicilor moderne, au fost cunoscute asocieri mai rare dintre siringomieliile și alte boli, deși clinicianul trebuie să înceapă întotdeauna în lista de diagnostic cu bolile cele mai frecvent întâlnite, iar după ce a parcurs acest algoritm se poate îndrepta spre cazurile rare sau foarte rare, uneori singular raportate în literatură.

Deși rare, dintre cauzele siringomieliilor nu trebuie neglijate nici cazurile familiale care sunt autosomal recesive și care ocupă o proporție de 2% dintre cazurile de siringomieliile [6].

Deși scolioza idiopatică infantilă și scolioza idiopatică juvenilă reprezintă un procent mai mic din scoliozele idiopatică, aceste forme sunt raportate a avea mai des anomalii intraspinale, care, dacă rămân nedetectate, pot crește riscul sechelelor neurologice ce pot urma după corecția scoliozei [7].

Obiective: Ne-am propus să investigăm diferitele forme de siringomieliile, să trecem în revistă literatura la zi în domeniu și să oferim atitudini diagnostice,

terapeutice și de recuperare bazându-ne pe cele mai noi protocoale pe acest segment.

Material și metode: Am trecut în revistă articole din bazele de date Pubmed, precum și de pe site-urile asociațiilor internaționale de profil.

Ollivier (1927) folosește pentru prima dată termenul de siringomieliile, afecțiune caracterizată prin apariția în teritoriul măduvei spinării a unei cavități alungite (syrinx=trestie) [8].

Cavitatea este de obicei unică, voluminoasă, întinsă pe 2-3 segmente în regiunea cervicală sau mai extinsă, cuprinzând regiunea cervico-toracică [8].

Deși este o malformație congenitală, siringomielia, se manifestă tardiv, după naștere, între 10 și 60 de ani, de obicei între 25 și 40 de ani [8]. Afecțiunea predominantă, după majoritatea autorilor, la sexul masculin [8].

Centromedular se dezvoltă cavități unice sau multiple, localizate în măduva cervicală, dorsală superioară și foarte rar în măduva dorsolombară. Cavitățile ocupă, cu deosebire, comisura cenușie în partea sa retroependimară, însă frecvent cavitățile interesează și elementele medulare învecinate (coarnele anterioare, cordoanele laterale etc.). În mod constant sunt întrerupte căile spinotalamice. Cavitățile siringomieliice sunt limitate de un țesut glial fibrilar care cuprinde uneori vase cu pereții hialinizați [9].

Simpla hidromieliile, cu dilatarea segmentară a măduvei, se caracterizează prin continuitatea epitelului ependimar normal reprezentat [9].

Alte mecanisme mai particulare ar fi în siringomieliile posttraumatice în care multe astrocyte care înconjoară cavitatea sirinxului nu exprimă proteina canalului de Potasiu Kir4.1. Rezultă o perturbare a intrării ionului de K(+) în țesuturile ce înconjoară cavitatea sirinxului posttraumatic. Posibil ca aceasta să ducă la acumularea de apă în măduva lezată ducând la extensia leziunilor [10].

Nu putem afirma în schimb că în malformația Chiari, cu care siringomieliile coexistă adesea, cavitatea siringomieliică este dată doar de coborârea amigdalelor cerebeloase [11].

Cavitatea siringomieliică poate arăta ca o cavitate umplută cu lichid, delimitată de glioză dinăuntrul parenchimului medular sau expansiunea focală a canalului central (în acest caz este vorba de hidromieliile) În majoritatea situațiilor cavitățile sunt localizate între C2 și T9, dar ele pot coborî la conul medular sau să se întindă la trunchiul cerebral (siringobulbie) [5].

Asocierea forțelor hidrodinamice (datorate obstrucției căilor de evacuare din ventriculul IV și obstrucției foramen magnum) și a mecanismelor de migrare transparenchimotoasă care ar putea explica coalescența cavităților, propagarea lor, unele forme focale sau posttraumatice de siringomieli care nu sunt asociate cu patologie de trunchi[2].

Ca și compoziție în țesutul glial este prezentă în exces proteina acidă fibrilară glială (glial fibrillary acid protein-GFAP) și este supraexprimată de astrocitele reactive care compun capsula. Leziunea este formată din collagen IV(capsula) [12].

Etiologia siringomieliei este adesea asociată cu anomalii ale joncțiunii osoase craniovertebrale, care pot fi:

- fosă posterioară mică
- platibazie și invaginație bazilară
- asimilarea atlasului

Alte cauze pot include țesuturi moi de natură anormală:

- tumori (de exemplu meningiom la nivelul foramenului magnum)
- mase inflamatorii

Anomalii ale țesutului neuronal includ următoarele:

- hernierea amigdalelor cerebeloase și a vermisului
- malformația Chiari

Anomalii membranare includ următoarele:

- chisturi arahnoidiene, membrane vascularizate
- membrane posthemoragice sau postinflamatorii

Alte etiologii care nu sunt asociate cu anomalii craniovertebrale includ următoarele:

- cicatrici arahnoide datorate traumelor spinale
- cicatrici arahnoide datorate inflamațiilor meningeale
- cicatrici arahnoide datorate traumelor chirurgicale
- stenoza spațiului subarahnoidian datorată neoplasmului spinal sau malformației vasculare
- stenoza spațiului subarahnoidian, cu cicatrici posibile, datorate herniei discale și bolii osteofitice
- idiopatice [4].

Experiența lui Wider cu patologia siringomieliei dezvoltate a dus la următoarea clasificare, modificată de Barnett și colegii(1973), care din nefericire crează confuzia și simulează clasificarea numerală a malformațiilor Chiari, cu care e uneori asociată.

Tip I. Siringomielia cu obstrucția lui foramen magnum și dilatarea canalului central (tipul developmental)

A. Cu malformație tip I Chiari

B. Cu alte leziuni obstructive ale foramenului magnum, în mod uzual anomalii osoase

Tipul II. Siringomielia fără obstrucția lui foramen magnum (tipul idiopatic developmental)

Tipul III. Siringomielia cu alte boli ale măduvei spinării (tipul dobândit)

A. Tumori ale măduvei spinării (de obicei intramedulare, mai ales hemangioblastoame)

B. Mielopatia traumatică

C. Arahnoidita spinală și pahimeningita

D. Mielomalacia secundară din compresiuni ale coloanei lombare (tumoră, spondiloză), infarctare, hematomielia

Tipul IV. Hidromielia pură (dilatarea dezvoltată a canalului central) cu sau fără hidrocefalie[13].

Boli asociate: anomalii ale joncțiunii craniocervicale, sindrom Klippel-Feil, scolioză, tumori intramedulare (astrocitoame, hemangioblastoame, ependimome), paralizie transversală traumatică, hematomieli [14].

Hidromielia este în mod comun asociată cu mielomeningocel (MMC) [15].

Recent Batzdorf a propus o clasificare mai simplă a siringomieliei, în care siringomielia a fost clasificată în forme cu afectarea joncțiunii cervicovertebrale și acele forme unde afectarea este mai joasă [16].

Există cauze mai rare care determină siringomieli și asupra cărora s-au aplecat cercetătorii în ultimul timp, pentru că omisiunea în gândirea clinică poate duce la progresia bolii și agravarea simptomelor.

Malformația Chiari de tip I este o tulburare congenitală, care prezintă la bază o herniere a amigdalelor ($\geq 5\text{mm}$) mai jos de foramen magnum cu sau fără siringomieli. Cauza reală din spatele acestei malformații nu este cunoscută. Pacienții pot rămâne asimptomatici până nu se confruntă cu o situație de deteriorare, cum ar fi sub influența unei traume cervicale [17]. Rata malformației Chiari într-o populație variază între 3-8/100.000. În 62-80% din cazuri, malformația Chiari este însoțită de dezvoltarea siringomieliei la diferite nivele [18]. Sirinxul a fost raportat la 25-85% dintre copii cu malformație Chiari I și este cel mai adesea localizat cervical [19]. Malformația Chiari I este predominant o descoperire incidentală, de asemenea poate fi secundară plasării unui șunt în spațiul subarahnoidian lombar, traumei de la naștere, tumorale sau reacție meningeală la nivelul foraminei magnum, iar coborârea amigdalelor

cerebeloase consecutiv unui traumatism vertebromedular este mai puțin frecvent întâlnită [17].

Siringomielia poate fi o consecință a evoluției pe termen lung al hipotensiunii intracraniene, care trebuie diferențiată de malformația Chiari I. Va trebui să mai așteptăm rapoarte despre cazuri similare pentru a înțelege fenomenul pierderii LCR în hipotensiunea intracraniană traumatică și a evalua cea mai bună strategie terapeutică.[20]

S-a raportat o asociere extrem de rară dintre un chist de fosă posterioară și malformație Chiari I și siringomieliu la un copil [21].

Macrocefalia absolută sau relativă este tipică, iar creșterea cerebeloasă excesivă postnatală poate duce la malformația Chiari I cu anomalii ce includ hidrocefalia sau siringomielia [22].

S-a notat, spre exemplu, un caz ce a asociat malformație Arnold-Chiari, respectiv a asociat o cavitate gigantă siringomielică și paralizie flască a membrilor inferioare. La aceste simptome a mai asociat scolioză, despicătură palatină, afectarea auzului, transpirație excesivă, pilozitate, ectazie durală și malformație a craniului [23].

Siringomielia trebuie luată în calcul la pacienții cu simptome recurente sau noi care înainte au suferit intervenții chirurgicale pentru leziuni extramedulare [24].

Siringomielia posttraumatică este o tulburare neurologică majoră caracterizată de cavități umplute cu lichid care se dezvoltă în măduvă [10].

Șase milioane de oameni suferă de traumatisme vertebromedulare în lume, majoritatea fiind tineri. Datorită proceselor patologice ce au loc după traumă, leziunile din traumatismele vertebromedulare constau din cavități chistice ce pot fi deficiente în celulele gliale și neuroni. Capsula chistului siringomielic este formată din astrocite, fibroblaști, celulele ependimare și fibre de colagen, iar ele nu au compoziție uniformă și nici grosime uniformă [12].

Durerea neuropată mai jos de leziune a fost de asemenea raportată a fi corelată cu durerea evocată la nivelul leziunii la pacienții cu traumatism vertebromedular, sugerând că hiperexcitabilitatea neuronală la nivelul injuriei poate fi un mecanism important pentru durerea care se instalează mai jos de nivelul leziunii[1].

Fatori et al. a definit ectazia durală ca o lărgire a canalului neural. S-a raportat că siringomielia este adesea combinată cu scolioza, pe când combinarea scoliozei cu ectazia durală este rară. În plus a fost raportată combinația dintre ectazia durală și sindromul Marfan și neurofibro-

matoza tip 1 precum și cu spondilita anchilozantă [23].

Sindromul de meningocel lateral - LMS (Lateral meningocele syndrome) - este caracterizat de meningocele multiple laterale spinale (protruzia arahnoidiei și a durei prin găurile spinale), trăsături faciale distincte, hiperlaxitate articulară, hipotonie și anomalii scheletale, cardiace, urogenitale. Alte anomalii neurologice pot include malformația Chiari I, siringomielia și rar hidrocefalia. Sindromul de meningocel lateral este transmis în mod autosomal dominant, existând o varietate heterozigotă patogenică NOTCH3 [25].

Siringomielia poate apare în mod acut după hemoragia anevrismală subarahnoidiană, care a fost spontan resorbită [26].

A fost descris un caz cu malformație cu sindrom megalencefalic-capilar care a dezvoltat o siringomieliu rapid progresivă și care a fost tratată chirurgical [27].

DM1 este o tulburare genetică autosomal dominant asociată cu expansiunea repetată citozină-timină-guanină a regiunii în 3' netranslatată în gena proteinkinazei a distrofiei miotonice (dystrophia myotonica-protein kinase DMPK) de pe cromozomul 19q13.3. În DM1, repetiția patologică a CTG este când numărul acestor repetiții depășește 50. Mărimea expansiunii repetiției CTG este asociată cu timpul de debut al fenotipurilor clinice și cu severitatea bolii. Coexistența DM1 și a siringomieliei este rară [28].

S-a raportat un caz de malformații venoase epidurale spinale cu extensie mediastinală și care a dezvoltat siringomieliu [29].

S-a raportat sarcoidoză la nivel medular cu formare de chiști intramedulari [30].

Un chist arahnoidian retrocerebelos care a cauzat siringomieliu este foarte rar fără să avem asociată și hernierea amigdalelor cerebeloase [31].

Ocazional un chist arahnoidian de fosă posterioară poate induce compresia medulară și să determine siringomieliu [32].

Chisturile arahnoidiene intradurale medulare se află printre etiologiile multiple ale siringomieliei [33].

Siringomielia este descoperită frecvent în tulburările disrafice medulare [16].

Simptomele cuprind anestezia suspendată termolgeică, tulburări motorii la nivelul membrilor superioare sau fenomene vegetative la același nivel. În perioada de stare simptomatologia este complexă. Disociația siringomielică a sensibilității descrisă de Charcot constituie simptomul major. Este abolită

sensibilitatea termică și cea dureroasă mai frecvent în teritoriul de inervație al măduvei cervicale. Sensibilitatea profundă nu este afectată. Rar, disociația siringomielică se constată și la nivel dorso-lombar. Cu deosebire la debut, tulburarea de sensibilitate este asimetrică [9].

În membrele superioare poate apare un sindrom Aran-Duchenne cu atrofia musculaturii tenare, hipotenare și interosoase, care determină o hiperextensie a primelor falange și flexiunea ultimelor două falange. Degetul mare este în același plan cu restul degetelor. Reflexele bicipital (C5), stilo-radial, (C6), tricipital (C7) și cubito-pronator (C8) sunt totdeauna abolite [9].

Un deficit piramidal și tulburări sfincteriene pot apare sub nivelul leziunii datorită gliozei sau compresiunii căilor corticospinale din coloanele laterale ale măduvei. Reflexele osteotendinoase pot fi deprimare la nivelul leziunii din cauza întreruperii căilor aferente, centrale sau eferente și crescute dedesubtul leziunii [34].

Afectarea glială, respectiv cavitatea este localizată în majoritatea situațiilor în tegmentum lateral al bulbului, dar se poate extinde în punte și rar chiar mai sus. Simptomele și semnele sunt caracteristic unilaterale și constă din nistagmus, analgezie și termoanestezie a feței (amorțelă); atrofierea și slăbiciunea limbii (disartria) și paralizia palatului și a corzilor vocale (disfagia și răgușeală). Diplopia, vertijul episodic, durerea trigeminală sau pierderea sensibilității la nivelul feței și sughițul persistent sunt simptome mai puțin comune. Trăsăturile clinice și patologice ale siringobulbiei au fost descrise în mare detaliu de Ionescu-Sisești [13].

Afectarea bulbară, siringobulbia, poate apărea și fără semne de leziune medulară, dar mai frecvent ea este o extindere a siringomieliei. Distribuția obișnuită a tulburărilor senzitive este la porțiunile periferice ale feței, cu respectarea regiunii nasului și a gurii. Prinderea nucleilor motori ai ultimilor nervi cranieni produce atrofie a limbii, disfagie și paralizia corzilor vocale. Nistagmusul rotator este frecvent [35].

Amiotrofia și deficitul motor al membrilor superioare se pot observa dacă celulele coarnelor anterioare ale măduvei spinării sunt distruse în segmentele cervicale [36].

Forma congenitală debutează curent la nivelul măduvei cervicale mijlocii și se întinde vertical către bulb în sus, către măduva lombară în jos. Dezvoltarea este de obicei asimetrică, producând adesea semne unilaterale ale căilor lungi sau o asimetrie a reflexelor.

Numeroase cazuri sunt asociate cu malformații crani-orahidiene. Cel mai frecvent, malformația Arnold Chiari, dar și mielomeningocelul, impresiunea bazilară (platibazia), imperforația orificiului Magendie sau dilatația chistică Dandy-Walker [37].

Trauma psihologică a unei leziuni spinale este enormă. În leziunile medulare înalte, teama și anxietatea sunt exacerbate de deprivarea senzitivă. Oscilațiile mari ale dispoziției, cu furie, depresie reactivă și identificarea rațională a stării deplorabile proprii sunt frecvente. Deciziile pe termen lung trebuie luate cu participarea pacientului, dacă se dorește succesul reabilitării. Majoritatea pacienților vor să se întoarcă acasă și mulți dintre cei mai sever invalidați își realizează acest scop [38].

Durerea poate fi măsurată folosind de exemplu Douleur Neuropathique (DN4) questionnaire (i.e. score $\geq 4/10$) (Bouhassira et al., 2005; Treede et al., 2008) [1].

Pentru durere s-a mai folosit "Brief Pain Inventory" - Cleeland and Ryan, 1994, "The Neuropathic Pain Symptom Inventory" - Bouhassira et al., 2004; folosite pentru a măsura amplitudinea a cinci dimensiuni neuropatice: (i) durerea superficială tip arsură; (ii) durerea profundă (stoarcere, presiune); (iii) durerea paroxistică (asemănătoare șocului electric, senzația de înjunghiere); (iv) durerea evocată (la pieptănat, rece, cald) și (v) paraestezia/disaestezia (furnicături, ciupituri și senzație de înțepătură) în aria durerii maxime [1].

Anumite polineuropatii rare (amiloidă, boala Tangier și boala Fabry) care afectează preferențial fibrele subțiri nervoase ale extremității superioare pot reproduce pierderea senzorială disociată care este caracteristică pentru siringomielie (pseudosiringomielică) [13].

Stabilitatea siringomieliei poate varia, fie se mențin simptomele, fie se accentuează în funcție de cauză, de precocitatea diagnosticului, de terenul persoanei. De aceea este dorit ca și clinicianul să poată cunoaște tipul de siringomielie, evoluția ei și metodele terapeutice optime de intervenție.

În siringomielie există tulburări trofice osteoarticulare asemănătoare cu cele din tabes. Tulburările trofice articulare și osoase de la nivelul mâinilor și picioarelor, la care se asociază modificările cutanate, duc la deformații caracteristice în siringomielie: mâna și piciorul suculent, cheiromegalie [39].

Aproximativ 3-4% dintre persoanele cu trauma-

tism vertebromedular dezvoltă siringomieliie posttraumatică clinic simptomatică. Un procent mai mare de persoane au cavități siringomieliice silențioase clinic diagnosticate prin tehnici imagistice [40].

Cazurile sunt raportate, atât după o lună, cât și după 45 de ani după traumatism [40].

Alte semne și simptome ale siringomieliiei pot include: slăbiciune musculară și atrofiile musculare, pierderea reflexelor, cefalee, diplopie, rigiditate, ataxie, sughiț, durere neuropatică, disfuncție gastrointestinală și disfuncție a vezicii urinare, curbarea coloanei (scolioza). Pacienții siringomieliici pot avea tulburări gastrointestinale, deși puține studii au descris legătura dintre siringomieliie și dismotilitatea gastrointestinală (orofaringeală, cricofaringeală, esofago-gastric și anomalii anorectale) [5].

Siringomielia posttraumatică apare mai ales la pacienții cu traumatism vertebromedular complet (AIS-A) (American Spinal Injury Association Impairment Scale (AIS) A) și implică coloana cervicală predominant. Pacienții cu traumatism vertebromedular complet și cu vârsta >30 de ani au un risc mai mare de a forma cavități siringomieliice la 5 ani după traumatism [41].

La majoritatea oamenilor, chisturile siringomieliice ale coloanei se dezvoltă la 4-6 săptămâni după traumatismul vertebro-medular [12].

Artropatia neuropatică a umărului, denumită și umărul Charcot, este o condiție cronică, degenerativă asociată cu inervație senzorială scăzută. Pacienții cu diabet zaharat, sifilis sau siringomieliie sunt cei mai expuși la boală [42].

25% dintre pacienții cu siringomieliie dezvoltă artropatii neuropatice, iar 80% dintre ele implică membrul superior [42][44].

Articulația Charcot (Charcot joint CJ), cunoscută și ca artropatie neuropatică, este secundară diabetului, siringomieliiei, tuberculozei spinale etc. și este ușor a fi greșit diagnosticată atunci când articulația este primul simptom. [43]

Având în vedere că în siringobulbie putem avea prins și bulbul, pot apare situații la care clinicianul se gândește mai rar sau mai greu, iar abordarea lor trebuie făcută cu multă delicatețe și cu o baterie completă de explorări care să confirme suspiciunile clinicianului care dacă vede că în mintea sa nu se suprapun elementele clinice peste grila sa diagnostic să roage un alt coleg de aceeași specialitate să reia dintr-un alt unghi cazul, știindu-se că în zilele noastre a doua opinie este

adesea cerută între colegi.

Compresiunea structurilor trunchiului cerebral, incluzând centrul respirator și circuitele sale neuronale, rezultă într-o mare varietate de simptome relaționate la respirație cum ar fi hipoventilația de somn, apneea de somn central și insuficiența respiratorie [45].

Se raportează un caz de către autori în care este prezentat un pacient în vârstă de 17 ani cu malformație Arnold Chiari tip 1 cu siringomieliie care se plânge de oboseală, dureri de cap și somnolență în cursul și după exerciții [45].

Autorii au prezentat acest tânăr cu malformație Arnold Chiari tip 1 cu hipercapnie indusă de exerciții, aceasta după chirurgia decompresivă, care a fost tratat cu ventilație continuă noninvasivă deschisă (continuous noninvasive open ventilation NIOV) pentru o perioadă de 6 luni cu scopul de a reseta chemoreceptorii respiratori centrali. Tratamentul cu NIOV a îmbunătățit atât hipercapnia diurnă cât și cea indusă de exerciții [45].

Stridorul provenind din termenul latin, „stridere”, însemnând a scârțâi, este o prezentare comună în populația pediatrică [46].

La evaluarea inițială, accentul se poate pune pe intensitatea simptomului în istoricul pacientului la fel și la tipul stridorului, de exemplu dacă este un stridor inspirator sau expirator. Debutul acut al stridorului este în mod clasic asociat cu o obstrucție de căi respiratorii superioare [46].

Stridorul cronic poate fi greșit diagnosticat pentru perioade lungi de timp ca și astm sau bronșiolită și de aceea managementul poate fi ulterior greșit [46].

Paralizia de corzi vocale este una dintre cauzele principale ale stridorului [46].

Este bine cunoscută asociația dintre apneea centrală de somn și malformația Chiari tip I [46].

Un studiu de somn trebuie luat în considerare la toți indivizii cu un diagnostic de Arnold Chiari [46].

Formarea de cavități siringomieliice și malformația Chiari I, deși neobișnuite ca prezentare doar cu stridor trebuie luate în considerare [46].

Diagnosticarea siringomieliiei se face în primul rând pe baza suspiciunii clinice, iar paraclinic gold-standardul este acum rezonanța magnetică, ce poate fi însă completată cu CT chiar și cu radiografii simple și alte investigații.

La pacienții cu siringomieliie idiopatică presupusă, studiile imagistice trebuie să deceleze dacă există

îngroșări transversal ale membranei arahnoidiene, care pot constitui un obstacol [47].

Măduva cervicală la pacienții cu Chiari I cu siringomieli are diametre semnificativ modificate antero-posterior față de pacienții cu malformație Chiari I fără siringomieli [48].

Diametrele de la C2 la C4 au fost mai înguste în grupul de siringomieli idiopatică ($p < 0.005$) față de cele de la grupul de control. Raportul dintre diametrele de la C3 la C7 a fost de asemenea mai mic ($p = 0.004$) în siringomielia idiopatică față de grupul de control. Global, diametrele canalului spinal la siringomielia idiopatică au fost semnificativ diferite de cele ale grupului de control. (Friedman test $p < 0.0001$) [48].

În cazul malformației Chiari I trebuie să fim atenți ca rezonanța magnetică să fie complet efectuată pentru că IRM-ul sagital supraestimează gradul de ectopie a amigdalelor cerebeloase la pacienții cu malformația Chiari I. Diagnosticul greșit poate apare dacă este folosită doar imaginea sagitală. Amigdalele cerebeloase sunt structuri paramediane, iar aceasta trebuie avut în minte când se interpretează imagini IRM sagitale mediane [49].

Studii neurofiziologice cum ar fi potențialele de trunchi cerebral evocate (brainstem auditory evoked potential BAEP) și potențialele somatosenzoriale evocate (somatosensory evoked potential SSEP) pot ajuta să definească subgrupurile de pacienți care necesită testarea suplimentară și urmărirea pentru a personaliza strategiile pentru managementul pacienților incidental și oligosimptomatici [50].

Testele de funcționare pulmonară, mai ales capacitatea vitală, trebuie avute în vedere la orice pacient cu simptome respiratorii sau simptome care sugerează disfuncție respiratorie. Sunt de folos studii seriate pentru a documenta și monitoriza progresia bolii [40].

Sunt făcute măsurători de rezonanță magnetică cu fază de contrast al fluxului lichidului cefalorahidian (magnetic resonance imaging phase-contrast cerebrospinal fluid CSF flow measurements) pentru a prezice care dintre pacienții cu hidrocefalie cu presiune normală și normal clinic (clinical normal-pressure hydrocephalus NPH patients) va răspunde la șuntare de vreme ce se știe că pacienții cu Chiari I sunt expuși la dezvoltarea simptomelor de siringomieli [51].

Time-spatial labeling inversion pulse (Time-SLIP), este o tehnică non-contrast de rezonanță magnetică care utilizează lichidul cefalorahidian (LCR) ca pe un traser intrinsec, astfel abolind necesitatea de a administra o substanță de contrast. Time-

SLIP permite investigarea mișcărilor de curgere pe perioada a 3 secunde fără nici o limitare asociată cu faza cardiacă și este o metodă clinică accesibilă de analizare a fluxului [52].

Time-SLIP permite observarea mișcării LCR pentru o mai lungă perioadă de timp și detectează patternuri de viteză a curgerii și direcția curgerii. Aceasta, cu o nouă viziune față de analiza curgerii LCR, poate fi folosită pentru a dobândi o înțelegere mai extensivă a patologiei bolilor spinale și pentru a optimiza accesul chirurgical în tratamentul leziunilor spinale [52].

Prezența de cavitate siringomielică la nivel toracic relaționată cu malformația Chiari I nu poate fi prevăzută clinic și de aceea poate fi trecută cu vederea la pacienții care nu fac explorarea completă imagistică a coloanei vertebrale atunci când au malformația Chiari I [19].

Clasificarea Milhorat a siringomieliei în funcție de caracteristicile IRM (1992)

Siringomielia centrală - dilatație ovală a canalului central:

Etiologie: malformație Chiari, hidrocefalie comunicantă (cu ventriculul IV), invaginare cranio-cervicală/bazilară.

Afectarea dinamicii LCR

Siringomielia cu extensie paracentrală - componenta paracentrală se găsește la polul inferior, poate atinge suprafața pială:

Etiologie: malformație Chiari, hidrocefalie comunicantă (cu ventriculul IV), invaginare cranio-cervicală/bazilară, alte anomalii ale bazei craniului, traumatisme, hidrocefalie comunicantă (fără ventricolul IV).

Afectarea circulației LCR, fără comunicare cu ventriculul IV

Siringomieli excentrică - nu comunică cu canalul central:

Etiologie: traumatisme, infecții, infarct, hemoragii, spondiloza cervicală [2].

Tratamentul este atât conservativ cât și chirurgical. Tratamentul conservativ cuprinde medicație analgetică, terapia durerii, terapie fizică, suport psihologic, ortezare, deci toate manevrele nechirurgicale pe care medicul le efectuează.

Tratamentul chirurgical vizează mai multe aspecte, corecția chirurgicală a defectului prin mai multe tehnici, corecția defectelor asociate cum este la malformația Arnold Chiari. Vom avea deschiderea cavităților sau montarea unor șunturi de deviere a LCR.

În obstrucția foramen magnum (de ex. Malformație Arnold-Chiari asociată) -> decompresie foramen magnum (DFM): craniectomie suboccipitală, laminectomie cervicală C1-2 și plastie de dură -> corecția prolapsului tonsilelor (amigdalelor cerebeloase).

La forme fără obstrucție ale lui foramen magnum (ex posttraumatice)->siringomieli (drenaj sirin-gopleural-siringosubarahnoidian); la cca 50% din cazuri se evită progresivitatea, 16% din cazuri evoluează parțial cu implicații grave.

Chisturi asociate tumorilor: decompresie.

În siringomielia posttraumatică: deschidere și introducerea de cateter; rezultate satisfăcătoare la 85% [14].

Cateterizarea apeductului lui Sylvius este o tehnică electivă pentru tratamentul chirurgical al siringomieliei cu defect Chiari. Ea completează eficient decompresia defectului și face posibilă excluderea ventriculului IV și al orificiului ependimar al cavității siringomielice. Rezultatul operației apare mai regulat și mai stabil decât cele obținute cu decompresia simplă [53].

Pentru operația malformațiilor Chiari cu decompresie sunt mai multe tehnici chirurgicale de decomprimare a fosei posterioare: decomprimare osoasă dar fără duroplastie (grupul I), decomprimare osoasă plus duroplastie (grupul II), decomprimare osoasă plus rezecția amigdalelor cerebeloase (grupul III) și stabilirea unui șunt (grup IV) [54].

Doar decomprimarea osoasă nu poate oferi rezultate satisfăcătoare. Decomprimarea osoasă plus duroplastia a arătat cele mai bune rezultate. Rezecția amigdalelor cerebeloase nu a fost recomandată din cauza ratelor mari de efecte adverse. Șuntul poate agrega semne clinice și simptome și crește mărimea cavităților [54].

Restaurarea anatomică a căilor lichidului cefalorahidian prin decomprimarea foramen magnum nu duce la normalizarea imediată a presiunii intracraniene preoperatorii pulsatile și statice la pacienții cu malformația Arnold Chiari I. Aceasta poate explica simptomele persistente din perioada imediat următoare după decompresia lui foramen magnum [55].

Indicația de chirurgie la pacienții cu o combinație de malformație Chiari și siringomieli este prezența de simptome neurologice asociate cu siringomielia și progresia lor la fel ca și cefalea cauzată de hernierea amigdalelor cerebeloase, care deteriorează semnificativ calitatea vieții pacientului [18].

Intervenția neurochirurgicală poate preveni

progresia curbei la pacienții cu scolioză și unghi Cobb < 30 dacă nu au o malformație Chiari II complexă. Pacienții cu malformația Chiari II sunt la un risc mai mare de a avea progresia curbei și de a suferi fuziune spinală comparativ cu pacienții cu malformație Chiari I, tulburări disrafice sau siringomielie [56].

Scolioza asociată siringomieliei poate fi corectată foarte bine prin chirurgie selectivă de fuziune toracică cu rezultate promițătoare pe termen lung [57].

Monitorizarea neurofiziologică intraoperatorie (Multimodality INM Intraoperative neurophysiological monitoring) poate fi folosită în chirurgia de decompresie a lui foramen magnum mai ales în poziționarea pacientului. Atenuările TcMEP (Transcranial electric motor evoked potential TcMEP) pot apărea independent de somatosensory evoked potential SSEPs. Implicațiile clinice ale acestor monitorizări trebuie definite. Este necesar să se stabilească un protocol de monitorizare optimal, cost-eficient pentru decompresia foramen magnum [58].

Oricum pacienții simptomatici atent selectați (apnee de somn și disfagie) și aceia care se prezintă cu siringomieli trebuie considerați candidați chirurgici datorită ratelor înalte de ameliorare clinică (75%) și radiologică (87,5%) [59].

A fost descrisă o tehnică cu stimularea măduvei spinării combinată cu o tehnică microchirurgicală de mielotomie a zonei de intrare a rădăcinilor nervoase posterioare (DREZotomy dorsal root entry zone myelotomy), pentru a combate durerea datorată siringomieliei [60].

Anestezia locală reprezintă o contraindicație relativă la pacienții ce au siringomieli lombară, datorită faptului că ei pot dezvolta semne neurologice [61].

Injecția sterotactică al virusului adeno asociat shRNA GSK-3β(GSK-3β-AAV) în cortexul de șobolan a diminuat siringomielia și a promovat regenerarea axonală după traumatismul vertebromedular. S-a formulat ipoteza că downregulation al GSK-3β promovează regenerarea axonală după traumatismul vertebro-medular [62].

Arahnoidita osificantă (Arachnoiditis ossificans AO) este o tulburare rară care a fost diferențiată de calcificare leptomeningeală de către Kaufman și Dunsmore în 1971. În general se prezintă cu mielopatie a extremității inferioare [63].

Arahnoidita osificantă a fost mai departe clasificată de Domenicucci et al. în 2004 în 3 tipuri bazate pe computer tomografie (CT) și rezonanța magnetică (MR). Tipul I AO este semicircular și înconjură

o jumătate de sac dural; Tipul II AO este circular și înconjură complet sacul dural; Tipul III AO este la nivelul rădăcinilor caudale și are o formă de fagure de miere imagistic. S-a notat de asemenea concomitența de arahnoidită osificantă și siringomieli noncomunicantă [63].

Autorii descriu un pacient care s-a prezentat cu disautonomie și siringomieli noncomunicantă posibil după injectare intratecală de fenol [63].

Mai există tehnici noi cu care pot fi abordate aceste patologii: de exemplu la un pacient cu hipertensiune venoasă presupusă a precipita formarea unui sirinx a fost aplicată o nouă tehnică cu scleroterapie percutantă a malformației venoase mediastinale și a celei reziduale venoase spinale anterioare [29].

Ca metode de șuntare se practică mai multe proceduri cum ar fi siringoperitoneală, siringopleurală și siringosubarahnoidiană. Acest studiu a prezentat o tehnică unică de șuntare a LCR în spațiul subarahnoidian utilizând un tub de miringotomie [3].

Există și complicații ale corecțiilor chirurgicale. Uneori trebuie redeschisă operația, deoarece cavitatea siringomielică se reface, alteori apar alte tipuri de complicații.

Pierderea acuității vizuale este o complicație rară dar devastatoare a chirurgiei spinale cu o incidență raportată de 0,017-0,1 % [64].

Autorii unui articol descriu un caz mai puțin comun cu deplasarea șurubului de fixare și care traversează canalul spinal, de aceea trebuie să fim atenți la plasarea șuruburilor în curburile toracice severe. În cazul în care se observă înrăutățirea statusului neurologic sau lipsa oricărui progres postoperator, e necesară explorarea imagistică intra sau postoperatorie pentru a detecta deplasarea șurubului. În acest caz, din fericire, a fost folosit ca material al șurubului cobalt-crom și titan ce a permis explorarea imagistică cu CT și IRM și a permis o bună vizualizare a canalului medular și a măduvei spinării [65].

Rezultate: Ultimele cercetări arată o asociere frecventă dintre scolioză și siringomieli, de aceea o parte dintre copiii cu anumite forme de scolioză pot fi investigați, dezvoltându-se siringomielia care o acompaniază. La copilul cu siringomieli necunoscută anterior pot apare incidente anestezice atunci când este vorba de siringomieli cunoscută.

Concluzii: Abordarea siringomieliei este diferită în funcție de gradul de întindere, patologia care o asociază dar și de disconfortul pacientului, rezonanța

magnetică nucleară fiind o investigație de bază în aceste sindroame, la fel cum importante sunt și electromiografia, teste genetice, teste metabolice, dar și scale pentru durere sau scale de calitatea vieții.

Discuții: Mielopatia care însoțește siringomielia este de diferite grade, ca și malformații ale articulației craniocervicale, dar și situații cum ar fi artropatia umărului, fenomene de însoțire ce nu trebuie uitate sau neglijate.

Noi credem că toți pacienții cu siringomieli idiopatică simptomatică trebuie să facă studii IRM ale fluxului LCR și/sau CT-mielografie pentru a identifica anomaliile arahnoidiene care sunt adesea subdiagnosticate [47].

IRM al întregii coloane vertebrale ar trebui luat în calcul pentru toți copiii care au o evaluare inițială pentru malformație [19].

Deși istorică, nu putem omite siringomieliile induse de procese ca tabesul și entitatea cunoscută ca boala Morvan, pahimeningita sifilitică, tromboza sifilitică [66][67][68][69].

Există și cazuri familiale de siringomieli cum ar fi siringomielia familială tot așa cum siringomielia poate apare în exostoza multiplă ereditară[71][72].

Mai sunt de menționat boli rare cum ar fi sindromul Costello. Diagnosticul sindromului Costello este bazat pe simptome clinice și este confirmat de testarea moleculară genetică. Analiza secvențelor HRAS, singura genă care este la ora actuală cunoscută a fi asociată cu sindromul Costello, detectează variante patogene missense la 80-90% dintre indivizii cu diagnosticul clinic. Sindromul Costello este dobândit autosomal dominant. La ora actuală cei mai mulți probanzi cu sindromul Costello au tulburarea ca rezultat a unei variante patogene de novo [22].

Un alt tip de boală rară este una metabolică cum ar fi malformația Chiari tip 1 și siringomieli asociată cu hipopotasemia X linkată (XLH, Xlinked hipopotasemia). Noi dorim să creștem vigilența legată de complicațiile neurologice importante ale siringomieliei, malformației Chiari, compresia medulară și paralizia bulbară când tratăm acești pacienți. Dorim să dăm atenția cuvenită utilității istoricului familial și al testării genetice atunci când putem diagnostica această boală rară, dar totuși potențial tratabilă [74].

De aceea este importantă privirea integrativă a acestor sindroame ce implică și siringomieli într-un nou context biotehnologic, socioepidemiologic și demografic în care se desfășoară medicina modernă.

*
* *

Introduction:

Introduction: Syringomyelia can have more clinical forms, in most cases being underdiagnosed. The patient often don't know that he has syringomyelia and the symptoms can be very soft at the beginning, but in time can cause invalidity or the patient can be at vital risk.

The central neuropathic pain appears often after a spinal lesion and remains one of the most heavy treatable pain [1].

The patient comes at first to the ortopedist for scoliosis, or goes to the paediatrician for pain, or to the neurologist for a deficit in sensibility, motility, or pain or in the emergency for intracranial pressure phenomena when he has associated malformations like Arnold Chiari type. In other situations the patients can experience personal thoughts due to their insertion in the medium or preoccupations for their aspect and their social functioning sometime coming in contact with the psychiatrist or the psihologist which must detect attentively the obiectiv symptoms which brought the patient to the practitioner.

The are multiple causes of syringomyelia which can be congenital, genetic or gained in time in the period of childhood.

The initial symptoms are insidious, the evolution is lent progressive and nonlinear. We must know that this patients can come in wheelchair in about 5-20 years. The symptoms can appear after cough, efort or Valsalva manever and traumatic events. [2]

It is forming a liquid cavity with margins with a glial reaction. The cavity can manifest like a dilatation of the central canal or can be situated in the medular parenchima. [3]

If the symptoms of syringomyelia are not in time detected (pain, excessive sweating, stiffness, numbness and weakness) can have more consequences hoigheirng the morbidity and lead to a more rapid neurologic deterioration.[4]

Although it's a rare disease syringomyelia must not be eludated as a possible neurologic diagnostic because it's prevalence in western countries is 8/100.000 children. [5]

In turn syringomyelia can have more common causes and other, because of modern tehniques there were observed more rare associations between syringomyelia and other diseases. Despite this the clinician must start always in the diagnostic list with the more

frequent pathology and after making the diagnostic algorithm he can think to more rare cases or very rare, sometimes singular cases in the literature.

In syringomyelia we must think also to the fami-lial forms which are autosomal recessive and account for 2% of the cases with syringomyelia. [6]

Even if idiopathic infantile scoliosis and idiopathic juvenile scoliosis represent a fewer percent from the idiopathic cases this forms have more frequent intraspinal anomalies which if undetected can raise the risk of neurologic sequels which can follow after the scoliosis correction. [7]

Objectives: We proposed to investigate the different forms of syringomyelia to review the literature in this field and to offer diagnsotic attitudes, therapeutic and for rehabilitation, on the basis of the newest protocols in this field.

Material and methods: We reviewed the articles in Pubmed and from the sites of the professional associations in this field.

Ollivier (1927) uses the first time this term syringomyelia, whih means a elongated cavity in the medulla (syrinx=reed).[8]

The cavity is usually unique, of greater volume, along 2-3 segments in the cervical region or more extensive cervico-thoracic. [8]

Even if it is a congenital malformation, syringomyelia manifest later, after birth, between 10-60 years of age, more often between 25-40 years. The lesion is after more author more often at the male gender. [8]

Centromedulary there can grow unique or multiple cavities, with cervical localisation, upper thoracal and very rear in the dorsolombar region. The cavities are more in the gray commissure in it's retroependimary part, but frequent the cavities are affecting also the other structures from enighboorhood (anterior horns, side seams etc) Constantlu the spinothalamic pathwys are affected. The syringomyelic cavities are delineated by fibrilar glial tissue which contains also vessels with hyalinised walls. [9]

Hydromyelia with the segmental enlargement of the medulla is characterised by the continuity of the normal ependymal epithelium.[9]

More particular mechanisms in posttraumatic syringomyelia where many astrocytes which are surrounding the syrinx cavity do not express the protein of the potassium channel Kir 4.1. The result is a modi-

fication of the K(+) penetration in the tissues that are surrounding the posttraumatic syrinx cavity. Thus can be an explanation of water accumulation in the injured medulla and to the extension of the lesions. [10]

We cannot sustain that in the Chiari malformation with which often syringomyelia coexist, that the syringomyelic cavity is due just to the lowering of the cerebellar tonsils.[11]

The syringomyelic cavity looks like a liquid filled cavity, delineated by gliosis from the medullary parenchyma or the focal expansion of the central canal (in this case it is hydromyelia). In the majority of the situations the cavities are situated between C2 and T9, but they can get more down to the medullary conus or go upward to the bulb (syringobulbia) [5]

The association of hydrodynamic forces (due to the obstruction of the liquid flow from the IV-th ventricle and due to the obstruction of foramen magnum) and to the mechanisms of transparenchymatous migration which can explain the coalescence of the cavities, their propagation, some focal forms or posttraumatic forms of syringomyelias which are not associated with pathology of the rhizoid bulb.[2]

In the composition in the glial tissue the glial fibrillary acid protein-GFAP is in excess and is overexpressed by the reactive astrocytes which compose the capsula. The lesion is formed by collagen IV. [12]

The etiology of syringomyelia is frequent associated with anomalies of the craniovertebral junction, which can be:

- Little posterior fossa
- Platobazias and basilar invagination
- The assimilation of the atlas

Other causes can include abnormal soft tissues:

- Tumors (for example meningioma at the foramen magnum)
- Inflammatory masses

Anomalies of the neuronal tissues includes the following:

- The herniation of the cerebellar tonsils and of the vermis
- Chiari malformation

The membranous anomalies are including:

- Arachnoid cysts, vascularised membranes
- Posthemorrhagic membranes or postinflammatory

Other etiologies which are not associated with craniovertebral anomalies are including the following:

- Arachnoid scars due to spinal trauma
- Arachnoid scars due to meningeal inflammation
- Arachnoid scars due to surgical trauma

- The stenosis of the subarachnoid space due to the spinal tumours or vascular malformation

- The subarachnoid space stenosis with possible scars due to disc herniation or osteofitic disease

- Idiopathic[4]

Wider's experience with syrinx pathology led to the following classification, modified by Barnett and colleagues (1973) which sometimes creates confusion and is simulating the numeral classification of Chiari, with which is sometimes associated.

Type I. Syringomyelia with obstruction of foramen magnum and dilatation of the central canal (developmental type)

A. with type I Chiari malformation

B. with other obstructive lesions of the foramen magnum, usually bony anomalies

Type II. Syringomyelia without obstruction of the foramen magnum (the idiopathic developmental type)

Type III. Syringomyelia with other diseases of the spine (gained type)

A. Tumors of the spine (intramedullary, more hemangioblastomas)

B. Traumatic myelopathy

C. Spinal arachnoiditis and pachymeningitis

D. Secondary myelomalacia due to compression of the lumbar spine (tumors, spondilosis), infarction, hematomyelia

Type IV. Pure hydromyelia (developmental dilatation of the central canal) with or without hydrocephaly. [13]

Associated diseases: anomalies of the craniocervical junction, Klippel-Feil syndrome, scoliosis, intramedullary tumors (astrocytomas, hemangioblastomas, ependimomas), transverse traumatic paralysis, hematomyelia. [14]

Hydromyelia is common associated with myelomeningocele (MMC). [15]

Recently Batzdorf proposed a more simple classification of the syringomyelia, in which syringomyelia was classified in forms with cervicovertebral junction involvement and forms where the lesion is at a more downward level. [16]

There are more rare cases which can lead to syringomyelia and which were more recently more explored, because the lack in diagnosis of these diseases can aggravate the progression of the syrinx and the aggravating of symptoms.

Chiari malformation Type I (CM-I) is a congenital disorder, which is basically a tonsillar herniation (≥ 5 mm) below the foramen magnum with or without

syringomyelia. The real cause behind this malformation is still unknown. Patients may remain asymptomatic until they engender a deteriorating situation, such as cervical trauma. [17]

The rate of Chiari malformation (CM) in a population ranges from 3 to 8 per 100,000 population. In 62-80% of cases, CM is accompanied by the development of syringomyelia (SM) at various levels.[18]

Syrinx has been reported in 25-85 % of children with Chiari malformation type I (CMI), and it is most commonly in cervical location.[19]

CM-I is predominantly an incidental finding, also can be a secondary consequence of the CSF shunting placement from the lumbar subarachnoid space, birth trauma, tumors or meningeal reactions at the foramen magnum, however acquired descent of the cerebellar tonsils, secondary to TBI is a less frequently reported event.[17]

Syringomyelia can be a consequence of long-term progression of intracranial hypotension, which must be differentiated from Chiari type 1 malformation. Reports of similar cases are necessary to understand the origin of CSF leak in traumatic intracranial hypotension and assess the best therapeutic strategy.[20]

An Extremely Rare Association of Posterior Fossa Arachnoid Cyst with Chiari I Malformation and Syringomyelia in a Child was reported.[21]

Relative or absolute macrocephaly is typical, and postnatal cerebellar overgrowth can result in the development of a Chiari I malformation with associated anomalies including hydrocephalus or syringomyelia.[22]

It was described a rare case of Arnold–Chiari syndrome, which showed flaccid paralysis in the lower extremities. The patient also had scoliosis, cleft palate, hearing impairment, excessive sweating, hairiness, dural ectasia, and malformation of the skull.[23]

Syringomyelia should be considered in patients with recurrent or new symptoms who previously had surgery for extramedullary lesions.[24]

Post-traumatic syringomyelia (PTS) is a serious neurological disorder characterized by fluid filled cavities that develop in the spinal cord.[10]

Six million people worldwide have spinal cord injury (SCI), most of whom are young . Due to post-injury pathological processes, traumatic SCI results in cystic cavities, which can be deficient in glia and neurons. Syringomyelic cyst capsules are formed by astrocytes, fibroblasts, ependymal cells, and collagen

fibers and they exhibit neither uniform composition nor thickness.[12]

Neuropathic pain below the lesion has also been reported to be correlated with evoked pain at the level of the lesion in patients with traumatic spinal cord injury, suggesting that neuronal hyperexcitability at injury level may be an important mechanism of below-level pain.[1]

Fattori et al defined dural ectasia as 'enlargement of the neural canal' in his thesis. It has also been reported that syringomyelia is often combined with scoliosis, while the combination of scoliosis and dural ectasia is rare. In addition, dural ectasia combined with Marfan syndrome and neurofibromatosis type 1 as well as ankylosing spondylitis has been reported.[23]

Lateral meningocele syndrome (LMS) is characterized by multiple lateral spinal meningoceles (protrusions of the arachnoid and dura through spinal foramina), distinctive facial features, joint hyperextensibility, hypotonia, and skeletal, cardiac, and urogenital anomalies. Other neurologic findings can include Chiari I malformation, syringomyelia, and rarely, hydrocephalus. Heterozygous pathogenic variant in NOTCH3LMS is inherited in an autosomal dominant manner.[25]

Syringomyelia can appear after aneurysmal subarachnoid haemorrhage, followed by spontaneous resolution.[26]

It was described a patient with megalencephaly-capillary malformation syndrome who developed a rapidly progressive holocord syringomyelia that was treated surgically.[27]

DM1 is an autosomal dominant genetic disorder associated with the cytosine-thymine-guanine (CTG) repeat expansion in 3'untranslated region in dystrophia myotonica-protein kinase (DMPK) gene on chromosome 19q13.3. In DM1, CTG pathological repeat numbers are more than 50. The size of CTG repeat expansion is associated with the time of clinical phenotypes onset and severity. The coexistence of DM1 and syringomyelia is rare.[28]

A case of spinal epidural venous malformation with mediastinal extension.[29]

Spinal cord sarcoidosis with intramedullary cyst formation.[30]

A retrocerebellar arachnoid cyst causing syringomyelia is extremely rare without tonsillar herniation.[31]

Occasionally, a posterior fossa arachnoid cyst can induce compression of the spinal cord and cause syringomyelia.[32]

Intradural spinal arachnoid cysts (SACs) are among many etiologies for syringomyelia.[33]

Syringohydromyelia is a frequent finding in cases of tethered cord syndrome.[16]

Symptoms in syringomyelia include the termoalgesic suspended anesthesia, motor disturbances at the upper limbs or autonomic signs at the same level. In the evolution of the disease the symptoms become more complex. The syringomyelic dissociation described by Charcot is the major sign. The thermic sensibility is abolished and the algogenic sensibility more in the cervical region. The profound sensibility is not affected. Rare the syringomyelic dissociation is at the dorsolumbar level. At the initial point the symptoms tend to be more asymmetric.[9]

It is noted a Aran – Duchenne syndrome in the upper limbs with atrophy of the tenar muscles, hypotenar and interosous which determine the hyperextension of the first phalanges and the extension of the two distal ones. The thumb is in the same plane with the rest of the fingers. The bicipital reflex (C5), stiloradial, (C6), tricipital (C7) și cubito-pronator (C8) are always absent.[9]

A pyramidal deficit and sphincter disturbances sometimes occur below the level of the lesion because of gliosis or compression of the corticospinal pathways in the lateral columns of the cord. The tendon reflexes may be depressed at the level of the lesion-because of interruption of their afferent, central or efferent pathways-and increased below it. [34]

The glial cleft or cavity is located most often in the lateral tegmentum of the medulla, but it may extend into the pons and, rarely, even higher. The symptoms and signs are characteristically unilateral and consist of nystagmus, analgesia, and thermoanesthesia of the face (numbness); wasting and weakness of the tongue (dysarthria); and palatal and vocal cord paralysis (dysphagia and hoarseness). Diplopia, episodic vertigo, trigeminal pain or facial sensory loss, and persistent hiccough are less common symptoms. For understandable the clinical and pathological features of syringobulbia have been described in great detail by Jonesco-Sisesti. [13]

Syringobulbia can appear also without spinal involvement, but more often it is an extension of syringomyelia. The sensitive symptoms are at the peripheral parts of the face, with respect of the region of the nose and mouth. Because of the motor nuclei involvement of the last cranial nerves there appears the atrophy of the tongue, dysphagia and vocal cord

paralysis. The rotator nystagmus is frequent. [35]

The amiotrophy and the motor deficit of the upper limbs can be observed if the neurons from the anterior horns of the spine are destroyed in the cervical segments.[36]

The congenital form begins at the middle cervical level and goes up to the medulla oblongata and to the lumbar region downward. The progression is often asymmetric, producing unilateral signs of the long tracts or the asymmetry of reflexes. Many cases are associated with craniorahidian malformations. More frequent, Arnold Chiari malformation, myelomeningocele, platibazia, imperforation of Magendie hole or chistic dilatation Dandy-Walker. [37]

The psychological trauma of a spinal lesion is enormous. In the high lesions, the fear and anxiety are exacerbated by sensitiv deprivation. The oscillation in mood, with anger reactive depression and rational identification of the deplorable state are frequent. The long term decisions must be taken with the patients contribution if we wish to have success in rehabilitation. Most patients want to go home and most of those with the most severe disabilities are going home for their will. [38]

The pain can be scored with different scales and questionnaires. Douleur Neuropathique (DN4) questionnaire (i.e. score \geq 4/10).[1]

For pain it was used also the Brief Pain Inventory (Cleeland and Ryan, 1994). The Neuropathic Pain Symptom Inventory (Bouhassira et al., 2004) was used to assess the magnitude of five neuropathic dimensions: (i) superficial burning pain; (ii) deep pain (squeezing, pressure); (iii) paroxysmal pain (electric shock-like, stabbing pain); (iv) evoked pain (on brushing, cold, heat); and (v) paraesthesia/dysaesthesia (tingling, pins and needles) in the area of maximal pain.[1]

Certain rare polyneuropathies (amiloid, Tangier disease and Fabry disease) that preferentially affect small fibers in the nerves of the upper extremities can reproduce the dissociated sensory loss that is characteristic of a syrinx (“pseudosyringomyelic”) deficit but motor.[13]

The stability of syringomyelia varies, the symptoms can maintain or can progress, in function of the underlying cause, depending on the precocity of the diagnosis, the terrain of the patient. That's why the clinician should know the type of the syringomyelia, the evolution and the optimal therapeutic models of intervention.

In syringomyelia there are trophic osteoarticular trophic signs like those in tabes. The trophic joint and bones modifications at the hands and foot, at which are also the cutaneous modifications, led to characteristic deformities in syringomyelia: the juicy and and feet, cheiromegalia. [39]

Approximately 3-4% of persons with traumatic SCI develop clinically symptomatic PTS. A larger percentage of persons have clinically silent syrinx cavities diagnosed by imaging techniques.[40]

Cases are reported as early as 1 month or as late as 45 years following injury.[40]

Other syringomyelia signs and symptoms may include: muscle weakness and wasting (atrophy), loss of reflexes, headache, diplopia, stiffness, ataxia, hiccups, neuropathic pain, gastrointestinal dysfunction and bladder, curvature of the spine (scoliosis). Syringomyelia patients may show gastrointestinal disorders, although few studies have described the link between syringomyelia and gastrointestinal dysmotility (oropharyngeal, cricofaryngeal, esophageal-gastric and anorectal abnormalities) so far.[5]

Posttraumatic syringomyelia mainly occurs in patients with complete SCI (AIS A) and involves the cervical spine in 6 of the 10 patients. Patients with complete SCI and those age >30 years have an increased risk of syrinx formation within 5 years after injury.[41]

In most human patients, spinal cord syringomyelic cysts develop at 4-6 weeks after SCI.[12]

Neuropathic arthropathy of the shoulder, also called Charcot shoulder, is a chronic, degenerative condition associated with decreased sensory innervation. Patients with diabetes mellitus, syphilis, or syringomyelia are at most risk for this disease.[42]

Twenty-five percent of patients with syringomyelia develop neuropathic arthropathies, 80% of which involve an upper limb.[42][44]

Charcot joint (CJ), also known as neurotrophic arthropathy, is secondary to diabetes, syringomyelia, spinal tuberculosis, etc. It is easy to be misdiagnosed when the joint is the first symptom.[43]

Because in brainstem pathology from syringobulbia there are situation on which we are thinking more rare and their interpretation must be done very attentive and with a complete battery of paraclinic tests which must confirm the suspicions of the clinician. If the clinician sees that the diagnosis is not overwhelming with the protocols which he had in mind it is better to ask for the second opinion of a colleague in

the same speciality for to reload the logic steps of the case .

Compression of the brainstem structures, including the respiratory center and its neural circuits, results in a wide variety of symptoms related to breathing such as sleep hypoventilation, central sleep apnea, and respiratory failure.[45]

In this case report, it was presented a patient, 17 years old, with AC-Type 1 with syringomyelia complaining of fatigue, headache, and somnolence during and after exercise.[45]

It was presented by the authors teenage male with AC-Type 1 with exercise-induced hypercapnia after decompressive surgery, who was treated with continuous noninvasive open ventilation (NIOV) for a period of 6 months in order to reset the respiratory central chemoreceptors. Treatment with NIOV improved both the diurnal and exercise-induced hypercapnia.[45]

Stridor, originating from the latin term, 'stridere', meaning to creak, is a common presentation in the paediatric population.[46]

In the initial evaluation, emphasis must be placed on the acuity of the symptom in the history as well as pattern of stridor, i.e. whether it is an inspiratory or expiratory stridor. Acute onset of stridor is classically associated with an upper airway obstruction.[46]

Chronic stridor can be misdiagnosed for long periods as asthma or bronchiolitis and hence mismanaged as in the case presented above.[46]

Vocal cord palsy is one of the leading causes of stridor.[46]

The association between central sleep apnea and type I Chiari malformation is also well known.[46]

A sleep study should be considered in all individuals with a diagnosis of Arnold Chiari. This again portrays.[46]

Syrinx formation and Chiari I malformation, although uncommon in presenting solely as stridor, should certainly be considered.[46]

The diagnosis of syringomyelia is more clinic but the gold-standard nowadays is the magnetic resonance, which can be completed by CT and simple radiography and other investigations.

In patients with presumed idiopathic syringomyelia, imaging studies should be closely inspected for the presence of a transverse arachnoid web.[47]

The cervical spine in Chiari I patient with syringomyelia has significantly different anteroposterior diameters than it does in Chiari I patients without syringomyelia.[48]

Diameters from C2 to C4 were narrower in the IS group ($p < 0.005$) than in controls. The ratio of the C3 to the C7 diameters was also smaller ($p = 0.004$) in IS than controls. Collectively, the spinal canal diameters in the IS were significantly different from controls (Friedman test $p < 0.0001$).[48]

Sagittal MRI overestimates the degree of tonsillar ectopia in patients with Chiari I malformation. Misdiagnosis may occur if sagittal imaging alone is used. The cerebellar tonsils are paramedian structures, and this should be kept in mind when interpreting midline sagittal MRI.[49]

Neurophysiological studies like brainstem auditory evoked potential (BAEP) and somatosensory evoked potential (SSEP) may help to define subgroups of patients who require further testing and follow-up to personalize strategies for the management of incidental and oligosymptomatic patients with CM1 malformation.[50]

Pulmonary function tests, especially vital capacity, should be ordered on any patient with symptoms or suggested respiratory impairment. Serial studies are useful to document and monitor for progression.[40]

There are made magnetic resonance imaging phase-contrast cerebrospinal fluid (CSF) flow measurements to predict which clinical normal-pressure hydrocephalus (NPH) patients will respond to shunting as well as which patients with Chiari I are likely to develop symptoms of syringomyelia.[51]

Time-spatial labeling inversion pulse (Time-SLIP), which is a non-contrast MRI technique that uses the cerebrospinal fluid (CSF) as an intrinsic tracer, thus removing the need to administer a contrast agent. Time-SLIP permits investigation of flow movement for over 3 seconds without any limitations associated with the cardiac phase, and it is a clinically accessible method for flow analysis.[52]

Time-SLIP permits observation of CSF motion over a long period of time and detects patterns of flow velocity and direction. Thus, this novel approach to CSF flow analysis can be used to gain a more extensive understanding of spinal disease pathology and to optimize surgical access in the treatment of spinal lesions.[52]

The presence of a CMI-related thoracic syrinx cannot be reliably predicted clinically and is therefore likely to be missed in patients who do not undergo complete spinal cord imaging. [19]

Classification of Milhorat of syringomyelia after MRI characteristics (1992)

Central syringomyelia – oval dilatation of the central canal:

Etiology: Chiari malformation, communicating hydrocephalus (with IV ventricle), invagination craniocervical invagination, /basilar invagination

CSF dynamics

Syringomyelia with paracentral extension – the paracentral component in the inferior pole, it can get to the pial surface:

Etiology: Chiari malformation, communicating hydrocephalus (with IV ventricle), invagination craniocervical invagination/basilar invagination, other anomalies of the skull base, traumatism, communicating hydrocephalus (without IV ventricle)

CSF flow, without communication with the IV ventricle

Syringomyelia excentric – do not communicate with the central canal:

Etiology: traumatism, infection, infarcts, hemorrhage, cervical spondilosis[2]

The treatment is also conservative but also surgical. Conservative treatment includes analgesic medications, therapy of pain, physical therapy, psychological support, orthosis, all the nonsurgical interventions of the medical staff.

Surgery targets more aspects, the surgical correction of the defect through more techniques, and the surgical correction of the associated defects like Arnold Chiari malformation. There will be open the cavities of we will put shunts to deviate the CSF.

In obstruction of foramen magnum (ex. Arnold-Chiari associated malformation) -> decompression of foramen magnum (FMD): suboccipital craniectomy, cervical laminectomy C1-2 and duraplasty -> correction of cerebellar tonsils herniation.

Without obstruction of foramen magnum (ex posttraumatic) -> syringomyelia (siringopleural-siringosubarachnoid shunting); at approximately 50% of cases it is avoided the progressivity, 16% of the cases go partial with severe complications

Chists associated to tumors: decompression

In posttraumatic syringomyelia: opening and catheter introduction; satisfactorily results at 85%.[14]

Catheterization of the Sylvian aqueduct is an elective technique for the surgical treatment of syringomyelia with Chiari's defect. It completes efficiently the decompression of the defect and makes possible exclusion of the IV th. ventricle and of the ependymal orifice of the syringomyelic cavity. The operative

results appear thus more regular and more stable than those obtained with simple decompression. [53]

For Chiari malformation there are more surgical techniques for posterior fossa decompression: only bony decompression but not duroplasty (group I), bony decompression plus duroplasty (group II), bony decompression plus the resection of tonsils (group III), and shunt (group IV). [54]

Only bony decompression cannot achieve satisfactory outcomes. Bony decompression plus duroplasty showed the most favorable outcomes. Resection of tonsils was not recommended because of the high rate of side effects. Shunt may aggregate clinical signs and symptoms and increase the size of cavities. [54]

The anatomical restoration of cerebrospinal fluid pathways by FMD (foramen magnum decompression) does not lead to immediate normalisation of preoperatively altered pulsatile and static ICP in patients with CMI. This finding may explain persistent symptoms during the early period after FMD (foramen magnum decompression). [55]

The indication for surgery in patients with a combination of CM and SM is the presence of neurological symptoms associated with syringomyelia and their progression as well as headache caused by herniation of the cerebellar tonsils, which significantly deteriorates the patient's quality of life. [18]

Neurosurgical intervention may prevent curve progression in patients with scoliosis and Cobb angles $<30^\circ$ if they do not have a complex CM II malformation. Patients with CM II are at a higher risk of curve progression and undergoing spinal fusion compared to patients with CM I, tethered cord syndrome, or syringomyelia. [56]

Syringomyelia-associated scoliosis can be successfully corrected through selective thoracic fusion surgery with a promising long-term surgical outcome. [57]

Multimodality INM (Intraoperative neurophysiological monitoring) can be useful in FMD (foramen magnum decompression) surgery, particularly during patient positioning. TcMEP (transcranial electric motor-evoked potential) attenuations may occur independent of SSEPs (somatosensory evoked potential). The clinical implications of these monitoring alerts have yet to be defined. There is a need to establish an optimal, cost-effective monitoring protocol for FMD (foramen magnum decompression). [58]

However, appropriately selected symptoma-

tic patients (sleep apnea and dysphagia) and those presenting with syringomyelia should be considered surgical candidates because of the high rates of clinical (75%) and radiological improvement (87.5%). [59]

It was described a new technique with spinal cord stimulation combined with microsurgical DREZotomy (dorsal root entry zone myelotomy) for pain due to syringomyelia. [60]

A local anesthesia represent a relative contraindication in patients with lumbar syringomyelia, because of the possibility to develop neurological signs. [61]

Stereotactic injection of shRNA GSK-3 β -adenoviral associated virus (GSK-3 β -AAV) in rat cortex diminished syringomyelia and promoted axonal regeneration after spinal cord injury (SCI). It was formulated the hypothesis that downregulation of GSK-3 β promotes axonal regeneration after SCI. [62]

Arachnoiditis ossificans (AO) is a rare disorder that was differentiated from leptomeningeal calcification by Kaufman and Dunsmore in 1971. It generally presents with progressive lower extremity myelopathy. [63]

Arachnoiditis ossificans AO was further divided by Domenicucci et al. in 2004 into three types based on computed tomography (CT) and magnetic resonance (MR) findings. Type I AO is semicircular and surrounds half of the dural sac; Type II AO is circular and fully surrounds the sac, and Type III AO is at the level of the caudal roots and has a honeycomb appearance on imaging. The simultaneous occurrence of AO and noncommunicating syringomyelia have also been noted previously. [63]

In the presented study the authors have described a patient presenting with dysautonomia and a noncommunicating syringomyelia attributed to an intrathecal phenol injection. [63]

New more techniques are today available: for example in a patient with presumed venous hypertension precipitating the formation of a syrinx it was applied a new technique with percutaneous sclerotherapy of the mediastinal and residual anterior spinal venous malformation. [29]

Various shunting procedures such as syringoperitoneal, syringopleural, and syringosubarachnoid are practiced and can be used in different settings. In this study, we presented a rare technique for shunting CSF into the subarachnoid space using a myringotomy tube. [3]

There are existing also complication of surgical

corrections. In some cases it is need to reoperate and to reopen, in other cases there are other complications.

Visual loss is a rare but potentially devastating postoperative complication of prone spinal surgery with a reported incidence of 0.017 to 0.1 percent.[64]

The authors present an uncommon case of completely misplaced pedicle screw crossing the spinal canal draw the reader's attention to the risk of pedicle screw placement in severe thoracic curves. In case of early or delayed neurological status worsening, intraoperative or postoperative imaging must be done to detect pedicle screw misplacement. In the current case, thanks to cobalt-chromium and titanium use, MRI and CT scan allowed good visualization of the spinal canal and spinal cord.[65]

Results: The last research showed the frequent associaton between scoliosis and syringomyelia, that's why some forms of scoliosis can be further investigated developing the accompanying syringomyelia with it. In the child with anterior unknown syringomyelia can appear anesthetic incidents when it is a known syringomyelia.

Conclusions: The approach to syringomyelia is different depending on the degree of length, the associated aphythology as also the discomfort of the discomfort of the patient, the magnetic resonance being a basic investigations in this syndromes , as also the same importance having the electromyography, genetic tests, metabolic tests, as also pain scales or that of the quality of life.

Discussions: Myelopathy which accompanies syringomyelia is of different degrees, as also the malformation of the atlantocervical jonction, as also situations like the artropathy of the shoulder, phenomena which must be not forgotten or neglected.

We believe that all patients with idiopathic symptomatic syringomyelia should have MRI CSF flow studies and/or computed tomography (CT) myelography to identify such arachnoid abnormalities that are often underdiagnosed. [47]

MRI of the entire spinal cord should be considered for all children undergoing initial evaluation for CMI.[19]

Even if hystorically we cannot neglect the syringomyelias produces by processes like tabes, or the entity known as Morvan disease, sifilitic pahymeningitis, sifilitis thrombosis.[66][67][68][69]

There are also familial cases of syringomyelia like the familar syringomyelia and also syringomyelia can appear for example in the multiple familar exostosis. [71][72]

There are other rare diseases like the Costello syndrome. Diagnosis of Costello syndrome is based on clinical findings and is confirmed by molecular genetic testing. Sequence analysis of HRAS, the only gene currently known to be associated with Costello syndrome, detects pathogenic missense variants in 80%-90% of individuals with the clinical diagnosis. Costello syndrome is inherited in an autosomal dominant manner. To date, most probands with Costello syndrome have the disorder as the result of a de novo pathogenic variant.[22]

Other cases can evolve with jpanese encephalitis. The authors describe a case of a 44-year-old man who initially presented with encephalitis, which was finally diagnosed as Japanese encephalomyelitis with syringomyelia. Japanese encephalitis (JE) is one of the common causes of epidemic encephalitis in Asia. About 20%-40% of patients who develop encephalitis die, and around half of the survivors have severe neurological sequelae. [73]

Another rare disease is a metabolic one. Chiari type 1 malformations and syringomyelia, neither of which is well recognised in XLH(Xlinked hipopotsemia). We wish to raise awareness of the important neurological complications of syringomyelia, Chiari malformation, spinal cord compression and bulbar palsy when treating these patients. We also wish to draw attention to the utility of family history and genetic testing when making the diagnosis of this rare but potentially treatable condition.[74]

It is important the integrative point ov view for this syndromes which are associating syringomyelia too in a newer biotehnologic, socioepidemiologic and demographic context in which is acting now modern medicine.

BIBLIOGRAFIE / BIBLIOGRAPHY

1. Samar M. Hatem, Nadine Attal, Denis Ducreux, Michèle Gautron, Fabrice Parker, Leon Plaghki, Didier Bouhassira. Clinical, functional and structural determinants of central pain in syringomyelia. 2010 DOI: <http://dx.doi.org/10.1093/brain/awq244> 3409-3422
2. C.D. Popescu, Siringomielia, Joncțiunea craniocervicală-umf.iasi.gr.t.popa-cursuri rezidenți-pdf
3. Jack M. Leschke, Michael L. Mumert, Shekar N. Kurpad. Syringosubarachnoid shunting using a myringotomy tube. *Surg Neurol Int.* 2016; 7(Suppl 1): S8-S11.
4. Hassan Ahmad Hassan Al-Shatoury, Ayman Ali Galhom, Francisco Talavera, Selim R Benbadis. Syringomyelia. <http://emedicine.medscape.com/article/1151685-overview>
5. Zizzo M, Lanaia A, Negro A, Santi R, Bonilauri S. Total gastrectomy for rare refractory gastroparesis in patient with syringomyelia: A good impact on quality of life. *Ann Med Surg (Lond).* 2015 Oct 30;4(4):444-7.
6. Francesco CACCIOLA. Syringomielia. http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=GB&Expert=3280
7. Wen Zhang, Shifu Sha, Leilei Xu, Zhen Liu, Yong Qiu, Zezhang Zhu. The prevalence of intraspinal anomalies in infantile and juvenile patients with "presumed idiopathic" scoliosis: a MRI-based analysis of 504 patients. *BMC Musculoskelet Disord.* 2016; 17: 189.
8. C. Arseni, Lenke Horvath, A.V. Ciurea. Siringomielia. *Malformatiile Congenitale ale Sistemului Nervos In: Tratat de Neurologie, Editura Medicala, București, 1981, p.64-67*
9. Emil Câmpeanu, Mircea Șerban, Marius Abrudan, Siringomielia. In: *Neurologie Clinică, Editura Dacia, Cluj-Napoca, 1980, vol III, p.195-198*
10. Najafi E, Stoodley MA, Bilston LE, Hemley SJ. Inwardly rectifying potassium channel 4.1 expression in post-traumatic syringomyelia. *Neuroscience.* 2016 Mar 11;317:23-35.
11. Leung V, Magnussen JS, Stoodley MA, Bilston LE. Cerebellar and hindbrain motion in Chiari malformation with and without syringomyelia. *J Neurosurg Spine.* 2016 Apr;24(4):546-55.
12. Chao Zhang, Anna Y. Morozova, Maxim A. Abakumov, Ilya L. Gubsky, Patricia Douglas, Shiqing Feng, G Andrey S. Bryukhovetskiy, Vladimir P. Chekhonin. Precise Delivery Into Chronic Spinal Cord Injury Syringomyelic Cysts with Magnetic Nanoparticles MRI Visualization. *Med Sci Monit.* 2015; 21: 3179-3185.
13. Allan H. Ropper, MD, Martin A. Samuels, MD, Joshua P. Klein, MD, PHD. Syringomyelic syndrome of segmental sensory dissociation with brachial amyotrophy. In: *Adam's and Victor's Principles of Neurology, Mc Graw Hill Education, New York, 2014, p.1280-1284*
14. A. Hufschmidt, CH. Lucking. Siringomielia. In: *Nurologie integrală de la simptom la tratament, Editura Polirom, Iași, 2002, p.190-191*
15. Charles r. Fitz. Congenital Anomalies of the Spine and Spinal Cord. *Computed Tomography of the Head, Neck and Spine, Year Book Medical Publishers, Chicago, 1985, p.715-740*
16. K. Santosh Mohan Rao, Chidambaram Balasubramaniam, and K. Subramaniam. Acute onset of postoperative syringohydromyelia. *J Pediatr Neurosci.* 2015 Jul-Sep; 10(3): 240-243.
17. Luis Rafael Moscote-Salazar, Nasly Zabaleta-Churio, Gabriel Alcalá-Cerra et col. Symptomatic Chiari Malformation with Syringomyelia after Severe Traumatic Brain Injury: Case Report. *Bull Emerg Trauma.* 2016 Jan;4(1):58-61.
18. Zuev AA, Pedyash NV, Epifanov DS, Kostenko GV. Results of surgical treatment of syringomyelia associated with Chiari 1 malformation. An analysis of 125 cases. *Zh Vopr Neurokhir Im N N Burdenko.* 2016;80(1):27-34.
19. Kennedy BC, Kelly KM, Anderson RC, Feldstein NA. Isolated thoracic syrinx in children with Chiari I malformation. *Childs Nerv Syst.* 2016 Mar;32(3):531-4.
20. Richard S, Humbertjean L, Mione G, Braun M, Schmitt E, Colnat-Coulbois S. Syringomyelia Caused by Traumatic Intracranial Hypotension: Case Report and Literature Review. *World Neurosurg.* 2016. doi: 10.1016/j.wneu.2016.04.062.
21. Prasad GL, Sinha S, Mahapatra AK. An Extremely Rare Association of Posterior Fossa Arachnoid Cyst with Chiari I Malformation and Syringomyelia in a Child: A Short Report. *Pediatr Neurosurg.* 2015;50(6):350-2.
22. Gripp KW, Lin AE. Costello Syndrome. University of Washington, Seattle; 1993-2016. 2006 Aug 29
23. T Mimura, S Asajima, Y Saruhashi, Y Matsue. A case of Arnold-Chiari syndrome with flaccid paralysis and huge syringomyelia. *Spinal Cord (2004)* 42, 541-544.
24. Castillo M, Quencer RM, Green BA, Montalvo BM. Syringomyelia as a consequence of compressive extramedullary lesions: postoperative clinical and radiological manifestations. *AJR Am J Roentgenol.* 1988 Feb;150(2):391-6.
25. Ejaz R, Carter M, Gripp K. Lateral Meningocele Syndrome. *GeneReviews®* [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993-2016. 2016 Jun 23.
26. McAlpine H, Adamides AA. Acute cervical cord syrinx after aneurysmal subarachnoid haemorrhage. *J Clin Neurosci.* 2016 Jun 16. doi: 10.1016/j.jocn.2016.03.016.
27. Segal D, Heary RF, Sabharwal S, Barry MT, Ming X. Severe holocord syrinx in a child with megalencephaly-capillary malformation syndrome. *J Neurosurg Pediatr.* 2016 Jul;18(1):79-82.
28. Xiao-Lin Yu, Ru-Zhen Jia, Pei-Yan Shan, Chuan-Zhu Yan, Ai-Fen Liu. Myotonic Dystrophy Type 1 with Syringomyelia in a Young Patient. *Chin Med J (Engl).* 2016 Feb 20; 129(4): 487-489.
29. Gandhoke GS, Yilmaz S, Grunwaldt L, Hamilton RL, Salvetti DJ, Greene S1. A case of spinal epidural venous malformation with mediastinal extension: management with combined surgery and percutaneous sclerotherapy. *J Neurosurg Pediatr.* 2016 May;17(5):612-7.
30. Clifton AG, Stevens JM, Kapoor R, Rudge P. Spinal cord sarcoidosis with intramedullary cyst formation. *Br J Radiol.* 1990 Oct;63(754):805-8.
31. Sun L, Emich S, Fu W, Chen Z, Hao W, Ling F, Jian F. Retrocerebellar arachnoid cyst resulting in syringomyelia in a patient without tonsillar herniation: successful surgical treatment with reconstruction of CSF flow in the foramen magnum region. *Neurosurg Rev.* 2016 Apr;39(2):341-6;
32. Sung Baek Hue, Han Yu Seong, corresponding author Soon Chan Kwon, In Uk Lyo, and Hong Bo Sim. Syringomyelia Associated with a Huge Retrocerebellar Arachnoid Cyst: A Case Report. *Korean J Spine.* 2015 Sep; 12(3): 156-159.
33. Srinivasan VM, Fridley JS, Thomas JG, Omeis I. Nuances in Localization and Surgical Treatment of Syringomyelia Associated with Fenestrated and Webbed Intradural Spinal Arachnoid Cyst: A Retrospective Analysis. *World Neurosurg.* 2016 Mar;87:176-86.
34. P. Simon, Michael j. Aminoff David A. Greenberg. Syringomyelia. In: *Clinical Neurology, Appleton & Lange, Boston, 1999, p.220-221*
35. W.B. Mathews. Măduva spinării. In: *Tratat de Medicină Neurologie, Editura Tehnică, București, 2000, p.100*
36. Constantin Popa, Sindroamele neuroctanate și alte anomalii de dezvoltare ale sistemului nervos central (SNC). In: *Neurologie, Editura Națională, București, 1997, p.499-513*

37. Constantin Popa. Siringomielia. Afecțiunile măduvei spinării. In: Neurologie, Editura Națională, București, 1997, p.693-709
38. D.J. Grundy. Leziunile medulare și îngrijirea paraplegiei. In: Tratat de Medicină Neurologică, Editura Tehnică, București, 2000, p.102-110
39. Liviu Pendefunda, Gheorghe Pendefunda. Starea prezentă- Examenul general. In: Compendiu de semiologie neurologică, Ed. Junimea, Iași, 2008, p.15-23
40. Lance L Goetz, MD. Posttraumatic Syringomyelia. <http://emedicine.medscape.com/article/322348-overview>
41. Krebs J, Koch HG, Hartmann K, Frotzler A. The characteristics of posttraumatic syringomyelia. *Spinal Cord*. 2016 Jun;54(6):463-6.
42. Chakraborty PP, Datta S, Ray S, Bhattacharjee R, Chowdhury S. Unilateral neuropathic arthropathy of the shoulder secondary to syringomyelia: Diagnostic challenges. *World J Clin Cases*. 2015 Dec 16;3(12):1017-20.
43. Yuan Zhou, Lin Zhu, Yi-Xing Lin, and Hui-Lin Cheng. Charcot Elbow Joint as the Initial Symptom in Chiari Malformation with Syringomyelia. *Chin Med J (Engl)*. 2015 Dec 20; 128(24): 3381-3382
44. Ouhadi L, Gaudreault M, Mottard S, Gillet P. A DESTRUCTIVE SHOULDER ARTHROPATHY. *Rev Med Liege*. 2016 Feb;71(2):71-7.
45. Keely Smith, Ana M. Gomez-Rubio, Tomika S. Harris, Lauren E. Brooks, Ricardo A. Mosquera. Unusual Ventilatory Response to Exercise in Patient with Arnold-Chiari Type 1 Malformation after Posterior Fossa Decompression. *Case Rep Pediatr*. 2016; doi: 10.1155/2016/8359838
46. Saif Yousif, Mark Walsh, Hannah Burns. Bilateral vocal cord palsy causing stridor as the only symptom of syringomyelia and Chiari I malformation, a case report. *Int J Surg Case Rep*. 2016; 25: 28-32.
47. Sayal PP, Zafar A, Carroll TA. Syringomyelia secondary to "occult" dorsal arachnoid webs: Report of two cases with review of literature. *J Craniovertebr Junction Spine*. 2016 Apr-Jun;7(2):101-4.
48. Struck AF, Carr CM, Shah V, Hesselink JR, Haughton VM. Cervical spinal canal narrowing in idiopathic syringomyelia. *Neuroradiology*. 2016 May 19.
49. Tubbs RS, Yan H, Demerdash A, Chern JJ, Fries FN, Oskouian RJ, Oakes WJ. Sagittal MRI often overestimates the degree of cerebellar tonsillar ectopia: a potential for misdiagnosis of the Chiari I malformation. *Childs Nerv Syst*. 2016 May 16.
50. Moncho D, Poca MA, Minoves T, Ferré A, Cañas V, Sahuquillo J. Are evoked potentials clinically useful in the study of patients with Chiari malformation Type 1? *J Neurosurg*. 2016 Apr 15:1-14.
51. Bradley WG, Haughton V, Mardal KA. Cerebrospinal fluid flow in adults. *Handb Clin Neurol*. 2016;135:591-601.
52. Takeuchi K, Ono A, Hashiguchi Y, Misawa H, Takahata T, Teramoto A, Nakahara S. Visualization of cerebrospinal fluid flow in syringomyelia through noninvasive magnetic resonance imaging with a time-spatial labeling inversion pulse (Time-SLIP). *J Spinal Cord Med*. 2016 Feb 11:1-4.
53. Lapras C, Poirier N, Deruty R, Bret P, Jyeux O. Catheterization of the sylvian aqueduct. Its present role in the surgical treatment of sylvian aqueduct stenosis of PCF tumors, and of syringomyelia. *Neurochirurgie*. 1975 Mar-Apr;21(2):101-9.
54. Zhao JL, Li MH, Wang CL, Meng W. A Systematic Review of Chiari I Malformation: Techniques and Outcomes. *World Neurosurg*. 2016 Apr;88:7-14.
55. Frič R, Eide PK. Perioperative monitoring of pulsatile and static intracranial pressure in patients with Chiari malformation type 1 undergoing foramen magnum decompression. *Acta Neurochir (Wien)*. 2016 Feb;158(2):341-7;
56. Jankowski PP1, Bastrom T, Ciacci JD, Yaszay B, Levy ML, Newton PO. Intraspinial Pathology Associated with Pediatric Scoliosis: A Ten-Year Review Analyzing the Effect of Neurosurgery on Scoliosis Curve Progression. *Spine (Phila Pa 1976)*. 2016 Mar 8. DOI:10.1097/BRS.0000000000001559
57. Qin X, Sun W, Xu L, Qiu Y, Zhu Z. Effectiveness of Selective Thoracic Fusion in the Surgical Treatment of Syringomyelia-associated Scoliosis: A Case-control Study With Long-term Follow-up. *Spine (Phila Pa 1976)*. 2016 Jul 15;41(14):E887-92. doi: 10.1097/BRS.0000000000001452.
58. Barzilai O, Roth J, Korn A, Constantini S. The value of multimodality intraoperative neurophysiological monitoring in treating pediatric Chiari malformation type I. *Acta Neurochir (Wien)*. 2016 Feb;158(2):335-40.
59. Pomeranic JJ, Ksendzovsky A, Awad AJ, Fezeu F, Jane JA Jr. Natural and surgical history of Chiari malformation Type I in the pediatric population. *J Neurosurg. Pediatr*. 2016 Mar;17(3):343-52.
60. Shu W1, Li Y, Tao W, Hu Y. Spinal cord stimulation combined with microsurgical DREZotomy for pain due to syringomyelia. *Br J Neurosurg*. 2016 Apr 15:1-3.
61. Lakshmi Jayaraman I; Nitin Sethi II; Jayashree Sood III. Anestesia para cesariana em paciente com siringomielia lombar. *Rev. Bras. Anestesiol*. vol.61 no.4 Campinas July/Aug. 2011. doi.org/10.1590/S0034-70942011000400008
62. Zuo YC, Xiong NX, Zhao HY. Stereotactic injection of shRNA GSK-3β-AAV promotes axonal regeneration after spinal cord injury. *J Huazhong Univ Sci Technolog Med Sci*. 2016 Aug;36(4):548-53.
63. Charles F. Opalak, Michael E. Opalak. Arachnoiditis ossificans and syringomyelia: A unique presentation. *Surg Neurol Int*. 2015; 6(Suppl 24): S608-S610.
64. Shifa J, Abebe W, Bekele N, Habte D. A case of bilateral visual loss after spinal cord surgery. *Pan Afr Med J*. 2016 Mar 24;23:119. doi: 10.11604/
65. Leroy A, Kabbaj R, Dubory A, Bachy M, Vermersch AI, Vialle R. The Indian Basket Trick: a case of delayed paraplegia with complete recovery, caused by misplaced thoracic pedicle screw. *Springerplus*. 2016 Jun 30;5(1):944. doi: 10.1186/s40064-016-2334-y.
66. Gordon Holmes and R. Foster Kennedy. Two Anomalous Cases of Syringomyelia. *Proc R Soc Med*. 1909; 2(Neural Sect): 1-7.
67. H. Morley Fletcher. Symmetrical Trophic Lesions of the Extremities in a Child. Syringomyelia (Morvan's Type). *Proc R Soc Med*. 1910; 3(Clin Sect): 98-104.
68. F. Parkes Weber. The Morvan Type of Syringomyelia (?). *Proc R Soc Med*. 1915; 8(Clin Sect): 57.
69. ORDONNEAU P, GRIVAUX M. Two cases of sensory syringomyelic dissociation caused by syphilitic thrombosis. *Sem Med*. 1951 Dec 2;27(72):995-8.
70. GLATZEL W, KOCH HT, MUELLER K. Differential diagnostic considerations on the so-called Morvan syndrome (syringomyelia, leprosy, familial trophoneurosis. *Psychiatr Neurol Med Psychol (Leipzig)*. 1960 Oct;12:384-91.
71. S. J. Bentley, M. J. Campbell, and Peter Kaufmann. Familial syringomyelia. *J Neurol Neurosurg Psychiatry*. 1975 Apr; 38(4): 346-349.
72. Legare JM1, Modaff P1, Iskandar BJ2, Pauli RM1. Syringomyelia in Hereditary Multiple Exostosis. *Am J Med Genet A*. 2016 Aug 2. doi: 10.1002/ajmg.a.37854.
73. Young Moon Kim, MD, Youngkook Kim, MD, Jeehae Oh, MD, Hae Rim Kim, MD, and Joo Hyun Park, MD, PhD corresponding author. Prolonged Motor Weakness With Syringomyelia in Japanese Encephalitis: A Case Study. *Ann Rehabil Med*. 2015 Oct; 39(5): 821-825.
74. Watts L1, Wordsworth P2. Chiari malformation, syringomyelia and bulbar palsy in X linked hypophosphataemia. *BMJ Case Rep*. 2015 Nov 11;2015. . doi: 10.1136/bcr-2015-211961.