Pour citer cet article : Vialle R. Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques. Revue de Chirurgie Orthopedique et Traumatologique (2025), 10.1016/j.rcot.2025.05.003

Revue de Chirurgie Orthopedique et Traumatologique 2025; xx: xxx

en ligne sur / *on line on*
www.em-consulte.com/revue/rcot
www.sciencedirect.com

Mise au point

Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques☆

Raphaël Vialle

Reçu le 31 octobre 2024
Accepté le 14 mai 2025
Disponible sur internet le :

Institut universitaire de chirurgie du rachis, FHU MAMUTH – Fédération Hospitalo-Universitaire « Maladies Musculosquelettiques et Innovations Thérapeutiques », Paris, France
raphael.vialle@aphp.fr

Mots clés
Rachis cervical
Maladie syndromique
Maladie osseuse constitutionnelle

Résumé

Les « syndromes et dysplasies squelettiques » regroupent plus de 150 entités le plus souvent de causes génétiques. Certaines d'entre-elles entraînent des anomalies du rachis cervical, avec ou sans instabilité, déformation ou compression de la moelle épinière. Ces anomalies doivent être détectées et traitées si nécessaires car elles peuvent avoir des conséquences graves comme une tétraplégie. Jusqu'à 30 % des patients atteints de trisomie 21 sont touchés par une instabilité atloïdo-axoïdienne ou atloïdo-occipitale. La radiographie dynamique du rachis cervical en est l'outil de dépistage le plus courant. Les mucopolysaccharidoses (MPS) sont un groupe de maladies de surcharge lysosomal qui entraînent l'accumulation de glycosaminoglycanes parfois responsables d'une instabilité cranio-cervicale et d'une sténose du canal rachidien cervical. Leur surveillance nécessite la réalisation d'une IRM tous les deux ans. La neurofibromatose de type 1 ainsi que les syndromes comportant des anomalies du tissu conjonctif (syndrome de Marfan, syndrome de Loeys-Dietz, syndrome d'Ehlers-Danlos) peuvent causer des déformations sévères et instables du rachis cervical qui peuvent rester longtemps asymptomatiques. Des radiographies cervicales doivent donc être réalisées au moindre doute. Certaines chondrodysplasies rares (chondrodysplasie ponctuée, syndrome de Larsen, dysplasie métatropique) ou des anomalies de segmentation (syndrome de Klippel Feil, maladie de Sprengel) comportent des anomalies du rachis cervical qui doivent être recherchées. En cas de progression d'une déformation (habituellement en cyphose) ou d'une sténose du rachis cervical, il est important d'envisager un traitement chirurgical comportant une correction et une stabilisation. Parfois précédée d'une période de traction par halo crânien, l'instrumentation doit avoir des limites « larges » et dépasser de 2 à 3 niveaux au minimum les seules limites anatomiques de la déformation rachidienne pour éviter la survenue d'une déformation adjacente. L'utilisation de plus en plus courante des techniques de navigation chirurgicale permet de pratiquer des corrections plus importantes et des stabilisations plus performantes y compris sur des déformations sévères du rachis cervical. La vigilance et le

☆ Ne pas utiliser, pour citation, la référence française de cet article, mais celle de la version anglaise correspondante publiée dans *Orthopaedics & Traumatology: Surgery & Research* 112/1S (*February 2026*).

© 2025 L'Auteur. Publié par Elsevier Masson SAS. Cet article est publié en Open Access sous licence CC BY (http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/).

ARTICLE IN PRESS

Pour citer cet article : Vialle R. Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques. Revue de Chirurgie Orthopedique et Traumatologique (2025), 10.1016/j.rcot.2025.05.003

dépistage de ces anomalies restent la clé d'un traitement précoce et préventif des complications de ces anomalies rachidiennes sur des terrains souvent difficiles.
Niveau de preuve > V (avis d'expert).

Keywords
Cervical spine
Syndromic disease
Constitutional bone disease

Summary

Pathologies of the cervical spine in skeletal syndromes and dysplasias

The "skeletal syndromes and dysplasias" include more than 150 entities, most often of genetic causes. Some of them cause abnormalities in the cervical spine, with or without instability, deformation or compression of the spinal cord. These abnormalities should be detected and treated as necessary because they can have serious consequences such as tetraplegia. Up to 30% of patients with trisomy 21 are affected by atloid-axoidal or atloid-occipital instability. Dynamic cervical spine radiography is the most common screening tool. Mucopolysaccharidoses (MPS) are a group of lysosomal overload diseases that result in the accumulation of glycosaminoglycans sometimes responsible for cranio-cervical instability and cervical spinal canal stenosis. Their monitoring requires an MRI every two years. Neurofibromatosis type 1 and syndromes with abnormalities of the connective tissue (Marfan syndrome, Loeys-Dietz syndrome, Ehlers-Danlos syndrome) can cause severe and unstable cervical spine deformities that may remain asymptomatic for a long time. Cervical X-rays should therefore be performed at the slightest doubt. Some rare chondrodysplasias (punctate chondrodysplasia, Larsen syndrome, Metatropic dysplasia) or segmentation anomalies (Klippel Feil syndrome, Sprengel's disease) have cervical spine abnormalities that should be looked for. In case of progression of a deformation (usually cyphosis) or stenosis of the cervical spine, it is important to consider surgical treatment with correction and stabilization. Sometimes preceded by a period of traction by cranial halo, the instrumentation must have "wide" limits and exceed by 2 to 3 levels at least the only anatomical limits of spinal deformation to avoid the occurrence of an adjacent deformation. The increasingly common use of surgical navigation techniques allows for greater corrections and more efficient stabilizations, including on severe cervical spine deformities. Vigilance and the detection of these abnormalities remain the key to an early and preventive treatment of the complications of these spinal anomalies on often difficult terrain.
*Level of evidence > V (*avis d'expert*).*

Introduction

Le titre proposé pour cette conférence d'enseignement de la SOFCOT est « Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques ».

Par « Pathologies du rachis » (cervical), il convient de traiter des raideurs du rachis comme des instabilités (hyper-mobilité compensatrices pathologique) mais également des rétrécissements du canal rachidien (sténoses) tout comme les déformations dans les trois plans de l'espace (scolioses, hyper-cyphoses et hyper-lordoses). Ces différentes « pathologies » peuvent bien entendu s'associer dans un même temps chez un même patient ou s'additionner au cours du temps en fonction de l'évolution de la pathologie en cause.

Les « syndromes et dysplasies squelettiques » regroupent un très grand nombre d'affections (plus de 150 décrites !) [1] dont certaines sont exceptionnelles. Leurs causes sont principalement génétiques mais sans pour autant que le mécanisme univoque ou leur mode de transmission soit totalement élucidé [2].

Dans un premier temps, nous insisterons sur certaines pathologies et syndromes fréquents que le clinicien doit connaître comme fréquemment pourvoyeurs d'anomalies du rachis cervical afin de les rechercher de principe et de les détecter précocement.

Dans un second temps, nous décrirons le bilan nécessaire à réaliser en cas de dépistage d'une anomalie du rachis cervical potentiellement associé à d'autres anomalies systémiques.

Ensuite, nous décrirons la stratégie permettant de traiter une instabilité, une sténose ou une déformation du rachis cervical dans ce contexte.

Enfin, nous décrirons les principales avancées en matière de prise en charge globale et notamment chirurgicale de ces anomalies.

L'objectif de ce travail est d'apporter au clinicien les informations nécessaires pour réaliser un diagnostic et un dépistage précoce puis un traitement adapté de ces anomalies en tenant compte des éventuelles spécificités de ces patients.

ARTICLE IN PRESS

Pour citer cet article : Vialle R. Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques. Revue de Chirurgie Orthopedique et Traumatologique (2025), 10.1016/j.rcot.2025.05.003

Quels sont les (principaux) syndromes et maladies musculosquelettiques qui doivent être identifiés par le chirurgien orthopédiste comme potentiellement pourvoyeuses d'anomalies du rachis cervical ?

Nous en décrirons quatre : les anomalies chromosomiques et notamment la trisomie 21, les maladies de surcharge et notamment les mucopolysaccharidoses (MPS), la neurofibromatose de type 1 (NF1), le syndrome de Marfan. Ces quatre causes doivent être identifiées et connues du clinicien quel qu'il soit et leur identification doit faire réaliser un bilan à la recherche de l'expression d'un symptôme au niveau du rachis cervical sous la forme d'une instabilité, d'une sténose ou d'une déformation.

Trisomie 21

Les patients atteints de trisomie 21 sont particulièrement exposés au risque d'instabilité cervicale supérieure due à une laxité ligamentaire et à des anomalies osseuses. Jusqu'à 30 % des patients atteints de trisomie 21 sont touchés par une instabilité atloïdo-axoïdienne ou atloïdo-occipitale, mais seulement 1 à 2 % des cas sont symptomatiques [3]. L'évaluation radiologique de l'instabilité cervicale n'est pas unanimement considérée comme obligatoire.

La radiographie dynamique du rachis cervical est l'outil de dépistage le plus courant pour exclure une instabilité du rachis cervical chez les patients atteints de trisomie 21, et elle est souvent demandée avant une intervention chirurgicale. Plusieurs mesures ont été étudiées pour évaluer la présence et le degré d'instabilité cervicale. Un nouvel algorithme de dépistage de l'instabilité cervicale supérieure chez ces enfants est proposé par Bouchard et al. en 2019 [4] qui insiste sur les mesures radiologiques obtenues sur une simple radiographie du rachis cervical de profil en rectitude (*figure 1*). Une distance atloïdo-dentaire augmentée $\geq$ 6 mm, un diamètre antéro-postérieur du canal en C1 $\leq$ 14 mm ou une distance entre l'axis et le basion > 12 mm doit faire réaliser des clichés dynamiques du rachis et une évaluation IRM en raison d'un risque élevé d'instabilité dynamique du rachis cervical supérieur.

Une fois le dépistage de l'instabilité réalisé, est-il nécessaire de répéter ce dépistage au cours du suivi ? L'équipe de Bauer à Seattle répond à cette question en proposant les résultats d'une étude prospective à ce sujet [5]. Les patients atteints de trisomie 21 ont un taux global d'instabilité atloïdo-axoïdienne de 4,4 % avec un taux de progression vers l'instabilité de 1,6 % sur environ 4 ans. Compte tenu de ce risque d'instabilité de près de 1 sur 23, les auteurs recommandent une radiographie de surveillance initiale pour tous les enfants de plus de 3 ans atteints de trisomie 21. Une surveillance répétée, radiologique, y compris chez les patients asymptomatiques, doit être poursuivie chez les patients atteints d'os odontoïdeum, étant donné leur risque élevé d'instabilité chronique pouvant se développer au cours du temps.

Mucopolysaccharidoses

Les mucopolysaccharidoses (MPS) sont un groupe de maladies comportant un trouble du stockage lysosomal. Ces maladies sont héréditaires, multisystémiques, impliquant des déficits enzymatiques lysosomal spécifiques qui entraînent l'accumulation de glycosaminoglycanes (GAG) secondaire à une dégradation insuffisante dans les lysosomes cellulaires. L'accumulation de GAG affecte à la fois la formation osseuse primaire et la croissance osseuse secondaire, entraînant un retard de croissance. Les manifestations vertébrales typiques de la MPS sont l'instabilité cranio-cervicale, une cyphose/scoliose thoraco-lombaire et la sténose du canal rachidien cervical et/ou lombaire. Chez ces patients, l'accumulation de glycosaminoglycanes peut entraîner notamment une compression de la moelle épinière au

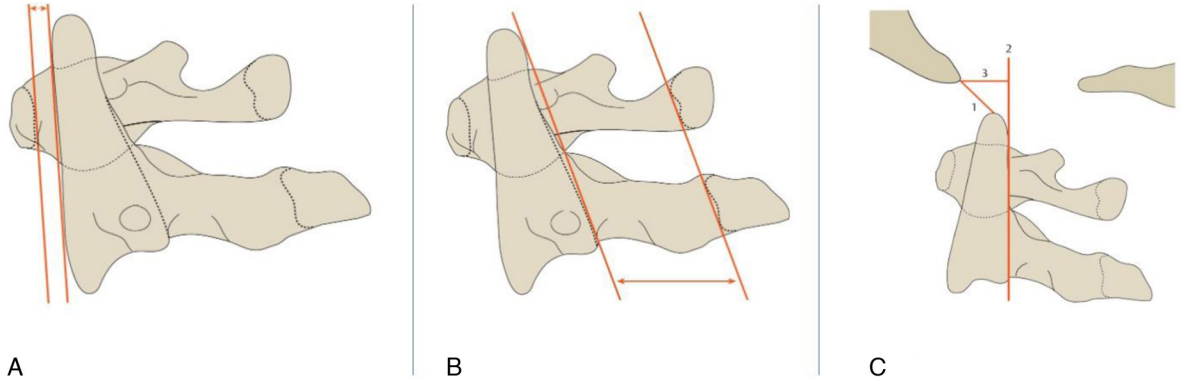


FIGURE 1

Principales mesures radiologiques permettant de juger du degré de stabilité et de sténose du canal rachidien cervical sur une radiographie du rachis cervical de profil

A. La distance atloïdo-dentaire doit être inférieure ou égale à 6 mm. B. Le diamètre antéro-postérieur du canal en C1 doit être inférieur ou égal à 14 mm. C. La distance entre l'axis et le basion doit être inférieure à 12 mm. (1 = distance dent – basion, 2 = ligne tangente au bord postérieur de la dent, 3 = distance axis – basion).

ARTICLE IN PRESS

Pour citer cet article : Vialle R. Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques. Revue de Chirurgie Orthopedique et Traumatologique (2025), 10.1016/j.rcot.2025.05.003

niveau cervical. Bien que ce risque de compression soit une complication bien connue de la MPS, les données comparant ses caractéristiques cliniques entre différents types de MPS restent limitées. L'étude coréenne de Kim et al. en 2024 [6] apporte quelques précisions sur cette complication sur 183 patients atteints de tous types de MPS suivis de janvier 1995 à mars 2024. La répartition des patients diagnostiqués avec une compression médullaire par type de MPS était de 33,3 % pour le type I, 10,5 % pour le type II, 55,0 % pour le type IV et 100 % pour le type VI. L'âge médian au moment du diagnostic de compression était de 16,3 ans. Le traitement enzymatique substitutif n'a pas réduit le risque de compression médullaire (p = 0,70). Ces compressions médullaires se produisaient le plus souvent au niveau de la charnière cranio-cervicale (C0 à C4) et thoraco-lombaire (T11 à L2). Au niveau cervical, l'épaississement des ligaments et les déformations des corps vertébraux étaient les causes prédominantes, tandis que pour la charnière thoraco-lombaire, la déformation en cyphose et les protrusions discales étaient le plus souvent en cause. La surveillance de ces patients durant la croissance et ensuite à l'âge adulte repose donc en grande partie sur la réalisation d'IRM médullaires. La fréquence habituelle est d'une IRM tous les deux ans. Toutefois, les mesures comparatives de la taille du canal rachidien obtenues sur les images IRM seules ne suffisent pas à identifier les patients nécessitant une intervention chirurgicale. La surveillance des symptômes et l'examen clinique, ainsi que les modifications pathologiques de la moelle épinière à l'IRM, sont plus pertinents (*figure 2*) pour évaluer la nécessité d'une intervention chirurgicale de décompression médullaire et fixation rachidienne.

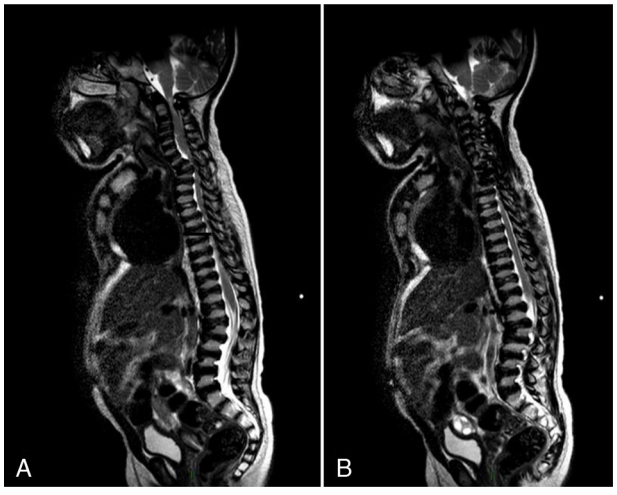


FIGURE 2

Aspect IRM corps entier de la moelle chez une patiente de 16 ans porteuse d'une MPS de type 4

A. Compression médullaire cervicale proximale et distale avec hyper-signal T2 C0C2. B. Rétrécissement du canal rachidien thoracique.

Neurofibromatose de type 1

Les lésions de la colonne vertébrale sont une manifestation connue de la neurofibromatose de type 1 (NF1). La prévalence des lésions NF1 du rachis cervical est difficile à définir car de nombreux patients peuvent être asymptomatiques. Les symptômes présentés par les patients ayant une cyphose cervicale peuvent comporter des douleurs ou des déficits nerveux, mais certains ont une tolérance étonnamment élevée à la déformation (*figure 3*) et peuvent présenter une luxation franche d'un corps vertébral par rapport à un autre (spondyloptose) avec peu de symptômes associés. Des radiographies cervicales doivent donc être réalisées au moindre doute et notamment chez les patients nécessitant une traction, une intervention chirurgicale ou une intubation, ainsi que chez ceux présentant des douleurs cervicales ou des symptômes évoquant des neurofibromes rachidiens.

Les données collectées durant 5 ans par l'équipe de Manchester [7] auprès d'une cohorte de 514 patients permettent de décrire ces anomalies de façon exhaustives.

Sur une population de quatre cent quarante-sept patients porteurs d'une NF1 classique, 67 patients (soit 15 %) avaient une atteinte vertébrale. Dans 25,7 % des cas, il s'agissait d'une ectasie durale et dans 44,9 % des cas d'une déformation. La région la plus fréquemment touchée était la colonne cervicale et le niveau rachidien le plus courant était C2.

Les patients présentant des symptômes évolutifs doivent se voir proposer une intervention chirurgicale. Une planification minutieuse est nécessaire car de nombreux patients auront de petits corps vertébraux dysplasiques, des éléments postérieurs minces, des neurofibromes plexiformes ou une ectasie durale. L'étude de Zhang et al. rapporte des résultats favorables et stables sur une population de 26 patients opérés de cyphoses cervicales sévères par une technique en deux temps comportant

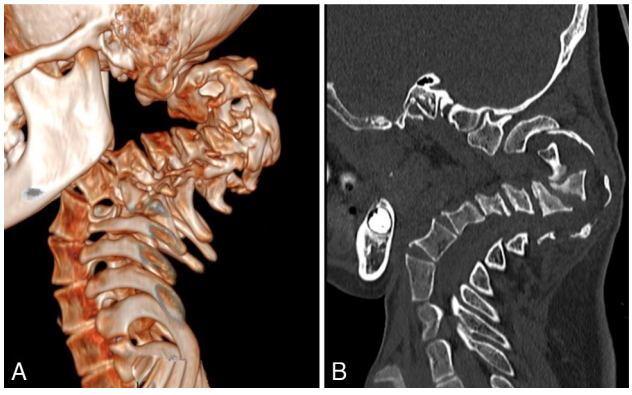


FIGURE 3

Scanner d'une patiente de 14 ans porteuse d'une importante cyphose du rachis cervical et indemne de tout signe clinique

A. Aspect en reconstruction 3D. B. Reconstruction sagittale montrant le scalopping et la subluxation des corps vertébraux.

ARTICLE IN PRESS

une période de traction par halo crânien puis la réalisation d'une correction et fusion instrumentée par voie postérieure seule [8]. La fusion doit être étendue entre deux zones de vertèbres horizontales dans le plan sagittal et neutres dans le plan axial ce qui impose parfois une étendue importante mais garante par la suite d'une meilleure stabilité de la déformation [8]. En effet, l'érosion des corps vertébraux (« scalopping ») se poursuit y compris après la correction chirurgicale sur les vertèbres présentant des signes de dystrophie osseuse. Certains auteurs recommandent une étendue de fusion d'au moins six niveaux adjacents aux vertèbres dystrophiques pour éviter la survenue d'une cyphose jonctionnelle [8].

Syndrome de Marfan

Le syndrome de Marfan est fréquemment associé à des anomalies du système musculosquelettique, notamment une scoliose, des déformations du thorax (pectus excavatum), une protrusion acétabulaire et des déformations des pieds. Le registre national Danois [9] consacré à ce syndrome permet de mieux décrire les différents symptômes présentés par les patients au cours de leur vie. Ainsi, sur 407 patients atteints du syndrome de Marfan comparés à 40 700 témoins appariés, le risque de présenter une anomalie orthopédique chez les patients atteints du syndrome de Marfan était significativement augmenté par rapport aux témoins (HR : 1,94 [1,69–2,24]). Un patient sur six atteint du syndrome de Marfan souffrait de scoliose (HR : 36,7 [27,5–48,9]). La scoliose était plus fréquente chez les femmes atteintes du syndrome de Marfan que chez les hommes (HR : 4,30 [1,73–1,08]). Un patient sur 11 souffrait d'une déformation du thorax (HR : 40,8 [28,1–59,3]) et un patient sur six d'une déformation des pieds ; principalement des pieds plats (HR : 26,0 [15,2–44,3]). La proportion de patients atteints du syndrome de Marfan (94/407) ayant subi une chirurgie musculosquelettique était également significativement plus élevée (HR : 1,76 [1,43–2,16]). La prévalence de la dilatation, de l'anévrisme et de la dissection aortiques chez les personnes atteintes du syndrome de Marfan était de 43,92 %, 35,31 % et 26,11 % respectivement [9]. Parmi les patients présentant une dissection aortique, l'âge au moment de la dissection était de 34,3 ans chez ceux qui présentaient au moins une anomalie musculosquelettique majeure. Chez les patients sans anomalie majeure, l'âge au moment de la dissection était de 45,1 ans ($p < 0,01$) [9]. Les déformations de la colonne vertébrale sont donc fréquentes dans le syndrome de Marfan. Cependant, elles touchent généralement la colonne thoraco-lombaire mais rarement la colonne cervicale (*figure 4*). La cyphose est la déformation la plus fréquente de la colonne cervicale et nécessite une correction chirurgicale car elle présente un risque de détérioration neurologique. L'étude rétrospective déjà ancienne de Hobbs et al. [10] apporte quelques précisions concernant les atteintes cervicales du syndrome de Marfan : la prévalence des déformations en cyphose cervicale était de 16 %. Un grand nombre de patients



FIGURE 4

Déformation cervicale en cyphose d'un patient présentant un syndrome de Marfan

atteints du syndrome de Marfan (54 %) présentait une translation atlanto-axiale accrue. La population préadolescente atteinte du syndrome de Marfan présentait une plus grande amplitude de mouvement que les populations adolescentes ou adultes. La population atteinte du syndrome de Marfan présentait une prévalence radiographique accrue d'empreintes basilaires (36 %), et la hauteur de l'odontoïde (3,69 ± 0,53 cm) était supérieure aux normes pour une population du même âge (2,34 ± 0,22 cm). La sténose cervicale était rare. Compte tenu du terrain très particulier, notamment cardiologique une approche multidisciplinaire (pédiatrie, génétique et cardiologie) est nécessaire pour une évaluation systématique de ces patients. Ils doivent être évalués avec l'imagerie nécessaire pour exclure une déformation rachidienne associée (subluxation atloïdo-axoïdienne, scoliose associée ou non à une pathologie intrarachidienne comme l'ectasie durale). Comme pour les neurofibromatoses, les résultats les plus favorables sont obtenus par une technique en deux temps comportant une période de traction prudente par halo crânien (en raison de l'hyper-laxité de la région cervicale) puis la réalisation d'une correction et fusion instrumentée longue par voie postérieure seule. Ces

Pour citer cet article : Vialle R. Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques. Revue de Chirurgie Orthopedique et Traumatologique (2025), 10.1016/j.rcot.2025.05.003

patients nécessitent un suivi régulier pour identifier les complications tardives (faillite mécanique du matériel et pseudarthrose).

En fonction des différents syndromes, quelles sont les pathologies associées les plus fréquentes (digestives, cardiaques, neurologiques, métaboliques), comment les dépister et quelles sont leurs éventuelles conséquences sur la prise en charge orthopédique ?

À l'exception des anomalies génétiques responsables d'anomalies du développement fœtal, il est possible de raisonner à ce niveau en fonction de l'atteinte « cellulaire » ou de l'atteinte « protéïque » du syndrome concerné.

Atteinte « multisystémique » de la NF1 et lésions associées à rechercher

La neurofibromatose de type 1 est une maladie génétique relativement courante, dont la prévalence varie entre 1/3000 et 1/6000 personnes dans le monde. La maladie affecte de multiples systèmes, avec principalement des manifestations cutanées, neurologiques et orthopédiques qui entraînent une morbidité ou une mortalité significative. En effet, les patients atteints de NF1 présentent un risque accru de tumeurs malignes et ont une espérance de vie d'environ 10 à 15 ans inférieure à celle de la population générale. Le pilier de la prise en charge de la NF1 est un suivi longitudinal centré sur le patient avec une surveillance des manifestations cliniques en fonction de l'âge, visant à la reconnaissance précoce et au traitement symptomatique des complications dès leur apparition. Le dépistage des anomalies associées aux déformations rachidiennes ainsi que les modalités de suivi sont parfaitement décrits dans le protocole national de soins (PNDS) publié en 2020 [11] par l'équipe du Centre de référence de Créteil (Wolkenstein et al.). Nous invitons les lecteurs de cette conférence à s'y référer et à le lire de façon exhaustive. Un résumé des principales atteintes systémiques de la NF1 et de leurs modalités de surveillance est rapporté dans le *tableau I* extraite de ce PNDS [11].

Tableau I
Dépistage des complications majeures de la NF1

Complication recherchée	Patients concernés	Modalité de dépistage
Manifestations dermatologiques Neurofibromes sous-cutanés, internes, plexiformes : transformation maligne ? Problèmes esthétiques ou fonctionnels ?	Enfants, adultes	Examen clinique : douleur, déficit neurologique, augmentation de taille, retentissement fonctionnel et psychologique Examens complémentaires : optionnels Indications : suspicion de malignité, préopératoire, facteur de risque de NF interne
Xanthogranulome juvénile (XGJ)	Enfants	Examen clinique Si XGJ présent : palpation des aires ganglionnaires et numération formule sanguine
Manifestations orthopédiques Dysplasie osseuse, pseudarthrose des os longs, fractures	Enfants, adultes	Examen clinique : recherche de gibbosité, déformation osseuse Radiographie si anomalies cliniques
Scoliose	Enfants, adultes	Examen clinique Examens complémentaires (optionnels) : radiographies de la colonne en face et profil si anomalies cliniques (1re intention) IRM réservée aux formes avec dysplasie vertébrale et/ou costale (consensus d'experts) Épreuves fonctionnelles respiratoires si scoliose sévère
Troubles de la minéralisation osseuse, ostéoporose	Enfants, adultes	Densitométrie osseuse à envisager selon examen clinique, bilan vitamine D et résultats radiographiques
Manifestations endocriniennes Troubles de la puberté et de la croissance	Enfants	Surveillance du développement pubertaire et de la courbe de croissance, mesure du périmètre crânien
Manifestations cardiaques et vasculaires Hypertension artérielle essentielle ou secondaire	Enfants, adultes	Examen clinique : mesure de la tension artérielle à chaque consultation (au moins annuelle), discuter d'une mesure ambulatoire Recherche de signes évocateurs de phéochromocytome Examens complémentaires si HTA : angio-TDM des artères rénales et TDM abdominal en première intention Dosage plasmatique et/ou urinaire des métanéphrines chez l'adulte

ARTICLE IN PRESS

Pour citer cet article : Vialle R. Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques. Revue de Chirurgie Orthopedique et Traumatologique (2025), 10.1016/j.rcot.2025.05.003

Tableau I **(Suite).**

Complication recherchée	Patients concernés	Modalité de dépistage
Anomalies cardiaques	Enfants, adultes	Examen clinique
Manifestations hémorragiques	Enfants, adultes	Bilan de l'hémostase avant toute chirurgie, soin dentaire ou accouchement
Douleur, retentissement psychologique, qualité de vie	Enfants, adultes	Examen clinique Proposition de suivi psychologique, orientation vers un spécialiste de la douleur
Manifestations ORL Surdité, neurinome, trouble de la phonation, neurofibrome laryngé	Enfants, adultes	Examen ORL avec diapason
Manifestations neurologiques Gliome des voies optiques (OPG)	Enfants	Interrogatoire : chutes répétées, suspicion de baisse de l'acuité visuelle ou amputation du champ visuel Examen neurologique et ophtalmologique : strabisme, nystagmus, baisse d'acuité visuelle, déficit neurologique, signes d'hypertension intracrânienne. Puberté précoce, déviation de la courbe de croissance, mesure du périmètre crânien Dépistage ophtalmologique au moins annuel jusqu'à 13 ans puis si apparition de signes IRM cérébrale et des voies optiques non systématique : uniquement en cas de suspicion d'OPG
Épilepsie, hydrocéphalie, hypertension intracrânienne, AVC, céphalées	Enfants, adultes	Examen neurologique RM cérébrale et EEG selon les anomalies cliniques
Retard de développement, troubles des apprentissages, troubles du comportement	Enfants	Évaluation du développement psychomoteur et scolaire à chaque consultation Recherche de troubles des apprentissages Bilan neuropsychomoteur complet avant l'entrée en primaire, soutien à l'intégration scolaire
Compression médullaire et nerveuse, neuropathie périphérique, intégration socioprofessionnelle	Adultes	Examen clinique
Cancers MPNST (60 % des cancers chez les patients NF1)	Enfants, adultes	Examen clinique : augmentation récente de taille d'un neurofibrome plexiforme, apparition de douleur Examens complémentaires en cas de signes Si score NF-1 élevé : dépistage des neurofibromes internes par imagerie (de préférence IRM)
Autres cancers	Enfants, adultes	Examen clinique : asthénie, HTA, signes d'hypertension intracrânienne, masse abdominale, signes vésicaux, apparition de masse, syndrome compressif… Dépistage identique à la population générale sauf pour le cancer du sein : dépistage anticipé (> 40 ans)

D'après Bergqvist C, Servy A, Valeyrie-Allanore L, Ferkal S, Combemale P, Wolkenstein P, NF France Network. Neurofibromatosis 1 French national guidelines based on an extensive literature review since 1966. Orphanet J Rare Dis 2020;15(1):37.

Anomalies du tissu conjonctif : syndrome de Marfan, syndrome de Loeys-Dietz, syndrome d'Ehlers-Danlos

Les syndromes comportant des anomalies du tissu conjonctif représentent un spectre varié de syndromes qui ont des implications importantes pour le chirurgien spécialiste des déformations de la colonne vertébrale. Les chirurgiens de la colonne vertébrale doivent être conscients de ces manifestations diverses et globales de la maladie car elles comportent des risques significatifs au cours de la prise en charge périopératoire et postopératoire. Ces syndromes affectent souvent le tissu conjonctif de divers systèmes notamment le cœur, les vaisseaux sanguins, la peau, les articulations, les os, les yeux et les poumons. Trois exemples typiques sont le syndrome de Marfan, le syndrome d'Ehlers-Danlos et le syndrome de Loeys-Dietz. Ces syndromes présentent un certain degré de chevauchement phénotypique et des caractéristiques cardiovasculaires, squelettiques et cutanées communes.

La nosologie de Gand révisée [12] présente les caractéristiques classiques du syndrome de Marfan. Cependant, derrière son visage familier, le syndrome de Marfan cache des caractéristiques moins connues qui ne sont pas répertoriées dans la

ARTICLE IN PRESS

Pour citer cet article : Vialle R. Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques. Revue de Chirurgie Orthopedique et Traumatologique (2025), 10.1016/j.rcot.2025.05.003

nosologie de Gand et doivent être détectées et considérées avec attention [12].

Le syndrome de Loeys-Dietz et le syndrome d'Ehlers-Danlos peuvent avoir des expressions phénotypiques exacerbées sur le plan vasculaire. Ils comportent un risque accru d'anévrysmes et de ruptures vasculaires notamment lors des traitements chirurgicaux des déformations rachidiennes [13]. Dans ce contexte, il est utile de rappeler que le dépistage et la prise en charge multidisciplinaire de ces anomalies sont impératifs.

Surcharge tissulaire et dépôts protéïques : MPS et autre…

Les mucopolysaccharidoses (MPS) sont un groupe de troubles génétiques progressifs rares du métabolisme des glycosaminoglycanes (GAG) causés par une déficience des enzymes responsables de la dégradation des GAG lysosomales. L'accumulation de GAG partiellement dégradés et la perturbation de l'homéostasie cellulaire qui en résulte entraînent des lésions cellulaires et tissulaires progressives aboutissant finalement à une atteinte de plusieurs systèmes [14].

Les recommandations internationales en termes de diagnostic et de suivi varient sensiblement en fonction du type de MPS. On retiendra que l'attention doit être portée sur :

- le risque de compression de la moelle épinière en région cranio-cervicale et thoracolombaire (*figure 5*) ;
- le risque de compressions des nerfs périphériques au niveau du canal carpien, du canal de Guyon et du canal tarsien ;
- le risque de lésions articulaires avec enraidissement progressif et incongruence des articulations ;
- le risque d'atteinte des voies respiratoires essentiellement lié au rétrécissement de la filière oro-pharyngée ;

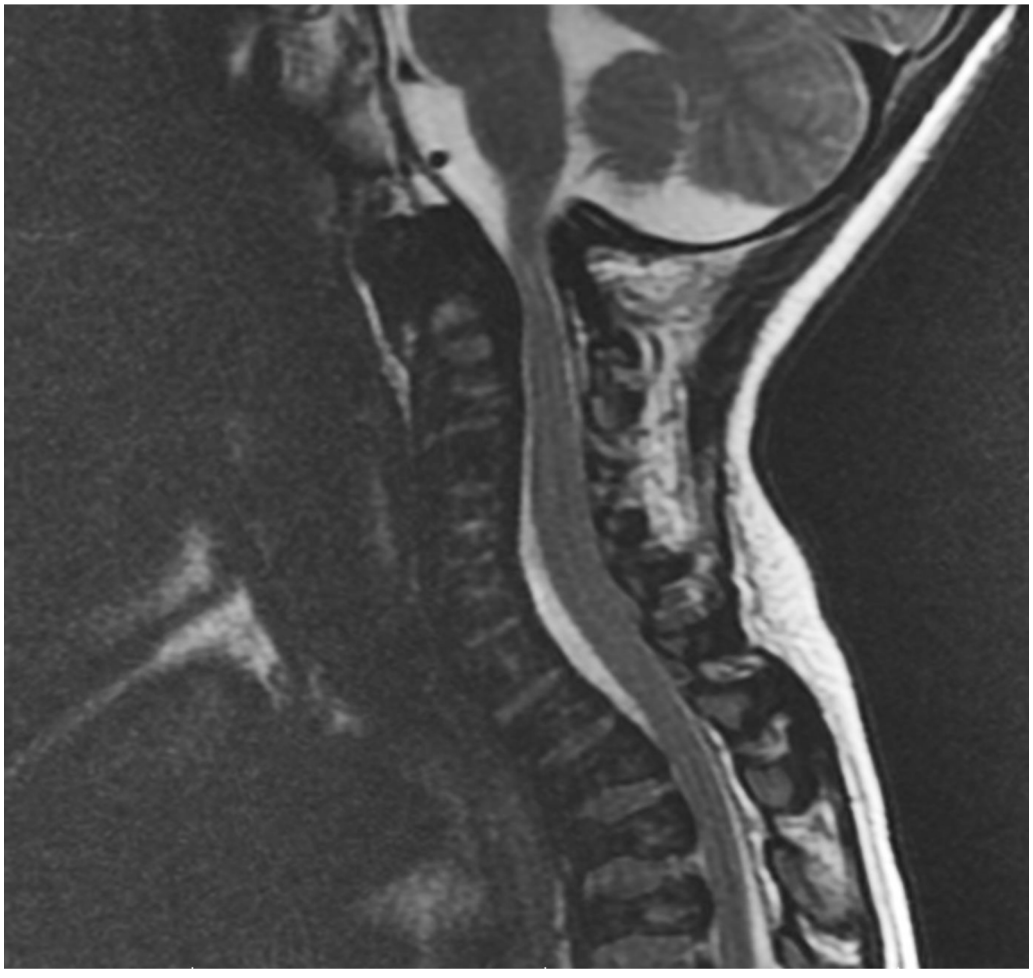


Figure 5

Rétrécissement canalaire C0–C3 par dépôt de muco-polysaccharides chez un patient porteur d'une muco-polysaccharidose de type IV (maladie de Morquio)

ARTICLE IN PRESS

Pour citer cet article : Vialle R. Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques. Revue de Chirurgie Orthopedique et Traumatologique (2025), 10.1016/j.rcot.2025.05.003

- le risque d'atteinte cardiaque et notamment de valvulopathies ;
- le retentissement neuro-cognitif.

Ainsi, le lecteur est-il invité à se reporter aux différentes conférences de consensus récentes sur le sujet [15].

Achondroplasie

L'achondroplasie est la dysplasie squelettique héréditaire la plus courante présentant un nanisme avec un raccourcissement rhizomélique (proximal) caractéristique des membres. Elle est principalement liée à une transmission autosomique dominante, mais des mutations sporadiques peuvent survenir, associées à un âge maternel avancé. Environ 1 naissance vivante sur 25 000 à 30 000 est concernée, et l'espérance de vie globale est légèrement réduite d'environ 10 ans. Les mutations du récepteur du facteur de croissance des fibroblastes provoquent une diminution de l'ossification endochondrale, ce qui entraîne un retard de croissance des os cartilagineux. Un foramen magnum rétréci et un clivus court sont observés, ce qui prédispose à la sténose du canal rachidien cranio-cervical (*figure 6*). Les événements apnéiques résultant de la compression des artères vertébrales au niveau de la jonction cranio-cervicale entraînent la mort chez les jeunes enfants, avec un taux de mortalité pouvant atteindre 7,5 %. La diminution de la



FIGURE 6

Sténose cranio-cervicale avec compression médullaire chez un patient achondroplase âgé de 4 ans

ARTICLE IN PRESS

Pour citer cet article : Vialle R. Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques. Revue de Chirurgie Orthopedique et Traumatologique (2025), 10.1016/j.rcot.2025.05.003

distance inter-pédiculaire caudale est caractéristique et un facteur contribuant à la sténose du canal rachidien cervical, thoracique et lombaire, plus prononcée dans la colonne lombaire [16]. La sténose du canal rachidien cranio-cervical et son retentissement sur le débit du liquide céphalo-rachidien (LCR), pouvant conduire à des complications neurologiques une évaluation précise par IRM dynamique en flexion-extension est utile pour préciser les indications de décompression préventive de la sténose [17].

Chondrodysplasies rares avec anomalies du rachis cervical

La chondrodysplasie ponctuée liée à l'X de type 1 (CDPX1) est caractérisée par une chondrodysplasie ponctuée (aspect d'inclusions radiologiques « en pointillés » sur les épiphyses), une brachytéléphalangie (raccourcissement des phalanges distales) et une hypoplasie naso-maxillaire [18]. Les patients porteurs de cette anomalie peuvent présenter une atteinte respiratoire, une sténose associée ou non à une instabilité de la colonne cervicale (*figure 7*), une perte auditive mixte de transmission et de perception et une déficience intellectuelle. Le diagnostic est habituellement fait en anténatal. En raison de la précocité et de la sévérité de l'atteinte du rachis cervical, le bilan d'une éventuelle instabilité et compression devra être réalisé dans les premiers mois de vie afin d'éviter le risque de tétraplégie, voire de décès [18].

Le syndrome de Larsen est une maladie génétique rare qui affecte le tissu conjonctif. Il est causé par des mutations du gène *FLNB*, qui code la protéine cytosquelettique filamine B, essentielle au développement du squelette. Il est caractérisé par une ostéo-chondro-dysplasie, de multiples luxations articulaires et des anomalies craniofaciales [19]. Une myélopathie cervicale

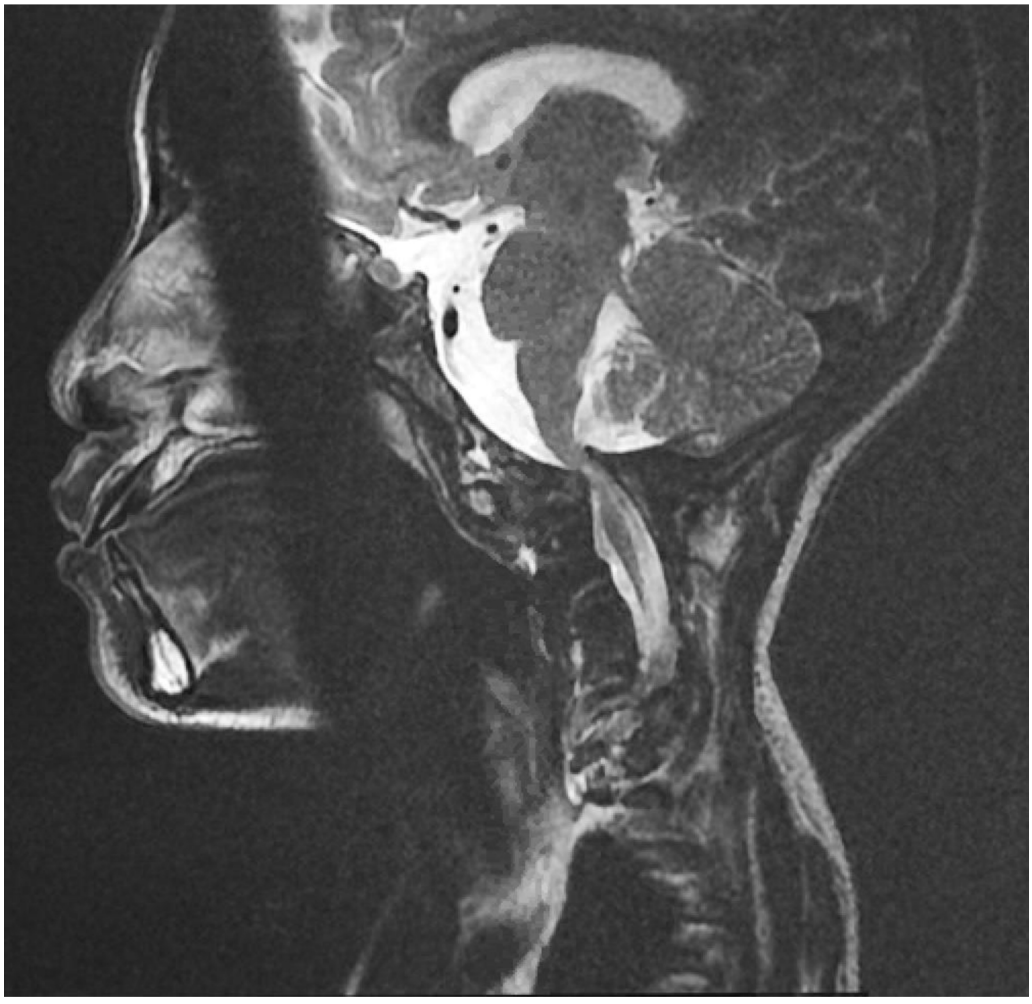


Figure 7

Instabilité C0C2 et compression médullaire en IRM chez un patient porteur d'une chondrodysplasie ponctuée

ARTICLE IN PRESS

Pour citer cet article : Vialle R. Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques. Revue de Chirurgie Orthopedique et Traumatologique (2025), 10.1016/j.rcot.2025.05.003

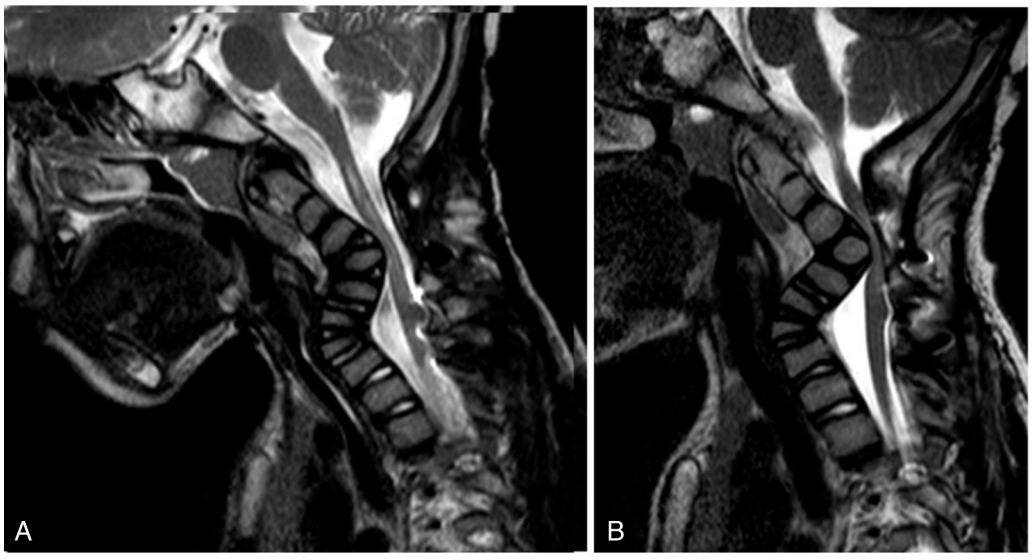


FIGURE 8

Compression médullaire progressive dans le cas d'un syndrome de Larsen. Évolution de la compression et apparition de troubles neurologiques entre l'âge de 8 ans (A) et 11 ans (B)

souvent symptomatique est attribuée à une instabilité C1–C2 et à une cyphose cervicale. Le risque de complications neurologiques est élevé (*figure 8*) et doit faire proposer un traitement chirurgical et une stabilisation du rachis. La recherche d'autres atteintes articulaires liées à l'hyper-laxité doit être réalisée [19].
La dysplasie métatropique est une chondrodysplasie rare caractérisée par des membres courts avec raideur et élargissement des articulations et généralement une cyphoscoliose sévère. Seuls environ 80 cas avérés sont décrits dans la littérature [20]. La variabilité phénotypique de cette chondrodysplasie rarissime a conduit à une classification basée sur des anomalies radiologiques se divisant en trois types différents : une forme autosomique récessive létale, une forme autosomique récessive non létale et une forme autosomique dominante non létale avec des manifestations radiographiques moins sévères et un meilleur résultat clinique. Radiologiquement, on note une calcification précoce du cartilage hyoïde et cricoïde, des os calcanéens irréguliers et carrés et une hypoplasie sévère de la partie antérieure des premières vertèbres cervicales [20]. Ceci peut entraîner une déformation cervicale en cyphose modérée mais a priori n'entraîne pas de retentissement sur le calibre du canal rachidien et sur la stabilité vertébrale.

Associations malformatives dans les troubles de la segmentation rachidienne : syndrome de Klippel Feil

Le syndrome de Klippel-Feil (KFS) est une « constellation multisystémique rare » d'anomalies congénitales dont la caractéristique principale est la fusion cervicale congénitale [21]. L'étiologie n'est pas entièrement comprise. L'hypermobilité des segments non fusionnés peut entraîner une atteinte médullaire en regard des segments adjacents en raison d'une hernie discale potentielle, voire une myélopathie après un traumatisme mineur (*figure 9*).
La plupart des patients atteints de KFS sont asymptomatiques et peuvent être pris en charge de manière conservatrice. Le traitement chirurgical est réservé aux patients présentant des douleurs cervicales réfractaires à la prise en charge médicale, une instabilité, une myélopathie ou une radiculopathie, ou une atteinte sévère (instabilité, sténose cervicale) des segments adjacents. Les patients présentant des anomalies cranio-cervicales et une instabilité cervicale supérieure doivent éviter les sports de contact car ils présentent un risque accru de lésion de la moelle épinière après un traumatisme mineur.
Certaines anomalies congénitales aortiques, médullaires des membres (malformation de Sprengel) sont associées au syndrome de Klippel Feil et devront être dépistées.

Quand craindre et comment prendre en charge une instabilité du rachis cervical dans ce contexte ?

Dans certaines situation, la recherche d'une instabilité est doit être réalisée précocement en raison du contexte et de l'anomalie tissulaire ou génétique sous-jacente. Il s'agit notamment des anomalies chromosomiques comme la trisomie 21, les anomalies du tissu conjonctif comme le syndrome de Larsen

ARTICLE IN PRESS

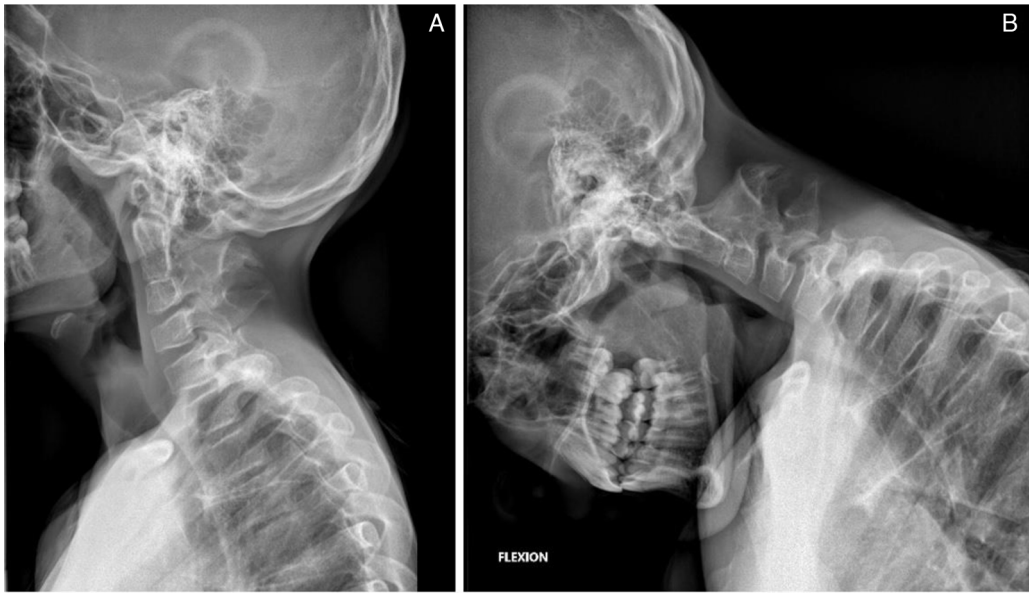


FIGURE 9

Patient porteur d'un bloc congénital cervical dans le cadre d'un syndrome de Klippel-Feil. Recherche d'une instabilité adjacente sur un cliché dynamique en flexion (B) comparativement au cliché de profil en position physiologique (A)

ou le syndrome d'Ehlers-Danlos ou le Loeys-Dietz. Dans ce cas, il est impératif de réaliser des radiographies dynamiques du rachis cervical en flexion et extension [12]. Cet examen peut être complété par la réalisation d'un scanner ou d'une IRM dynamique du rachis cervical en position de flexion et extension.

Bien que souvent évoqué lors des discussions pluridisciplinaires autour de la prise en charge de ces enfants, le risque de lésion aiguë de la moelle épinière (traumatisme lors d'une intubation avec la mise en hyper-extension de la région cervicale) est faible. Il existe plutôt un risque de décompensation chronique (myelopathie) sur l'hyper-mobilité si elle n'est pas traitée. Il convient donc de stabiliser cette instabilité par une arthrodèse du ou des niveaux instables.

Chez les petits enfants, la réalisation d'une arthrodèse non instrumentée est possible mais nécessite une immobilisation prolongée de 3 à 6 mois au moyen d'un halo-corset. Dans notre expérience, à partir de l'âge de 3 ans, une instrumentation rachidienne est possible et limite le recours à une immobilisation externe. Quelle que soit la technique utilisée, le taux de pseudarthrose reste élevé (près de 30 %) notamment dans les tentatives de fusion de la charnière cranio-cervicale [22].

Dans les cas où il existe une fusion partielle du rachis cervical (bloc vertébral dans un syndrome de Klippel Feil par exemple), il est fréquent de constater aux extrémités du bloc congénital la présence de disques inter-vertébraux de hauteur importante. La réalisation d'examens dynamiques (radiographie, scanner ou IRM) à ce niveau permet souvent de mettre en évidence une hyper-mobilité mais sans instabilité. Dans ce cas, il n'est pas nécessaire de pratiquer une fusion de ces étages d'autant que cela aurait une conséquence importante sur la mobilité globale du rachis cervical qui est déjà partiellement fusionné. Il est toutefois utile de vérifier par une IRM qu'aucun de ces « gros disques » ne présente de signe de dégénérescence ce qui pourrait ensuite donner lieu à une protrusion discale et à un rétrécissement du canal vertébral [23]. Dans notre expérience, cela est tout à fait rarissime à l'âge pédiatrique et chez le jeune adulte. Pour autant, un suivi à long terme (IRM tous les 5 à 10 ans) peut être conseillé [21].

Quand craindre et comment prendre en charge une sténose du canal cervical dans ce contexte ?

Il s'agit là d'une situation très classique chez les patients porteurs de « maladies de surcharge » comme les mucopolysaccharidoses. La surveillance clinique est parfois difficile chez ces patients qui peuvent avoir des déficits cognitifs.

La surveillance par l'IRM est un élément essentiel du suivi de ces patients. Le canal rachidien peut être rétréci par des « dépôts » de matériel protéïque et par l'inflammation des tissus adjacents (ligament jaune, dure-mère, capsules articulaires). La mise en évidence de signes cliniques ou IRM évocateurs d'une compression médullaire (hyper-signal T2, cavitation) doit faire discuter

Pour citer cet article : Vialle R. Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques. Revue de Chirurgie Orthopedique et Traumatologique (2025), 10.1016/j.rcot.2025.05.003

d'un geste de libération médullaire le plus souvent associé à une stabilisation (arthrodèse) [24].

Quand craindre et comment prendre en charge une déformation progressive du rachis cervical dans ce contexte ?

La progression d'une déformation (habituellement en cyphose) du rachis cervical doit être surveillée au moyen de radiographies du rachis cervical de face et de profil réalisées au moins une fois par an. Dans les atteintes dystrophiques (Marfan, NF1), la réalisation d'un scanner doit être occasionnelle mais permet de mieux apprécier les atteintes osseuses (scalopping, ectasies durales) [25]. On pourra préférer l'IRM au scanner d'autant que de nouvelles séquences permettent une bonne analyse du tissu osseux [26]. En cas de progression significative de la déformation et/ou de retentissement sur les courbures sagittales adjacentes (hypo-cyphose, voire lordose thoracique), il est important d'envisager un traitement chirurgical comportant une correction et une stabilisation du rachis cervical. Ce traitement sera d'autant plus efficace et moins dangereux sur le plan neurologique que la déformation sera encore modérée.

Afin de réduire significativement le risque d'étirement médullaire au moment de la correction, notre attitude est de proposer fréquemment une période de traction par halo crânien dès lors que la cyphose du rachis cervical est importante. Cette préparation peut être brève, de 3 à 4 semaines (*figure 10*). Elle n'est pas nécessaire en cas de déformation rotatoire isolée. Bien que certains auteurs ne proposent une traction préalable que dans les cas de cyphoses « raides » [24], il nous paraît prudent d'élargir cette indication aux cyphoses souples (comme cela est habituellement le cas dans la NF1) en raison du risque de complications neurologiques lié justement à la bonne réductibilité de ces déformations. Concernant les techniques de fixation, habituellement par voie postérieure, elles varient selon les habitudes des équipes et des opérateurs. Nous rappellerons simplement ici que les limites d'instrumentations doivent être « larges » et dépasser de 2 à 3 niveaux au minimum les seules limites anatomiques de la déformation rachidienne pour éviter la survenue d'une déformation adjacente [27].

Quelles sont les innovations thérapeutiques, techniques et organisationnelles qui permettent de mieux prendre en charge les anomalies du rachis cervical associées à des syndromes ou des maladies musculosquelettiques ?

À ce jour, les différentes innovations thérapeutiques (biothérapies, thérapies géniques) n'ont pas vraiment inversé le cours des choses concernant les atteintes rachidiennes et notamment cervicales des patients porteurs de maladies de surcharge (MPS) [28] ou certaines causes dystrophiques (NF1). La vigilance reste donc la priorité tout comme le dépistage et le suivi précis des déformations, compressions et instabilités cervicales chez ces patients [27].

L'utilisation de plus en plus courante des techniques de navigation chirurgicale permet de pratiquer des corrections plus importantes et des stabilisations plus performantes y compris sur des déformations sévères du rachis cervical. Ces techniques sont utilisables y compris chez des enfants très jeunes [29]. Dans notre expérience, l'utilisation d'un scanner de bloc opératoire

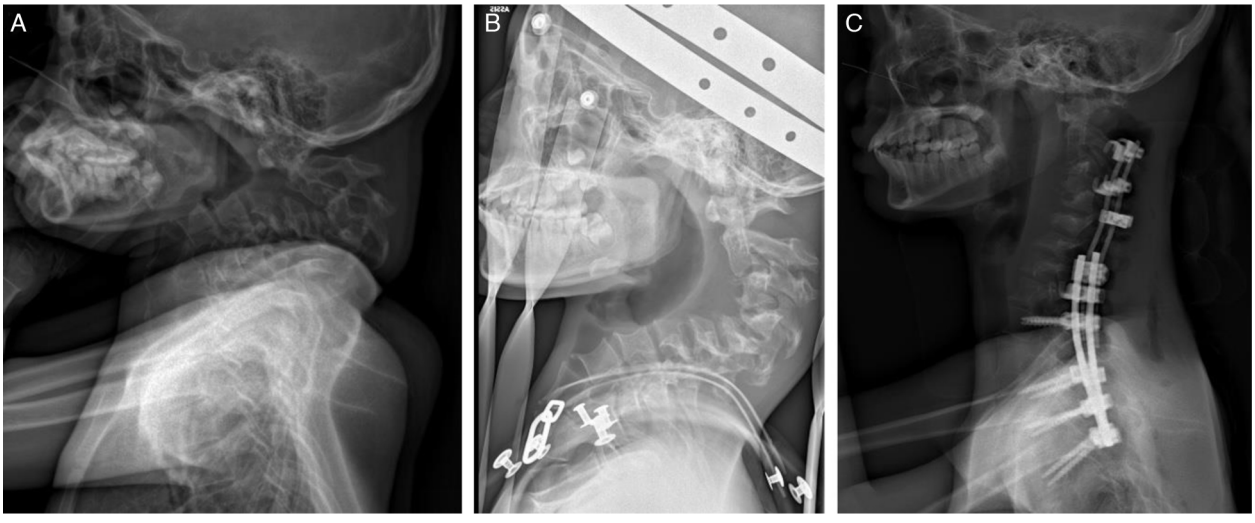


FIGURE 10

Exemple de correction d'une cyphose cervicale sévère chez une patiente porteuse d'une neurofibromatose de type 1

A. Radiographie préopératoire. B. Radiographie après traction par halo crânien. C. Radiographie après correction chirurgicale et instrumentation.

ARTICLE IN PRESS

Pour citer cet article : Vialle R. Pathologies du rachis cervical dans les syndromes et dysplasies squelettiques. Revue de Chirurgie Orthopedique et Traumatologique (2025), 10.1016/j.rcot.2025.05.003

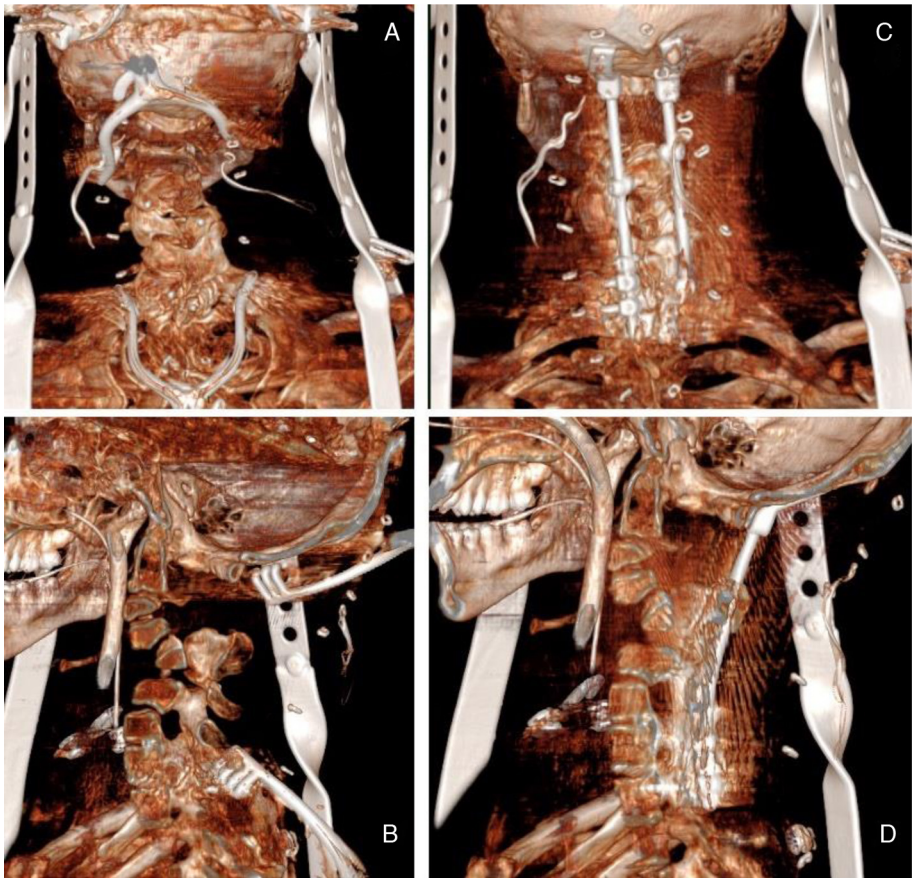


FIGURE 11

Navigation par scanner dans un cas de cyphose congénitale du rachis cervical

A et B. Vues peropératoires avant mise en place des implants. C et D. Vues peropératoires après instrumentation.

est avantageuse par rapport aux techniques de guidage fluoroscopiques car elle permet d'avoir un champ plus large et d'avoir une précision meilleure (*figure 11*). Bien que ces interventions soient le plus souvent réalisées par des opérateurs déjà entraînés, la navigation permet un placement des implants plus précis dans des vertèbres souvent altérées dans leurs contours anatomiques. Toutefois, il ne faut pas méconnaître le risque neurologique lié certainement plus à la correction imposée par l'instrumentation plus qu'au positionnement des implants. La réalisation d'une traction progressive préopératoire et la surveillance peropératoire électrophysiologique restent donc deux techniques extrêmement importantes dans la prévention du risque neurologique.

Sur le plan organisationnel, la majorité des patients porteurs de pathologies cervicales d'origine syndromique sont suivis par des équipes « pluridisciplinaires » qui assurent une prise en charge « globale » des affections parfois très diversement associées. Bien qu'il ne soit pas nécessaire que toutes les disciplines interagissent à chaque fois que le patient est vu en consultation, il est crucial qu'une vraie discussion entre les différents spécialistes du syndrome concerné puisse avoir lieu en cas de discussion d'un traitement chirurgical [30]. Le partage informatique du dossier patient, les serveurs partagés d'imagerie, les téléconsultations permettent désormais de faciliter ces échanges et une restitution loyale et complète au patient et à son entourage [31]. Ainsi, les programmes chirurgicaux même les plus ambitieux peuvent se concevoir et être menés à leur terme dans des conditions optimales de qualité, de sécurité et de résultats.

Conclusion

Le diagnostic précis et la meilleure prise en charge des pathologies du rachis cervical associé aux syndromes et dysplasies squelettiques nécessite une connaissance exhaustive d'un grand nombre de « maladies rares » et par conséquent justifie le recours à une pratique clinique multidisciplinaire. Les pathologies associées médullaires et cardiaques peuvent entraîner un risque surajouté de complications lors du traitement chirurgical. Il est utile de minimiser ce risque par une prise en charge

ARTICLE IN PRESS

préventive des autres symptômes présentés par ces patients. Les prises en charge chirurgicales peuvent également être proposées précocement afin d'éviter d'avoir à intervenir sur des problèmes cervicaux (sténoses, instabilités ou déformations) déjà critiques et responsables de troubles neurologiques. Dans tous les cas, la collégialité des décisions et la parfaite information du patient et de sa famille sur la stratégie proposée sont indispensables.

Financement : aucun.

Déclaration de liens d'intérêts : l'auteur déclare ne pas avoir de liens d'intérêts.

Remerciements : l'auteur remercie le Dr Timothée de Saint-Denis pour son aimable contribution à l'iconographie de ce travail.

Références

[1] Lachman RS. The cervical spine in the skeletal dysplasias and associated disorders. Pediatr Radiol 1997;27(5):402–8. doi: 10.1007/s002470050156 [PMID: 9133351].

[2] Maddirevula S, Alsahli S, Alhabeeb L, Patel N, Alzahrani F, Shamseldin HE, et al. Expanding the phenome and variome of skeletal dysplasia. Genet Med 2018;20(12):1609–16. doi: 10.1038/gim.2018.50 [Epub 2018 Apr 5. PMID: 29620724].

[3] Bertolizio G, Saint-Martin C, Ingelmo P. Cervical instability in patients with trisomy 21: the eternal gamble. Paediatr Anaesth 2018;28(10):830–3. doi: 10.1111/pan.13481 [Epub 2018 Sep 12. PMID: 30207016].

[4] Bouchard M, Bauer JM, Bompadre V, Krengel 3rd WF. An updated algorithm for radiographic screening of upper cervical instability in patients with Down syndrome. Spine Deform 2019;7(6):950–6. doi: 10.1016/j.jspd.2019.01.012 [PMID: 31732007].

[5] Bauer JM, Dhaliwal VK, Browd SR, Krengel 3rd WF. Repeat pediatric trisomy 21 radiographic exam: does atlantoaxial instability develop over time? J Pediatr Orthop 2021;41(8):e646–50. doi: 10.1097/BPO.0000000000001884 [PMID: 34171888].

[6] Kim I, Sung J, Ahn YJ, Im M, Kim MJ, Park SJ, et al. Risk and clinical characteristics of spinal cord compression across different mucopolysaccharidosis types: a retrospective cohort study. Medicine (Baltimore) 2024;103(42):e40113. doi: 10.1097/MD.0000000000040113 [PMID: 39432610; PMCID: PMC11495688].

[7] Sial M, George KJ. A review of spinal lesions in neurofibromatosis type 1 in a large neurofibromatosis type 1 center. World Neurosurg 2023;169:e157–63. doi: 10.1016/j.wneu.2022.10.100 [Epub 2022 Nov 2. PMID: 36334707].

[8] Zhang H, Deng A, Guo C, Zhou Z, Xiao L. Halo traction combined with posterior-only approach correction for cervical kyphosis with Neurofibromatosis-1: minimum 2 years follow-up. BMC Musculoskelet Disord 2021;22(1):973. doi: 10.1186/s12891-021-04864-8 [PMID: 34814912; PMCID: PMC8609785].

[9] Wu J, Zeng W, Li X, Zhu J, Zhou C, Fan R, et al. Aortic size distribution among normal, hypertension, bicuspid, and Marfan populations. Eur Heart J Imaging Methods Pract 2023;1(2). doi: 10.1093/ehjimp/qyad019 [qyad019. PMID: 39045061; PMCID: PMC11195692].

[10] Hobbs WR, Sponseller PD, Weiss AP, Pyeritz RE. The cervical spine in Marfan syndrome. Spine (Phila Pa 1976) 1997;22(9):983–9. doi: 10.1097/00007632-199705010-00010 [PMID: 9152448].

[11] Bergqvist C, Servy A, Valeyrie-Allanore L, Ferkal S, Combemale P, Wolkenstein P, et al. Neurofibromatosis 1 French national guidelines based on an extensive literature review since 1966. Orphanet J Rare Dis 2020;15(1):37. doi: 10.1186/s13023-020-1310-3 [PMID: 32014052; PMCID: PMC6998847].

[12] Loeys BL, Dietz HC, Braverman AC, Callewaert BL, De Backer J, Devereux RB, et al. The revised Ghent nosology for the Marfan syndrome. J Med Genet 2010;47(7):476–85. doi: 10.1136/jmg.2009.072785 [PMID: 20591885].

[13] Working ZM, Hsiao M, Sanders JC, Bratton SL, D'Astous JL. Spontaneous fatal intraoperative rupture of great vessel during growing rod lengthening: do children with Ehlers-Danlos syndrome require the availability of vascular expertise? A case report and review of the literature. J Pediatr Orthop 2017;37(1):e4–9. doi: 10.1097/BPO.0000000000000656 [PMID: 26422393].

[14] Costi S, Caporali RF, Marino A. Mucopolysaccharidosis: what pediatric rheumatologists and orthopedics need to know. Diagnostics (Basel) 2022;13(1):75. doi: 10.3390/diagnostics13010075 [PMID: 36611367; PMCID: PMC9818175].

[15] Guffon N, Genevaz D, Lacombe D, Le Peillet Feuillet E, Bausson P, Noel E, et al. Understanding the challenges, unmet needs, and expectations of mucopolysaccharidoses I, II and VI patients and their caregivers in France: a survey study. Orphanet J Rare Dis 2022;17(1):448. doi: 10.1186/s13023-022-02593-2 [PMID: 36564803; PMCID: PMC9786416].

[16] Khalid K, Saifuddin A. Pictorial review: imaging of the spinal manifestations of achondroplasia. Br J Radiol 2021;94(1123). doi: 10.1259/bjr.20210223 [20210223. Epub 2021 Apr 29. PMID: 33914619; PMCID: PMC8248197].

[17] Masarwy A, Watterson C, Tuchman A, Danielpour M. Flexion-extension cervical MRI imaging in pediatric patients with achondroplasia unsupervised by neurosurgery or radiology, is it safe? Childs Nerv Syst 2025;41(1):122. doi: 10.1007/s00381-025-06777-6 [PMID: 39998583; PMCID: PMC11861419].

[18] Morota N, Ihara S, Ogiwara H, Tamura G. Surgical management of cervical spine deformity in chondrodysplasia punctata. J Neurosurg Pediatr 2017;20(4):378–87. doi: 10.3171/2017.5.PEDS16554 [Epub 2017 Aug 11. PMID: 28799855].

[19] Siafaka A, Angelis S, Piagkou M, Apostolopoulos A, Troupis T, Filippou D. Larsen syndrome and associated spinal deformities. Cureus 2023;15(7):e41655. doi: 10.7759/cureus.41655 [PMID: 37565102; PMCID: PMC10411917].

[20] Geneviève D, Le Merrer M, Feingold J, Munnich A, Maroteaux P, Cormier-Daire V. Revisiting metatropic dysplasia: presentation of a series of 19 novel patients and review of the literature. Am J Med Genet A 2008;146A(8):992–6. doi: 10.1002/ajmg.a.32191 [PMID: 18348257].

[21] Jae-Min Park A, Nelson SE, Mesfin A. Klippel-Feil syndrome: clinical presentation and management. JBJS Rev 2022;10(2). doi: 10.2106/JBJS.RVW.21.00166 [PMID: 35171878].

[22] Compton E, Illingworth KD, Stephan S, Skaggs DL, Andras LM. Rate and risk factors for pediatric cervical spine fusion pseudarthrosis: opportunity for improvement. Spine Deform 2023;11(3):627–33. doi: 10.1007/s43390-023-00641-w [Epub 2023 Feb 6. PMID: 36745301; PMCID: PMC10147783].

[23] Nouri A, Martin AR, Lange SF, Kotter MRN, Mikulis DJ, Fehlings MG. Congenital cervical fusion as a risk factor for development of degenerative cervical myelopathy. World

Neurosurg 2017;100:531–9. doi: 10.1016/j.wneu.2017.01.048 [PMID: Epub 2017 Jan 24. PMID: 28130167].

[24] Zairi M, Msakni A, Mohseni AA, Nessib N, Bouali S, Boussetta R, et al. Cranio-cervical decompression associated with non-instrumented occipito-C2 fusion in children with mucopolysaccharidoses: report of twenty-one cases. N Am Spine Soc J 2022;12:100183. doi: 10.1016/j.xnsj.2022.100183 [PMID: 36458130; PMCID: PMC9706171].

[25] Helenius IJ, Sponseller PD, Mackenzie W, Odent T, Dormans JP, Asghar J, et al. Outcomes of spinal fusion for cervical kyphosis in children with neurofibromatosis. J Bone Joint Surg Am 2016;98(21):e95. doi: 10.2106/JBJS.16.00096 [PMID: 27807120].

[26] Menezes AH, Traynelis VC. Pediatric cervical kyphosis in the MRI era (1984–2008) with long-term follow up: literature review. Childs Nerv Syst 2022;38(2):361–77. doi: 10.1007/s00381-021-05409-z [Epub 2021 Nov 22, PMID: 34806157].

[27] Lafage R, Smith JS, Fong AM, Sheikh Alshabab B, Protopsaltis T, Klineberg EO, et al. Proximal and distal reciprocal changes following cervical deformity malalignment correction. J Neurosurg Spine 2022;37(4):599–606. doi: 10.3171/2022.2.SPINE211316 [PMID: 35523249].

[28] Terai H, Nakamura H. Surgical management of spinal disorders in people with mucopolysaccharidoses. Int J Mol Sci 2020;21(3):1171. doi: 10.3390/ijms21031171 [PMID: 32050679; PMCID: PMC7037985].

[29] Verhofste BP, Glotzbecker MP, Hresko MT, MacDougall RD, Birch CM, O'Neill NP, et al. Intraoperative use of O-arm in pediatric cervical spine surgery. J Pediatr Orthop 2020;40 (4):e266–71. doi: 10.1097/BPO.0000000000001416 [PMID: 31192887].

[30] Dastagirzada YM, Alexiades NG, Kurland DB, Anderson SN, Brockmeyer DL, Bumpass DB, et al. Developing consensus for the management of pediatric cervical spine disorders and stabilization: a modified Delphi study. J Neurosurg Pediatr 2022;31(1):32–42. doi: 10.3171/2022.9.PEDS22319 [PMID: 36308472].

[31] Noris A, Peraio S, Di Rita A, Ricci Z, Spezzani C, Lenge M, et al. Pediatric neurosurgery AC-after COVID-19: what has really changed? A review of the literature. Front Pediatr 2022;10:928276. doi: 10.3389/fped.2022.928276 [PMID: 36160801; PMCID: PMC9490313].