



Qu'est ce que le **SPINA BIFIDA**



Le spina bifida est une maladie congénitale liée à l'absence de fermeture du tube neural, par malformation neuro-ectodermique, qui se produit normalement au 28^{ème} jour de la vie embryonnaire.

De ce fait, le spina bifida aperta, entraîne de graves malformations du système nerveux à ses deux extrémités.

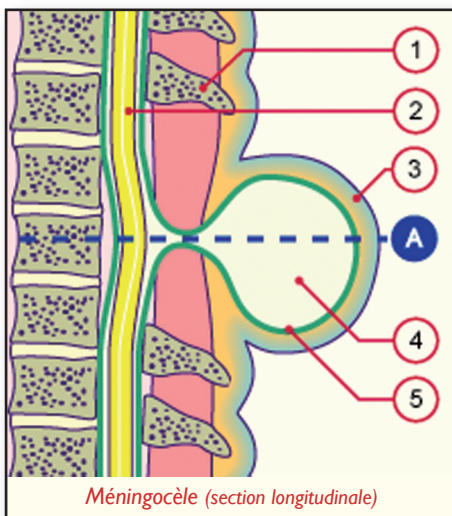
A l'extrémité céphalique, il s'agit d'hydrocéphalie (plus de 80 % des cas), de syringomyélie*, de dysgénésie du corps calleux et de malformation d'Arnold-Chiari*.

Au niveau caudal, les malformations de la moëlle et des racines nerveuses lombaires et sacrées, entraînent, de façon quasi constante, un déficit sensitivo-moteur plus ou moins important, pouvant aller jusqu'à la paraplégie complète, avec déformations orthopédiques, escarres et atteinte neurologique pelvi-périnéale touchant en même temps la sphère vésico-sphinctérienne, ano-rectale et génito-sexuelle.

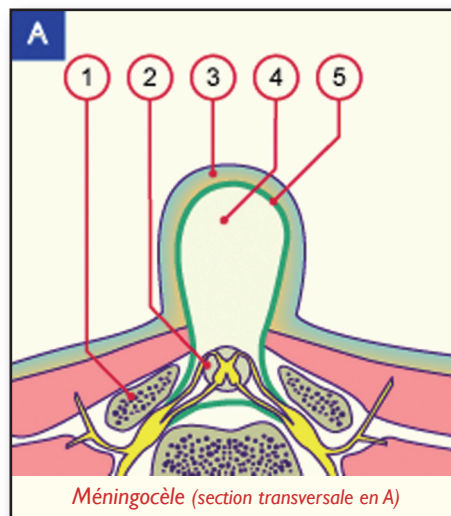
LE SPINA BIFIDA APERTA,
EN DÉCROISSANCE DEPUIS L'INTRODUCTION
DU DIAGNOSTIC ANTÉNATAL ET L'INTERRUPTION
DES GROSSESSES LIÉES À CETTE AFFECTION.
ON ESTIME AUJOURD'HUI DE 16 000 À 20 000 LE NOMBRE
DE PERSONNES SOUFFRANT DE SPINA BIFIDA APERTA EN FRANCE
(non compris toutes les formes associées de dysraphies).



Représentation du schéma d'une méningocèle



1. Apophyse épineuse
2. Moelle épinière
3. Peau généralement intacte recouvrant la méningocèle
4. Méningocèle avec LCR
5. Dure-mère



1. Arc vertébral
2. Moelle épinière
3. Peau généralement intacte recouvrant la méningocèle
4. Méningocèle avec LCR
5. Dure-mère

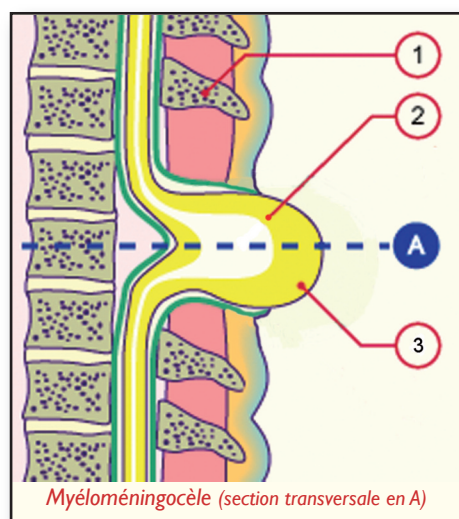


La moelle est située à sa place, seule une poche remplie de liquide céphalo-rachidien délimitée par la dure-mère fait protrusion (excroissance) sous la peau.

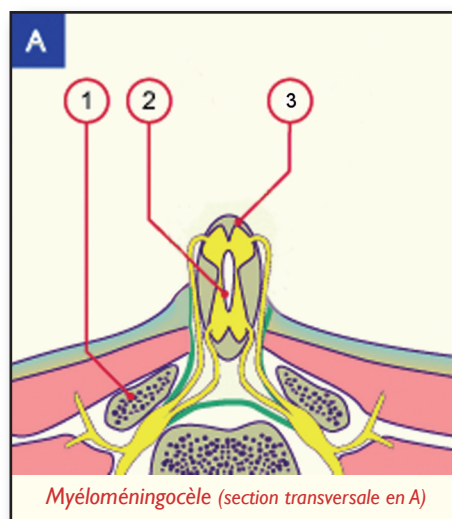
Il s'agit d'une hernie de la méninge seule, uniquement remplie de LCR. Les éléments nerveux sont en place au fond du canal rachidien et en principe ne sont pas malformés.

La hernie méningée fait saillie au travers de la brèche musculo-aponévrotique et osseuse du spina bifida. Elle est responsable d'une tuméfaction médiane postérieure. Elle est habituellement recouverte de peau saine.

Représentation du schéma d'une myéloméningocèle



- 1. Apophyse épineuse
- 2. Moelle
- 3. Couverture non épidermée



- 1. Arc vertébral
- 2. Moelle
- 3. Défaut du tube neural



La moelle fait protrusion à la surface à travers le déficit osseux et n'est en général recouverte que par une mince couche de peau.

Il y a hernie de tissu nerveux malformé dans la poche méningée. Le plus souvent, la moelle se termine à la face profonde du sac méningé en s'y étalant, prenant alors le nom de plaque neurale, est le stigmate de la dysraphie, pendant la période embryonnaire, celle-ci ne s'est pas refermée pour donner la gouttière puis le tube neural, qui deviendra la future moelle épinière. Les racines naissantes de cette plaque sont malformées ; la moelle en amont peut aussi être malformée (diastématomyélie).

Le recouvrement cutané de ces malformations n'est pas complet et est fréquemment remplacé par la dure-mère, voire la seule arachnoïde, faisant ainsi apparaître la moelle au dôme de la malformation, laissant fréquemment suinter du LCR.



Avec le spina bifida aperta, du fait du caractère malformatif du système nerveux lombo-sacré, échappant à toute systématisation anatomique, l'atteinte fonctionnelle est encore plus complexe, nécessitant des explorations spécialisées et une prise en charge particulièrement personnalisée. Des malformations anatomiques des viscères pelviens sont associées.

On imagine aisément, devant ces deux facteurs conjoints - rareté de la maladie chez l'adulte et nécessité de connaissances spécialisées- que la prise en charge soit encore mal codifiée, difficile à effectuer en pratique et que les personnes adultes souffrant de spina puissent parfois être désemparées vis-à-vis de leur suivi.

De plus, alors que la prise en charge de ces enfants est assurée dans les structures pédiatriques, le transfert vers les structures pluridisciplinaires pour les adultes se fait difficilement.

L'adolescent ayant un spina bifida et sa famille, souffrent de la discontinuité de la prise en charge, à un moment où il faudrait, au contraire, répondre de façon coordonnée et globale à des problèmes spécifiques : interrogation sur la sexualité, surcharge pondérale par défaut d'activité physique, image de soi, intégration familiale, sociale et professionnelle.

Pour les adultes, l'insuffisance de suivi est un facteur de surmortalité, en particulier par complications urologiques et neurologiques, premières causes de surmortalité chez ces personnes, par infection urinaire, insuffisance rénale et cancers (vessie, testicules), identiques à celle des blessés médullaires.

La surmorbidity et le surhandicap sont toujours majorés par cette insuffisance de prise en charge.

LES RAISONS DE LA NÉCESSITÉ DE CE SUIVI ORGANISÉ SONT QUE :

- ✓ Les lésions neurologiques restent évolutives, et menacent le pronostic vital, alors même qu'elles sont congénitales : hydrocéphalie, syringomyélie, malformation d'Arnold Chiari, moelle attachée. Le suivi des hydrocéphalies «dérivés» ne doit pas être interrompu à l'âge adulte.
- ✓ Les complications évoluent spontanément vers l'aggravation : problèmes urologiques, détérioration périnéale et sphinctérienne, risque cutané (escarres) qui reste permanent et majeur, atteintes dégénératives musculo-squelettiques (membres supérieurs, membres inférieurs).
- ✓ Les conséquences fonctionnelles du spina bifida restent présentes et s'aggravent à l'âge adulte, conduisant à l'aggravation du déclin fonctionnel.
- ✓ L'invalidité créée par les complications et les déficiences nécessitent une prise en charge spécifique du patient, compte tenu de son statut d'adulte : aggravation des troubles de la marche, retentissement personnel et social majeur du handicap sphinctérien (incontinence urinaire et fécale), vie sexuelle et procréation, autonomie de vie et insertion socio-professionnelle.

Une enquête nationale en 2000 portant sur 168 patients, d'âge moyen 25 ans (la quasi-totalité a moins de 60 ans), conduite par l' Association Nationale Spina bifida et Handicaps Associés (ASBH), montre que la plainte majeure de ces patients est l'incontinence urinaire et fécale ainsi que la sexualité. L'incontinence touche encore 96% de ceux-ci, alors même qu'ils ont été pris en charge sur ce point dans leur enfance et que 71 % vident leur vessie par auto-sondage. Environ le quart de ces patients ont une stomie urinaire et 25 % des hommes portent un étui pénien. Seulement 8 % bénéficient d'un sphincter artificiel.

LES COMPLICATIONS URINAIRES SONT FRÉQUENTES :

infection urinaire (60 %), lithiases (18 %) Sept sur les 168 patients sont dialysés, soit 4 %, Ce dernier chiffre confirme la gravité de l'atteinte urinaire provoquant insuffisance rénale et insuffisance cardiaque.

Malgré cela, le suivi par un urologue, tombe de 95 % pendant l'enfance à environ 50% à partir de l'âge de 30 ans.

Au plan ano-rectal, selon l'enquête précédente, 63 % des patients se plaignent d'incontinence fécale et 50 % portent des palliatifs (couches) pour cette raison. Cette incontinence perdure tout au long de la vie. La constipation touche 97 % de ces personnes. Les selles doivent être évacuées par doigtier chez 52 % d'entre elles. Les thérapeutiques prises par ces patients, souvent en automédication, sont des plus diverses. Des diarrhées, en général secondaires à la stase colo-rectale, sont subies par 66 % de ces personnes. 4 % sont porteuses d'une stomie digestive. Au point de vue du suivi médical digestif, il ne concerne que 7 % de ces patients et seulement 15 % ont bénéficié d'une exploration fonctionnelle digestive.



CES TROUBLES ANO-RECTAUX SONT SOURCE DE COMPLICATIONS :

infections urinaires par difficulté d'hygiène périnéale, prolapsus pelviens, surinfection et pérennisation d'escarres du siège avec risque d'ostéite. Au total, le handicap sphinctérien, par incontinence urinaire ou fécale, oblige plus des 2/3 de ces adultes, dont la quasi-totalité a moins de 60 ans, à porter des palliatifs (couches). La gêne que représente une telle condition au plan social et les coûts financiers, notamment celui de la sexualité, est majeure.

Au plan génito-sexuel, moins de 10 % des personnes ayant un spina bifida ont eu un bilan médical pour ces troubles et 70 % n'ont pas eu d'information sur leurs possibilités génito-sexuelles et procréatives. Alors que ces personnes expriment, à plus de 80 % leur désir de vie de couple, seulement 15% ont pu concrétiser leur projet. 8 % ont eu des enfants. Signalons que ces enfants étaient non handicapés. Moins de la moitié des hommes (56 cas dans cette enquête), de moins de 60 ans ont des érections spontanées ou pas permettant les rapports. 2/3 des patients ne peuvent avoir une éjaculation pendant les rapports. Un seul utilise des injections intracaverneuses, alors que ce traitement, ainsi que le sildénafil sont efficaces dans cette indication.

Le plaisir sexuel ne semble perçu que chez 18% de ces adultes hommes ou femmes alors que 40 % ont des zones érogènes préservées, malgré la paraplégie.

L'association, chez une même personne ayant un spina bifida adulte des conséquences fonctionnelles pelvipérinéales au triple plan urinaire, ano-rectal et génito-sexuel, doit, de plus, être replacée dans un contexte très fréquent d'altération de l'autonomie fonctionnelle et sociale, du fait de la paraplégie, des déformations orthopédiques, et aussi de l'histoire personnelle de ces personnes.

L'enquête de l'ASBH a révélé d'autres aspects, guère connus, du spina bifida adulte : douleurs fréquentes et intenses, possible fréquence supérieure à la normale d'apnées du sommeil, manque de lieux de vie adaptés puisque plus de 30% des adultes ayant un spina bifida, âgés de 50 à 60 ans, vivent encore chez leurs parents qui jouent souvent à vie le rôle d'aidant. Enfin, la majorité de ces patients se plaignait de difficultés, voire de l'impossibilité de consulter des services spécialisés et coordonnés. Un fait mal connu, qui est apparu avec la survie à l'âge adulte des personnes ayant un spina bifida. De même certains dysraphismes sont réadressés parce que l'état urinaire ou orthopédique se dégrade soulevant le problème de re-fixation médullaire (moëlle attachée).

Il ne faut pas oublier, toutes les autres formes de dysraphies (myélolipome, sinus dermique, diastématomyélie), souvent non diagnostiqués, se révélant par des atteintes neuro-sphinctériennes, déjà évoluées et le plus souvent irréversibles...

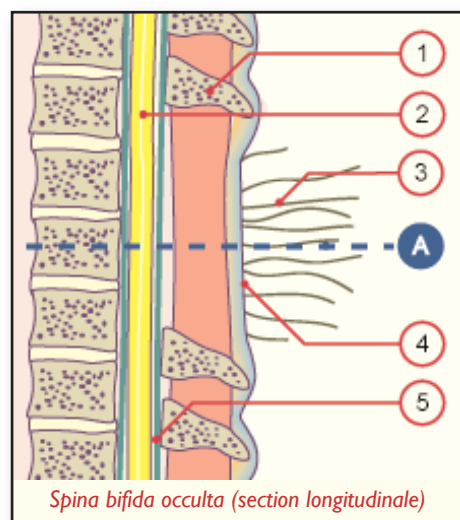
(Autres problèmes : surpoids, néoplasies (vessie, testicules)).

LE SPINA BIFIDA OCCULTA

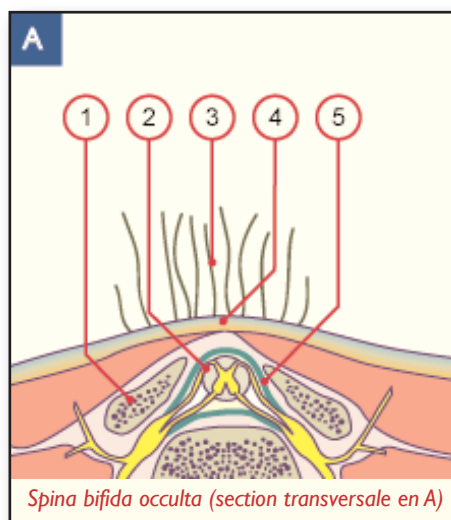
Le spina bifida occulta est une pathologie très fréquente qui est souvent découverte de manière fortuite lors d'un examen radiologique ou lors d'un examen du dos. Cette affection est en général asymptomatique, parce que seule une altération des structures osseuses lors de la fusion des arcs vertébraux est présente, sans participation de la moelle épinière et des méninges. Le revêtement cutané est intact.

Cependant, une touffe de poils recouvre parfois l'endroit de la lésion osseuse ou un petit creux apparaît.

Représentation du schéma d'un spina bifida occulta



1. Apophyse épineuse
2. Moelle épinière
3. Touffe de poils
4. Peau
5. Dure-mère



1. Arc vertébral
2. Moelle épinière
3. Touffe de poils
4. Peau
5. Dure-mère

Illustration schématique d'un spina bifida occulta.

Les méninges et la moelle épinière sont ici à leur place, la seule manifestation visible étant une touffe de poils dans la région lombaire.

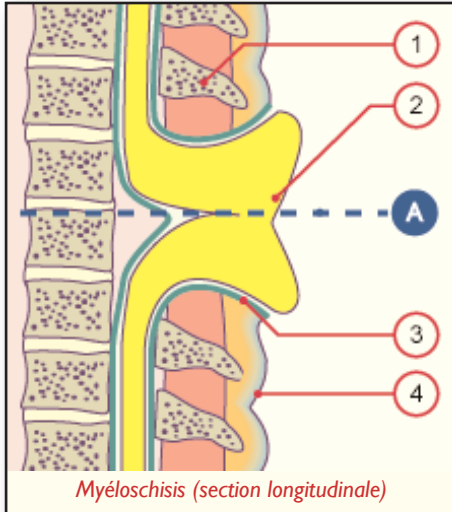
SPINA BIFIDA ASSOCIÉ À UN KYSTE DERMOÏDE

Il arrive qu'une fistule dans la région sacrale médiane soit associée à un kyste dermoïde, indiquant le site de fermeture du neuropore postérieur à la fin de la 4^{ème} semaine. Le kyste représentant le dernier point de séparation entre l'ectoderme de surface et le neuroectoderme. La moelle épinière et les méninges ont une disposition normale sous la peau.

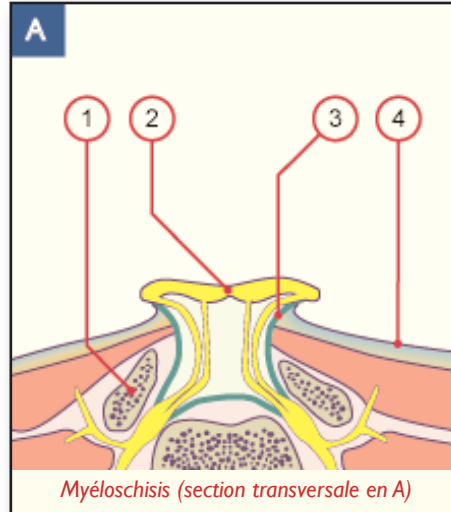
LE RACHISCHISIS (myéloschisis)

Le myéloschisis (rachischisis) est la forme la plus grave du spina bifida aperta. La gouttière neurale y est exposée à la surface de la peau, sans être recouverte ni d'un revêtement méningé, ni de peau. Lors de cette malformation il y a absence de fusion du tube neural à la hauteur du déficit concerné.

Représentation du schéma d'un spina bifida aperta



1. Apophyse épineuse
2. Moelle épinière
3. Dure-mère
4. Peau jusqu'au déficit du tube neural



1. Arc vertébral
2. Moelle épinière
3. Dure-mère
4. Peau jusqu'au déficit du tube neural

Illustration schématique d'un myéloschisis.

Noter que la moelle épinière est ouverte et n'est pas recouverte par la peau.

Cette malformation est souvent associée à des déficits neurologiques importants en aval de la lésion.



ANENCEPHALIE

Un cas particulier de spina bifida est constitué par l'anencéphalie. Lors de l'absence totale de fermeture du tube neural on parle de craniorachischisis totalis, provenant d'une malformation embryonnaire qui survient avant le 26^{ème} jour. La fréquence de l'anencéphalie a régressé au cours de ces 2 dernières décennies. Si la malformation s'est produite au niveau crânien du tube neural on parle d'anencéphalie, cette anomalie est toujours mortelle.

EN RÉSUMÉ

- ➡ Les dysraphies spinales se caractérisent par un continuum allant de la marche sans problème à l'état grabataire, de l'intelligence supérieure à la normalité jusqu'à la débilité sévère. Toutes les situations sont rencontrées mais l'ASBH éprouve de grandes difficultés à atteindre les plus touchés par les formes variées du handicap, les institutions dans le domaine étant très fermées même aux spécialistes et aux services hospitaliers. Dans certaines institutions, le suivi médical est très souvent assuré par un médecin généraliste à temps partiel. Pourtant de nombreuses personnes atteintes d'un spina bifida vivent au domicile de leurs parents jusqu'à la fin de la vie de ceux-ci où ils assurent le rôle d'aidants familiaux spécialisés dans le handicap. Dans ces conditions on imagine aisément les revendications de l'ASBH.

NOTA : Le cahier d'Orphanet n°2 de mai 2010 : *Prévalence des maladies rares ; données bibliographiques pour le spina bifida, 50 pour 100 000 naissances, idem pour l'anencéphalie.*

MÉNINGOCÈLE : malformation congénitale due à l'absence de fermeture de la colonne vertébrale, caractérisée par l'apparition directe sous la peau, des méninges.

MYÉLOMÉNINGOCÈLE : hernie en forme de sac contenant des méninges de la moelle épinière et du liquide céphalorachidien, faisant saillie à l'extérieur de la colonne vertébrale, provoquée par la non-fermeture du tube neural à la 4^{ème} semaine de la gestation.

DIASTÉMATOMYÉLIE : malformation médullaire rare, qui se caractérise par une séparation sagittale plus ou moins étendue du canal vertébral et de son contenu, donnant un aspect de dédoublement médullaire plus ou moins complet.

DYSGÉNÉSIE : toute anomalie de la différenciation sexuelle accompagnée d'une malformation congénitale des gonades (glande génitale qui produit les gamètes et sécrète des hormones sexuelles).

HYDROCÉPHALIE : accumulation excessive de liquide céphalo rachidien (LCR) à l'intérieur des cavités du cerveau, due à une mauvaise circulation ou absorption déficiente du LCR.

LITHIASIE : présence de concrétions solides (calculs) formées par l'agglomération de substances organiques ou minérales à l'intérieur des canaux glandulaires, des conduits naturels ou des cavités organiques.

DYSGRAPHIE : malformation de la colonne vertébrale (le plus souvent dans la région lombo-sacrée), caractérisée par l'absence de soudure des deux moitiés d'un ou de plusieurs arcs vertébraux postérieurs. La fissure ainsi créée peut favoriser la hernie d'une portion des méninges et de la moelle.

NÉOPLASIE : formation d'une tumeur (le plus souvent cancéreux).

LIPOME : tumeur bénigne résultant d'une prolifération localisée des cellules adipeuses et formée aux dépens des tissus adipeux.



Document relu et corrigé par le Dr. J. GUARNIERI, neurochirurgien et le Dr. M. LOMBARD, MPR, CHU RENNES.

A.S.B.H.

3 bis avenue Ardouin - CS 9001 Le Plessis Trévisé Tél. :

0800.21.21.05 (appel gratuit depuis un poste fixe)

Email : spina-bifida@wanadoo.fr Site : www.spina-bifida.org - N° d'agrément : 94 MT 187