

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

**Prise en charge des dysraphismes
en période périnatale**

**Centre de Référence des malformations vertébrales et
médullaires (CRM C-MAVEM Trousseau)**

Septembre 2021

Sommaire

Liste des abréviations	3
Synthèse à destination du médecin traitant	4
Texte du PNDS	6
1 Introduction.....	6
2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins	7
3 Prévention	8
4 Prise en charge anténatale.....	8
4.1 Objectifs	8
4.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)	8
4.3 Circonstances de découverte/ Suspicion du diagnostic	9
4.4 Confirmation du diagnostic/diagnostic différentiel	9
4.5 Evaluation de la sévérité /extension de la maladie/recherche de comorbidités/évaluation du pronostic	9
4.6 Orientation / parcours de soins	10
4.7 Interruption médicale de grossesse	10
4.8 Chirurgie fœtale	10
4.9 Poursuite de la grossesse sans chirurgie	11
5 Prise en charge à la naissance	11
5.1 Voie, lieu et terme d'accouchement	11
5.2 Prise en charge en salle de naissance	11
6 Prise en charge postnatale	12
6.1 Explorations radiologiques en période néonatale	12
6.2 Prise en charge neurochirurgicale	12
6.3 Kinésithérapie et rééducation	13
6.4 Prise en charge des anomalies orthopédiques	13
6.5 Prise en charge des troubles urologiques	13
6.6 Prise en charge des troubles ano-rectaux	14
6.7 Prise en charge psycho-sociale	14
6.8 Envisager une future grossesse	15
Annexe 1. Liste des participants	16
Annexe 2. Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) de patients	17
Annexe 3. Arbre décisionnel en vue du diagnostic	19
Annexe 4. Information des couples	20
Références bibliographiques	21

Liste des abréviations

ACPA	Analyse Chromosomique par Puces à ADN
AFTN.	Anomalie de Fermeture du Tube Neural
ALD	Affection de Longue Durée
AMM	Autorisation de Mise sur le Marché
CNEOF	Comité National d'Echographie Ostétricale et Fœtale
IMG	Interruption Médicale de Grossesse
IRM.	Imagerie par Résonnance Magnétique
LDM	Limited Dorsal Myeloschisis
MDPH	Maison Départementale des Personnes Handicapées
MMC	Myéloméningocèle
MPR	Médecine Physique et de Réadaptation
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins
SA	Semaine d'Aménorrhée

Synthèse à destination du médecin traitant

Les dysraphismes font partie des anomalies de fermeture du tube neural (AFTN) et regroupent des atteintes - à des degrés variables - de la moelle épinière, des vertèbres, des racines nerveuses et des téguments en regard. Il existe un panel de dysraphismes dont le pronostic dépend du type et du caractère ouvert ou fermé de celui-ci, allant de formes asymptomatiques ou pauci-symptomatiques (dysraphismes fermés) aux formes sévères de myéloméningocèles (MMC) responsables d'un handicap complexe. Ils peuvent associer des troubles moteurs, des troubles sensitifs, des atteintes cutanées, des atteintes vertébrales et articulaires, des atteintes des membres inférieurs, des troubles urinaires et intestinaux, des symptômes neurologiques.

Les anomalies de fermeture du tube neural peuvent être secondaires à un déficit en acide folique (vitamine B9) en périconceptionnel. Il est donc recommandé une supplémentation périconceptionnelle en acide folique au mieux 4 semaines avant le début de la grossesse et jusqu'à 12 semaines de grossesse. La dose recommandée est de 0,4 mg/jour pour la population générale. Celle-ci est augmentée à 5 mg/jour pour les femmes ayant un antécédent d'enfant avec AFTN, de diabète préexistant à la grossesse et de traitement antiépileptique.

Les progrès majeurs de l'imagerie échographique prénatale permettent désormais d'identifier une grande partie des dysraphismes en période prénatale. L'expertise des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal (CPDPN) est indispensable à la prise en charge prénatale des dysraphismes. Selon le type de dysraphismes, plusieurs prises en charges sont possibles : poursuite de la grossesse sans chirurgie, chirurgie fœtale et interruption médicale de grossesse. L'orientation et l'information des couples sera réalisée par une équipe multidisciplinaire, au mieux par des médecins d'un centre de référence.

En postnatal, certains dysraphismes (comme la MMC) peuvent induire un handicap complexe, nécessitant une prise en charge pluridisciplinaire précoce et régulière impliquant neurochirurgiens, orthopédistes, médecins de Médecine Physique et de Réadaptation (MPR), urologues, gastroentérologues, stomatothérapeutes, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, orthoprothésistes, psychologues, infirmiers et assistants sociaux. L'ensemble des soins prodigués par ces acteurs est idéalement coordonné par le médecin traitant.

Rôles du médecin traitant, généraliste ou pédiatre

Le médecin traitant a un rôle important à plusieurs niveaux :

- tout d'abord, il devra s'assurer de la supplémentation périconceptionnelle de toute femme ayant un projet de grossesse ou en début de grossesse
- il devra s'assurer qu'un diagnostic anténatal de dysraphisme a bien conduit à une expertise en CPDPN
- il sera en interaction avec l'équipe pluridisciplinaire du centre de référence pour suivre conjointement l'enfant en postnatal, de s'assurer du suivi régulier de l'enfant, de connaître et repérer les complications possibles des dysraphismes
- il renouvellera les protocoles de soins

Contacts utiles

- Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal (CPDPN) : www.cpdpn.fr
- CRMR MAVEM (Centre de Référence des malformations vertébrales et médullaires), Hôpital Armand Trousseau, Paris : <http://mavem.fr/>
- Association nationale Spina Bifida et Handicaps associés (ASBH) : www.spina-bifida.org ; 3 bis avenue Ardouin, 94420 Le Plessis Trevisé ; 0145930044

Texte du PNDS

1 Introduction

Un **dysraphisme** est une anomalie de fermeture du tube neural (AFTN) pouvant atteindre à des degrés variables : la moelle épinière, les vertèbres, les racines nerveuses et les téguments en regard. Les dysraphismes peuvent être divisés en deux catégories : les dysraphismes **ouverts** et les dysraphismes **fermés** selon qu'il existe ou non une discontinuité du revêtement cutané de la lésion.

Les dysraphismes ouverts (**myéломéningocèles** et **myélocèles**) sont caractérisés par une exposition des structures nerveuses et méningées sans couverture cutanée. Quant aux dysraphismes fermés, le défaut osseux rachidien est recouvert par le tissu adipeux, empêchant donc la fuite de liquide céphalo-rachidien et l'exposition des structures nerveuses à l'environnement amniotique intra-utérin. Il existe plusieurs dysraphismes fermés selon la présence ou non d'une masse sous-cutanée. Nous détaillerons ici le **limited dorsal myeloschisis** et la **lipomyéломéningocèle**.

Au-delà de cette distinction ouvert/fermé, il semble exister un continuum entre les dysraphismes ouverts et fermés avec des formes frontières. Le **myé-LDM** est une entité de description décente qui présente des caractéristiques des deux formes.

En France, la prévalence totale des dysraphismes est de **5,0 pour 10 000 grossesses** (nés vivants, mort-nés, interruptions médicales de grossesse) et la prévalence parmi les naissances vivantes est située entre 1 et 2 cas pour 10 000 naissances vivantes. La myéломéningocèle est le dysraphisme le plus fréquent. Il existe des disparités de prévalence selon les zones géographiques et les origines ethniques.

Les dysraphismes ont une origine **multifactorielle**. Certains facteurs de risques sont rapportés comme étant associés à un sur-risque de dysraphisme : la carence en folates (vitamine B9), certains traitements antiépileptiques, le diabète maternel, l'obésité, la carence en vitamine B12 et l'antécédent familial d'AFTN. Certaines aneuploïdies peuvent être associés aux dysraphismes (généralement dans le cadre de syndromes polymalformatifs) et certains gènes ont été suspectés comme étant associés aux dysraphismes.

Le pronostic et les conséquences cliniques divergent selon le type de dysraphisme, le caractère ouvert ou fermé et le niveau de l'atteinte. Le **pronostic** de l'atteinte neurologique varie des formes asymptomatiques ou pauci-symptomatiques des LDM aux formes sévères de MMC responsables d'un handicap complexe. Ils peuvent associer des troubles moteurs, des troubles sensitifs, des atteintes cutanées, des atteintes vertébrales et articulaires, des atteintes des membres inférieurs, des troubles urinaires et intestinaux, des symptômes neurologiques...

2 Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins

L'objectif de ce protocole national de diagnostic et de soins (PNDS) est d'explicitier aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un couple pour lequel le fœtus est atteint d'un dysraphisme (période prénatale) mais aussi dans la période post-natale (jusqu'à 6 mois de vie). Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de la maladie rare sur l'ensemble du territoire. Il permet également d'identifier les spécialités pharmaceutiques utilisées dans une indication non prévue dans l'Autorisation de mise sur le marché (AMM) ainsi que les spécialités, produits ou prestations nécessaires à la prise en charge des patients mais non habituellement pris en charge ou remboursés.

Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin déclaré par le patient auprès de la Caisse d'assurance maladie) en concertation avec le médecin spécialiste notamment au moment d'établir le protocole de soins conjointement avec le médecin conseil et le patient, dans le cas d'une demande d'exonération du ticket modérateur au titre d'une affection hors liste.

Le PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités ou complications, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles, ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient atteint de dysraphisme. Il doit être mis à jour en fonction des données nouvelles validées.

Le présent PNDS a été élaboré selon la « Méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares » publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr).

Un document plus détaillé ayant servi de base à l'élaboration du PNDS et comportant notamment l'analyse des données bibliographiques identifiées (argumentaire scientifique) est disponible sur le site internet du centre de référence (<http://mavem.fr/>).

3 Prévention

Les anomalies de fermeture du tube neural peuvent être secondaires à un déficit en acide folique (vitamine B9) en périconceptionnel. De nombreuses études ont montré l'efficacité de la supplémentation périconceptionnelle en acide folique en prévention primaire et secondaire des anomalies de fermeture du tube neural : une prise correcte d'acide folique réduit de 70% le risque d'AFTN. **Il est donc recommandé une supplémentation périconceptionnelle en acide folique au mieux 4 semaines avant le début de la grossesse et jusqu'à 12 semaines de grossesse. La dose recommandée est de 0,4 mg/jour pour la population générale.** Celle-ci est augmentée à 5 mg/jour pour les femmes ayant un antécédent d'enfant avec AFTN, de diabète préexistant à la grossesse et de traitement antiépileptique. En France, ces recommandations sont très peu suivies. Moins d'une femme sur 4 aurait reçu une supplémentation périconceptionnelle en acide folique (2006-2016). L'enrichissement global de la nourriture en acide folique n'est actuellement pas recommandé en France, bien qu'il ait fait ses preuves dans de nombreux pays.

4 Prise en charge anténatale

4.1 Objectifs

L'objectif de la prise en charge anténatal d'un fœtus atteint de dysraphisme repose sur plusieurs éléments :

- le **dépistage** du dysraphisme
- la **confirmation diagnostique** et la **caractérisation** du dysraphisme
- l'**évaluation pronostique** de l'enfant à naître
- l'**information** des parents concernant les deux parcours de soins, représentés par la chirurgie fœtale et la poursuite de la grossesse avec chirurgie néonatale, et suivant la demande de la patiente, la possibilité de réaliser une interruption médicale de la grossesse pour motif fœtal

4.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

Les professionnels impliqués dans la prise en charge anténatale sont :

- le médecin (gynécologue ou radiologue) ou la sage-femme échographiste ayant réalisé l'échographie de dépistage
- l'échographiste référent qui réalise l'échographie de diagnostic
- enfin, toute patiente dont le fœtus présente une suspicion de dysraphisme devra être prise en charge en Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) où le couple pourra rencontrer les gynécologues-obstétriciens spécialisés en médecine fœtale mais aussi les neuro-chirurgiens dans le cadre de l'information du couple.

4.3 Circonstances de découverte/ Suspicion du diagnostic

Les dysraphismes peuvent être dépistés au cours du suivi échographique anténatal. Concernant les dysraphismes ouverts dont le diagnostic est plus aisé, le dépistage anténatal est supérieur à 85%. Dans la majorité des cas, le diagnostic est porté lors de l'échographie du deuxième trimestre (20-25 semaines d'aménorrhée), évoqué soit sur la visualisation du dysraphisme lui-même ou par l'identification première de son retentissement sur le cerveau et en particulier de la fosse cérébrale postérieure (malformation de Chiari II) dont l'examen est systématique en échographie de dépistage. Ainsi, au cours des différentes échographies de dépistage de la grossesse (1^{er} trimestre, 2^{ème} trimestre et 3^{ème} trimestre), certains éléments doivent faire partie de l'examen échographique et/ou doivent figurer dans le compte-rendu de l'échographie (ceux-ci sont largement détaillés dans l'argumentaire scientifique).

4.4 Confirmation du diagnostic/diagnostic différentiel

Lorsqu'un dysraphisme est identifié, une échographie de seconde intention, dite « de diagnostic » est indiquée. L'échographie de diagnostic doit être la plus fiable possible, réalisée par un opérateur entraîné, possédant des connaissances sur toutes les formes de dysraphismes notamment sur les formes plus récemment décrites (LDM) et les formes frontières (MyeLDM). L'objectif attendu de l'échographie de diagnostic est de préciser le caractère ouvert ou fermé du dysraphisme et la forme anatomique précise suspectée, en particulier le niveau de la lésion dont dépendra en partie le pronostic. Cela permettra d'affiner le pronostic du dysraphisme et donc l'information donnée aux parents. Les éléments suivants doivent particulièrement être recherchés : la présence ou non d'un revêtement cutané, le niveau de la lésion, la présence ou non d'anomalies cérébrales associées, la présence ou non d'anomalies extra-cérébrales et la présence ou non d'autres anomalies signant l'existence d'un dysraphisme syndromique.

4.5 Evaluation de la sévérité /extension de la maladie/recherche de comorbidités/évaluation du pronostic

Le dosage de l'alphafoetoprotéine sérique maternel n'est plus indiqué. La réalisation d'un dépistage prénatal non invasif (DPNI) sur sang maternel n'est pas indiqué en cas de dysraphisme. Il est recommandé de proposer une amniocentèse en cas de diagnostic de dysraphisme. Celle-ci permettra d'éliminer une anomalie chromosomique associée (caryotype et analyse chromosomique par Puces à ADN) et de préciser le caractère ouvert ou fermé du dysraphisme (dosage de l'acétylcholinestérase dans le liquide amniotique). Il n'est pas recommandé de réaliser une IRM fœtale pour tout dysraphisme. Cependant, en cas de poursuite de la grossesse, avec ou sans traitement in utero, l'IRM fœtale doit être discutée et proposée, au cas par cas, afin d'apporter des éléments supplémentaires permettant d'affiner le pronostic neuro-développemental de l'enfant à naître notamment concernant les anomalies cérébrales associées. Par ailleurs, en cas de présentation fœtale défavorable et/ou de mauvaises conditions techniques rendant difficile l'évaluation échographique, l'IRM peut être indiquée.

4.6 Orientation / parcours de soins

Toute femme enceinte dont le fœtus présente une suspicion de dysraphisme à l'échographie de dépistage doit être adressée en échographie de diagnostic et un avis doit être pris auprès d'un CPDPN. L'information claire de la femme ou du couple, permettra d'expliquer les deux parcours de soins possibles selon le type de dysraphisme une poursuite de la grossesse sans chirurgie fœtale (+/- chirurgie néonatale) et une chirurgie fœtale. Il sera évoqué, selon le dysraphisme et suivant la demande de la patiente, la possibilité de réaliser une interruption médicale de la grossesse pour motif fœtal. Le couple doit être facilement adressé en centre de référence où se pratique la chirurgie fœtale des dysraphismes pour une information claire, loyale et appropriée.

4.7 Interruption médicale de grossesse

L'Interruption Médicale de Grossesse peut être réalisée s'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic. Cette demande doit être traitée par un CPDPN qui fournira une attestation de particulière gravité rendant possible l'organisation d'une IMG pour motif fœtal. Cette définition s'applique à la myéloméningocèle dont le pronostic répond au critère de particulière gravité, même en cas de chirurgie in utero. Pour les autres types de dysraphisme, tels que le LDM et le myé-LDM, la situation doit être discutée au cas par cas. En cas d'interruption médicale de grossesse, un examen foetopathologique doit être systématiquement proposé au couple. Après recueil du consentement du couple, celui-ci permettra de confirmer et préciser le diagnostic de dysraphisme et son retentissement. Il s'attachera à rechercher des malformations associées pouvant entrer dans le cadre d'un syndrome polymalformatif susceptible d'influencer le conseil génétique pour une grossesse ultérieure. Il permettra aussi de réaliser des prélèvements à visée étiologique.

4.8 Chirurgie fœtale

La chirurgie fœtale consiste à recouvrir le défaut cutané et les plans musculaires constituant le dysraphisme ouvert. Elle pourrait contribuer à protéger les structures nerveuses situées au niveau de la moelle exposée et empêcher leur altération progressive ainsi qu'empêcher l'écoulement du LCR et l'aggravation de la malformation de Chiari II. Compte tenu du bénéfice à court et moyen terme sur le plan cérébral et moteur, l'essai MOM a confirmé l'intérêt de la réparation anténatale des myéloméningocèles en comparaison à la chirurgie post-natale. Plusieurs équipes à travers le monde proposent donc cette prise en charge aux couples dont le souhait est la poursuite de la grossesse. La chirurgie fœtale a été évaluée pour les formes ouvertes et concerne donc principalement la myéloméningocèle. Au total, tout couple dont le fœtus est atteint d'une MMC devrait avoir une information sur la chirurgie in utero (réalisée généralement avant 26 semaines d'aménorrhée) et les bénéfices attendus de celle-ci. L'information doit faire comprendre au couple que le traitement in utero ne permet pas une guérison de la pathologie mais une amélioration du pronostic en comparaison avec une chirurgie postnatale. Deux approches chirurgicales sont réalisées à ce jour : la chirurgie à ciel ouvert (après laparotomie et

hystérotomie maternelle) et la chirurgie par foetoscopie pour laquelle les gestes chirurgicaux sont effectués à l'aide de trocars opérateurs introduits au travers d'incisions utérines infra-centimétriques. Les données actuelles de la littérature ne permettent pas d'affirmer qu'une technique soit supérieure à l'autre, chacune des techniques présentant des bénéfices et des inconvénients. Cependant, l'amélioration des techniques de foetoscopie, en ce qui concerne le pronostic fœtal (amélioration de la réparation par la technique de fermeture en 3 plans) et le pronostic obstétrical (voie d'abord après laparotomie maternelle moins à risque d'accouchement prématuré) en fait une voie d'abord prometteuse. En France, deux équipes pratiquant la chirurgie in utero des myéloméningocèles ont publié leurs résultats : l'équipe du service de médecine fœtale de l'hôpital Armand Trousseau (Professeur Jean-Marie Jouannic) et l'équipe du service de médecine fœtale de l'hôpital Necker-Enfants-Malades (Professeur Yves Ville).

4.9 Poursuite de la grossesse sans chirurgie

En cas de dysraphisme et de poursuite de la grossesse sans chirurgie fœtale, le suivi obstétrical de la patiente reste habituel. Le suivi échographique sera renforcé afin de rechercher des signes pouvant faire modifier le diagnostic et le pronostic. L'organisation de la naissance et de la prise en charge post-natale sera adaptée au dysraphisme et à la nécessité ou non d'une chirurgie postnatale.

5 Prise en charge à la naissance

5.1 Voie, lieu et terme d'accouchement

En cas de dysraphisme (fermé ou ouvert) sans chirurgie fœtale, l'accouchement voie basse est possible au terme usuel. Un déclenchement peut être proposé s'il est nécessaire d'organiser une prise en charge chirurgicale.

En cas de dysraphisme avec chirurgie fœtale à ciel ouvert, la naissance doit être programmée par césarienne à 37 SA (ou avant si mise en travail).

En cas de dysraphisme avec chirurgie par foetoscopie, l'accouchement voie basse est possible, au terme usuel. Dans tous les cas, le lieu d'accouchement doit être décidé collégialement en lien avec le CPDPN. La naissance doit avoir lieu dans un centre hospitalier disposant d'un service de néonatalogie et en cas de dysraphisme ouvert, d'un service de chirurgie neuro-pédiatrique.

5.2 Prise en charge en salle de naissance

La prise en charge néonatale d'un nouveau-né porteur d'un dysraphisme est complexe et nécessite une coordination entre les différentes spécialités. La prise en charge en salle de naissance devra être supervisée par un pédiatre néonatalogiste ou réanimateur néonatal. En cas de défaut cutané, plusieurs points sont essentiels : l'enfant doit être maintenu en décubitus ventral ou latéral, la lésion doit être couverte par des compresses humidifiées avec du sérum physiologique tiède et une antibioprophylaxie est à prescrire en cas de rupture du sac du dysraphisme. L'utilisation de gants en latex est à proscrire pour les soins de ces enfants au regard du risque accru d'allergie. L'hospitalisation dans un service de néonatalogie est

recommandée en cas de dysraphisme ouvert car les enfants sont à risque de complications aiguës, graves et multi-systémiques nécessitant une surveillance renforcée.

6 Prise en charge postnatale

6.1 Explorations radiologiques en période néonatale

Il n'existe pas de recommandations sur les examens radiologiques à réaliser en période néonatale. En cas de dysraphisme ouvert connu, opéré en anténatal ou non, ou découvert à la naissance, seule une échographie cérébrale transfontanellaire est recommandée en première intention pour mesurer la taille des ventricules et permettre le suivi de l'hydrocéphalie potentielle. Il n'est pas recommandé de réaliser une échographie médullaire. Celle-ci peut cependant guider le geste de fermeture et peut être réalisée au bloc opératoire au début du geste chirurgical. La réalisation rapide d'une IRM cérébrale et médullaire est primordiale. En cas de dysraphisme fermé de découverte anté ou post-natale, une échographie médullaire est indiquée et doit être réalisée avant l'âge d'un mois. Une IRM médullaire sera réalisée ultérieurement vers l'âge de 2-3 mois. L'IRM cérébrale n'est pas nécessaire en cas de dysraphisme fermé et d'absence de signes suspects de caractère syndromique.

6.2 Prise en charge neurochirurgicale

En cas de défaut cutané, la chirurgie de réparation de la lésion à la naissance est toujours indiquée dans le but de prévenir le risque infectieux et d'empêcher l'écoulement du liquide céphalo-spinal (LCS). Elle doit être réalisée dans les premiers jours de vie. En cas de dysraphisme ouvert ayant bénéficié d'une réparation anténatale, il n'y a pas lieu de prévoir de chirurgie néonatale sauf en cas de réparation incomplète du défaut avec fuite de LCS.

En cas de dysraphisme fermé, la chirurgie post-natale n'est pas systématique et sera réalisée dans les premiers mois de vie après explorations radiologiques.

Les dysraphismes peuvent s'associer à une l'hydrocéphalie à la naissance qui peut être responsable de complications sévères nécessitant une prise en charge préventive par dérivation ventriculaire. Le taux d'hydrocéphalie rapportée à la naissance est d'environ 80 à 90% mais tous les cas ne nécessitent pas un traitement chirurgical. L'indication de la dérivation ventriculaire doit être discutée au cas par cas en prenant en compte la balance bénéfices-risques de la chirurgie. En effet, les complications liées au traitement chirurgical sont très fréquentes et peuvent aussi avoir de lourdes conséquences. En cas d'hydrocéphalie sévère ou de signes d'hypertension intracrânienne dès l'évaluation initiale, celle-ci peut être effectuée dans le même temps opératoire que la chirurgie de réparation du dysraphisme, le cas échéant. En l'absence de signe de gravité initiale, c'est la surveillance clinico-radiologique et l'évolution de l'hydrocéphalie qui posera l'indication de la chirurgie (dérivation ventriculaire ou ventriculocisternostomie endoscopique). A noter que la chirurgie de réparation de la MMC peut entraîner une aggravation de l'hydrocéphalie.

6.3 Kinésithérapie et rééducation

L'instauration précoce d'un suivi par un rééducateur spécialisé est probablement bénéfique pour l'enfant et son entourage. L'objectif est d'aider et de guider l'enfant dans l'apprentissage des niveaux d'évolution motrice à un âge adapté. Des appareillages pourront être mis en place pour faciliter ses acquisitions à l'âge usuel de ces apparentissages.

6.4 Prise en charge des anomalies orthopédiques

Les déformations des membres inférieures sont majoritairement représentées par les pieds bots varus équin, unilatéral ou bilatéral. Tout pied bot varus équin doit être pris en charge précocement. Elle repose sur l'association entre la masso-kinésithérapie et les moyens de contention avec des appareillages précoces. L'objectif est de posturer les articulations dans une position physiologique. En effet, le déséquilibre musculaire péri-articulaire ne permet pas cette position physiologique et donc empêche la mécanomorphose. Ainsi il peut y avoir des déformations des surfaces articulaires entraînant des déformations définitives, ces attelles ont pour but d'empêcher des déformations structurelles définitives. Le kinésithérapeute ciblera sa rééducation sur l'articulation talo-naviculaire. Compte tenu des troubles sensitifs associés, le risque de complications cutanées (escarres) est donc majoré. La prévention des escarres repose donc sur l'évaluation régulière du dispositif de contention et des points de compression et donc d'un matériel adapté. L'information des parents est essentielle car ils doivent être particulièrement attentifs à ces complications, tout comme les orthoprothésistes.

6.5 Prise en charge des troubles urologiques

L'atteinte urologique des enfants atteints de dysraphisme est très fréquente et leur prise en charge est essentielle pour préserver la fonction rénale en prévenant les infections urinaires et en diminuant les pressions intra-vésicales. L'évaluation initiale d'un enfant atteint de dysraphisme comprendra un examen clinique, une observation des mictions dès la naissance, la recherche d'un résidu post-mictionnel, un bilan biologique avec créatininémie. Une échographie rénale doit être réalisée, si possible après une semaine de vie, pour évaluer une éventuelle dilatation rénale et/ou urétérale, l'épaisseur de la paroi vésicale et le volume de la vessie. Les explorations urodynamiques sont recommandées chez le nouveau-né présentant un dysraphisme mais le délai de réalisation de celles-ci est variable selon le dysraphisme.

Chez l'enfant atteint de dysraphisme, la réalisation de sondages vésicaux intermittents peut être nécessaire pour assurer une vidange complète et régulière de la vessie avec une faible pression intradétrusorienne et donc de diminuer les risques de complications rénales associées. Deux approches sont décrites : une approche proactive avec une instauration systématique des sondages et une approche réactive à instaurer uniquement en cas d'anomalies cliniques, urodynamiques ou en cas de reflux vésico-urétéral de haut grade. A la lecture des données de la littérature et des recommandations internationales, il est difficile de conclure sur la supériorité d'une approche par rapport à l'autre. Nous retiendrons tout de même qu'en cas de prise en charge « réactive », il conviendra d'effectuer une surveillance rapprochée de

l'enfant. Il n'est pas nécessaire de conduire une antibioprophylaxie à long cours même en cas de sondages vésicaux intermittents dans le but de prévenir les infections urinaires. Cette couverture antibiotique sera temporaire lors de l'instauration des sondages vésicaux intermittents le temps de l'éducation parentale et en cas d'infection urinaire symptomatique. En cas d'hyperactivité détrusorienne objectivée, un traitement anticholinergique peut être débuté (oxybutynine en première intention).

6.6 Prise en charge des troubles ano-rectaux

Durant les six premiers mois de vie, la prise en charge des troubles ano-rectaux des enfants atteints de dysraphisme repose sur la prise en charge de la constipation. Le diagnostic de constipation est clinique (échelle de Bristol et critères de Rome 5). Aucun examen n'est recommandé dans les premiers mois de vie. La prise en charge repose majoritairement sur la prescription de laxatifs en cas de constipation avérée. Les laxatifs osmotiques sont recommandés en première intention, comme le Macrogol ou le Lactulose. La durée du traitement n'est pas consensuelle et doit être adaptée à chaque enfant. En cas d'aggravation aiguë d'une constipation, la réalisation d'un lavement rétrograde peut être nécessaire. Celui-ci peut être réalisé à l'eau ou au Normacol Enfant. L'irrigation transanale consiste à introduire de l'eau dans le rectum à l'aide d'une sonde rectale. Plusieurs dispositifs d'irrigation intestinale sont disponibles mais sont déconseillés aux enfants de moins de trois ans.

6.7 Prise en charge psycho-sociale

L'arrivée d'un enfant atteint d'un dysraphisme avec un potentiel handicap nécessite souvent un accompagnement psychologique de l'entourage. Celui-ci doit être systématiquement proposé dès le diagnostic (en anténatal le cas échéant) et réalisé en lien avec le médecin traitant et l'équipe pluridisciplinaire.

Il conviendra de renseigner les parents sur les différentes associations de patients existantes :

- l'Association Nationale Spina Bifida et Handicaps Associés (ASHB)
- l'eNorme qui est une plateforme gratuite qui met en relation les parents d'enfants malades et porteurs de handicap pour faciliter l'échange, l'entraide et le partage d'information.

Enfin, une prise en charge sociale est nécessaire afin de guider les parents dans les démarches administratives concernant :

- la reconnaissance du handicap et la déclaration auprès d'une maison départementale des personnes handicapées (MDPH)
- les aides financières possibles :
 - l'Allocation d'Éducation de l'Enfant Handicapé (AEEH)
 - le complément d'AEEH ou complément de compensation du handicap si l'enfant présente un certain taux d'incapacité
 - l'allocation journalière de présence parentale si la gravité du handicap contraint le parent à suspendre ou réduire son activité professionnelle
- le mode de garde de l'enfant : des structures spécialisées existent si l'enfant est dans l'impossibilité d'intégrer une crèche ordinaire
- la reconnaissance du statut d'aidant pour les parents dans l'obligation de suspendre leur activité professionnelle.

6.8 Envisager une future grossesse

En cas de souhait d'une future grossesse, plusieurs éléments sont à prendre en considération. Il faudra prévenir les parents qu'une consultation préconceptionnelle est de rigueur en cas de projet de grossesse.

Plusieurs points importants sont à prendre en compte, quelle que soit l'issue de la précédente grossesse :

- le risque de récurrence : un conseil génétique permettra d'évaluer le risque de récurrence
- la prévention : bien que celle-ci n'ait été évaluée que pour l'antécédent de MMC, nous recommandons une supplémentation adaptée en acide folique à la posologie de 5 mg / jour pour tous les types de dysraphisme
- la surveillance : la réalisation de l'échographie du 1^{er} trimestre par un échographiste référent est recommandée. Une échographie intermédiaire à 18 SA peut être indiquée.
- le délai avant la grossesse : en cas de dysraphisme opéré, il est conseillé d'attendre le délai minimum d'un an avant le début d'une nouvelle grossesse

Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Docteur Yoann Athiel, du Centre de référence des malformations vertébrales et médullaires (CRM C-MAVEM) sous la direction du Professeur Jean-Marie Jouannic (directeur du CRM).

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs

- D^r Yoann Athiel, D^r Lucie Guilbaud D^r Paul Maurice, P^r Jean-Marie Jouannic
Service de médecine fœtale
CRM C-MAVEM Trousseau
Hôpital Trousseau, 26 avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris
- Dr Catherine Garel
Service de radio-pédiatrie
CRM C-MAVEM Trousseau
Hôpital Trousseau, 26 avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris
- Dr Pauline Lallemant
Service de médecine physique et de réadaptation fonctionnelle
CRM C-MAVEM Trousseau
Hôpital Trousseau, 26 avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris
- Dr Mathilde Lefebvre
Service de fœtopathologie
CRM C-MAVEM Trousseau
Hôpital Trousseau, 26 avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris
- Dr Timothée De Saint Denis, neurochirurgien, Paris
Unité de neuro-orthopédie, service de chirurgie orthopédique et réparatrice de l'enfant
CRM C-MAVEM Trousseau
Hôpital Trousseau, 26 avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris
Service de neuro-chirurgie
CRM C-MAVEM Necker
Hôpital Necker-Enfants Malades, 149 rue de Sèvres, 75015 Paris
- Pr Michel Zerah, neurochirurgien, Paris
Service de neuro-chirurgie
CRM C-MAVEM Necker
Hôpital Necker-Enfants Malades, 149 rue de Sèvres, 75015 Paris

Groupe de travail multidisciplinaire

- P^r Laurent Guibaud, radio-pédiatre, Lyon
- P^r Alexandra Benachi, gynécologue-obstétricien, Clamart
- P^r Federico Di Rocco, neurochirurgien, Lyon
- D^r Nathaly Quintero, médecin spécialisé en MPR, Paris
- D^r Sébastien Touchard, médecin généraliste, Versailles-Saint-Quentin-en-Yvelines
- D^r Shushanik Hovhannisyan, néonatalogiste, Paris
- Mr François Haffner, président de l'ASBH, Paris
- D^r Maxime Bertrand, pédiatre, Cholet

Déclarations d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site internet du centre de référence.

Annexe 2. Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) de patients

Localisé à l'Hôpital pédiatrique Armand Trousseau à Paris (APHP), le CRMR MAVEM (Centre de Référence des malformations vertébrales et médullaires) prend en charge les enfants porteurs de malformation vertébrales et médullaires pendant la vie fœtale, la période néonatale et l'âge pédiatrique jusqu'à leur transfert à un suivi adulte. Il réunit une équipe de médecine fœtale, de radio-pédiatrie, de neuro-chirurgiens, d'orthopédistes et de médecins MPR pédiatriques.

Contacts :

- Equipe de médecine fœtale : APHP - Hôpital Armand Trousseau - Service de médecine fœtale - Pr Jean-Marie Jouannic - 26 avenue du Dr Arnold Netter, 75012 Paris ; 0144737475
- Equipe de neurochirurgie pédiatrique : APHP - Hôpital Universitaire Necker Enfants Malades - Service de neurochirurgie pédiatrique - Pr Michel Zerah - 149 rue de Sèvres, 75015 Paris ; 0144494267

Lien internet : <http://mavem.fr/>

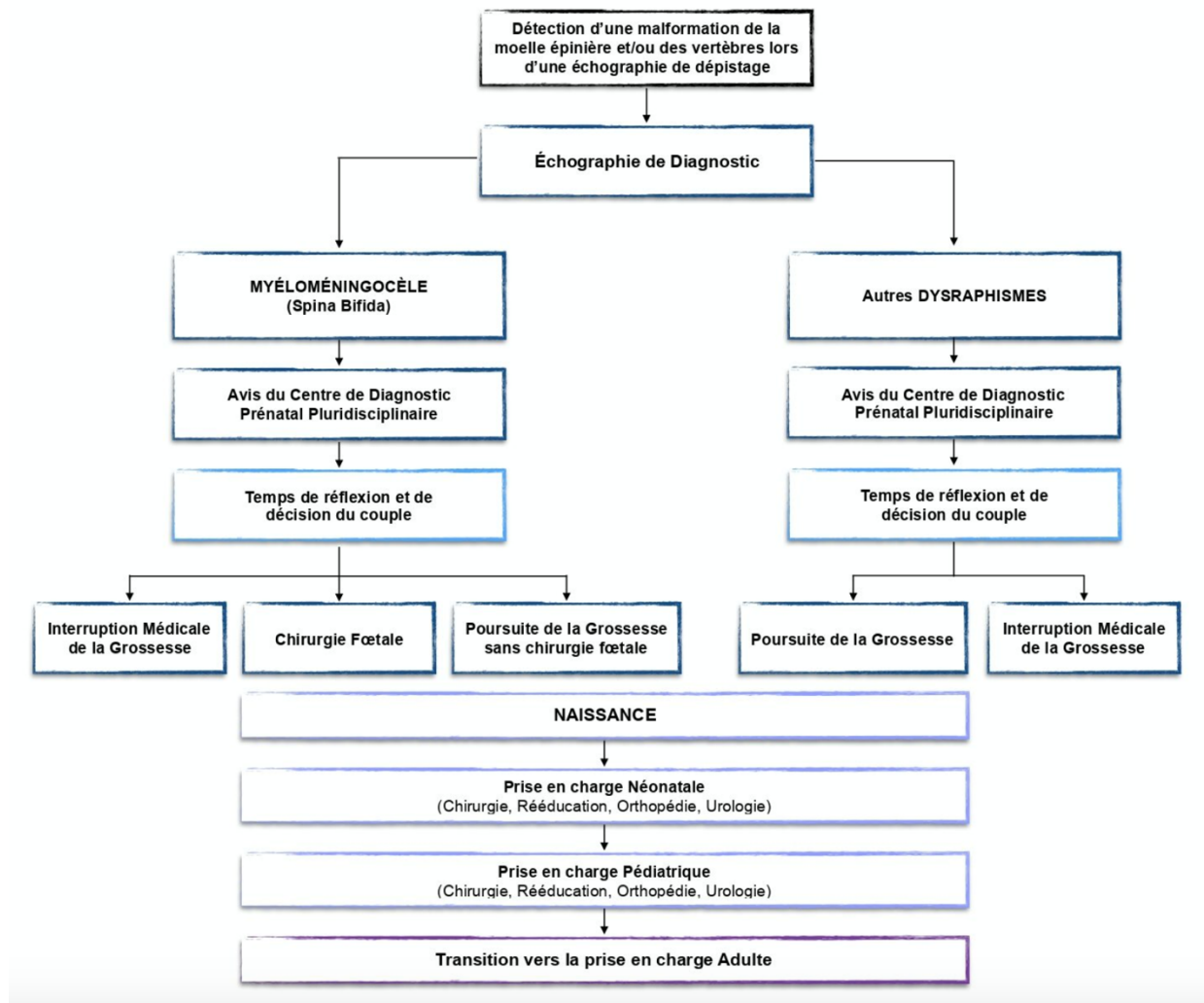
Il existe plusieurs centres en région du réseau MAVEM :

- CHU de Tours - Hôpital pédiatrique Gatien de Clocheville - Service de chirurgie orthopédique pédiatrique - Pr Thierry Odent - 49 boulevard Béranger, 37044 Tours ; 0247474752
- CHRU de Besançon - Hôpital Jean Minjot - Pôle médico-chirurgical de l'enfant et de l'adolescent - Pr Benoît de Billy - 3 boulevard Alexandre Fleming, 25000 Besançon ; 0381219403
- CHRU de Lille - Hôpital Jeanne de Flandre - Service de chirurgie orthopédique pédiatrique - Dr Damien Fron - Avenue Eugène Avinée, 59120 Loos ; 0320445067
- APHM - Hôpital de la Timone - Service de chirurgie orthopédique pédiatrique - Pr Jean-Luc Jouve - 278 rue Saint Pierre, 130005 Marseille ; 0491386905
- CHU de Montpellier - Hôpital Gui de Chauliac - Service de neurochirurgie pédiatrique - Dr Thomas Roujeau - 80 avenue Augustin Fliche, 34295 Montpellier ; 0467336733
- APHP - Hôpital Rothschild - Service de médecine physique et de réadaptation - Pr Gilberte Robain - 5 rue de Santerre, 75012 Paris ; 0140193853
- CHRU de Nancy - Service de neurochirurgie et chirurgie de la face pédiatrique, service de chirurgie orthopédique pédiatrique et service de chirurgie viscérale et urologique - Pr Olivier Klein - 29 avenue du Maréchal de Lattre de Tassigny, 54035 Nancy ; 0383155211
- CHU de Toulouse - Hôpital des enfants - Service de chirurgie orthopédique pédiatrique - Pr Jérôme Sales de Gauzy - 330 avenue de Grande Bretagne, 31300 Toulouse ; 0534558526

Associations de patients :

- Association nationale Spina Bifida et Handicaps associés (ASBH) : www.spina-bifida.org ; 3 bis avenue Ardouin, 94420 Le Plessis Trevisé ; 0145930044
- eNorme : plateforme gratuite qui met en relation les parents d'enfants malades et porteurs de handicap pour faciliter l'échange, l'entraide et le partage d'information

Annexe 3. Arbre décisionnel en vue du diagnostic



Annexe 4. Information des couples

Message adressé aux couples dont le fœtus est atteint d'un dysraphisme :

Vous êtes enceinte et l'échographiste vient de déceler une anomalie de la moelle épinière et/ou des vertèbres de votre bébé (spina bifida, myéломéningocèle, ou autre anomalie). Que faire ?

L'équipe de l'Hôpital Trousseau à Paris organise des consultations pluridisciplinaires afin de recevoir les couples rapidement après l'annonce d'une anomalie de la moelle épinière et/ou des vertèbres chez leur futur bébé. Lors de cette consultation, vous bénéficierez :

- d'une **nouvelle échographie** par un échographiste particulièrement spécialisé dans l'imagerie du système nerveux central fœtal,
- d'une consultation avec un obstétricien spécialisé en **Médecine Fœtale** et diagnostic anténatal,
- d'une consultation avec un des spécialistes suivants si cela est indiqué : **neurochirurgien pédiatrique, neuropédiatre, orthopédiste pédiatrique, psychologue.**

Ces consultations sont toutes organisées dans la même journée, à Paris. Ces consultations peuvent être organisées à la demande de votre gynécologue obstétricien ou votre sage-femme, mais également directement à la demande des couples.

Depuis 2014, l'équipe de l'Hôpital Trousseau a reçu 120 couples en consultation pluridisciplinaire pour une anomalie de la moelle épinière et/ou des vertèbres diagnostiquée lors d'une échographie de la grossesse. Ces consultations ont permis d'informer les couples de la manière la plus précise possible sur la malformation observée. Dans 20% des cas, cette consultation a d'ailleurs été l'occasion de préciser le diagnostic, ce qui peut potentiellement modifier le pronostic du futur bébé. Au cours de ces consultations, sont également abordées les différentes possibilités de prise en charge, tant en anténatal qu'en postnatal.

Références bibliographiques

European Surveillance of Congenital Anomalies (EUROCAT). Prevalence Tables; 2012. Available: <http://www.eurocat-network.eu/accessprevalencedata/prev-alencetables>. 62.

Zerah M, de Saint Denis T, Garel C, Jouannic J-M, Di Rocco F. An intermediate form of dysraphism: the MyeLDM. *Childs Nerv Syst.* 2020 Jul;36(7):1333–4.

HAS. Haute Autorité de Santé. Comment mieux informer les femmes enceintes? *Rev Sage - Femme.* 2005;4(5):226–36

HAS. Haute Autorité de Santé. Projet de Grossesse Informations, Messages de Prévention, Examens à Proposer, Recommandations. 2009

Meller C, Aiello H, Otaño L. Sonographic detection of open spina bifida in the first trimester: review of the literature. *Childs Nerv Syst.* 2017 Jul;33(7):1101–6

Friszer S, Dhombres F, Morel B, Zerah M, Jouannic J-M, Garel C. Limited Dorsal Myeloschisis: A Diagnostic Pitfall in the Prenatal Ultrasound of Fetal Dysraphism. *Fetal Diagn Ther.* 2017;41(2):136–44

Guilbaud L, Maurice P, Lallemand P, De Saint-Denis T, Maisonneuve E, Dhombres F, et al. Open fetal surgery for myelomeningocele repair in France. *J Gynecol Obstet Hum Reprod.* 2021 Apr 26;50(9):102155

Adzick NS, Thom EA, Spong CY, Brock JW, Burrows PK, Johnson MP, et al. A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele. *N Engl J Med.* 2011 Mar 17;364(11):993–1004

Farmer DL, Thom EA, Brock JW, Burrows PK, Johnson MP, Howell LJ, et al. The Management of Myelomeningocele Study: full cohort 30-month pediatric outcomes. *Am J Obstet Gynecol.* 2018 Feb;218(2):256.e1-256.e13

Houtrow AJ, Thom EA, Fletcher JM, Burrows PK, Adzick NS, Thomas NH, et al. Prenatal Repair of Myelomeningocele and School-age Functional Outcomes. *Pediatrics.* 2020 Feb 24;145(2):e20191544

Johnson MP, Bennett KA, Rand L, Burrows PK, Thom EA, Howell LJ, et al. The Management of Myelomeningocele Study: obstetrical outcomes and risk factors for obstetrical complications following prenatal surgery. *Am J Obstet Gynecol.* 2016 Dec;215(6):778.e1-778.e9

Sanz Cortes M, Lapa DA, Acacio GL, Belfort M, Carreras E, Maiz N, et al. Proceedings of the First Annual Meeting of the International Fetoscopic Myelomeningocele Repair Consortium. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 2019 Jun;53(6):855–63

Shurtleff DB, Luthy DA, Benedetti TJ, Hickok DE, Stuntz T, Kropp RJ. The outcome of pregnancies diagnosed as having a fetus with meningomyelocele. *Z Kinderchir.* 1987 Dec;42 Suppl 1:50–2

Bowman RM, McLone DG. Neurosurgical management of spina bifida: Research issues. *Dev Disabil Res Rev.* 2010;16(1):82–7

Pinto FCG, Matushita H, Furlan ALB, Alho EJ, Goldenberg DC, Bunduki V, et al. Surgical treatment of myelomeningocele carried out at “time zero” immediately after birth. *Pediatr Neurosurg.* 2009;45(2):114–8

Beuriat P-A, Szathmari A, Grassiot B, Plaisant F, Rousselle C, Mottolese C. Role of Endoscopic Third Ventriculostomy in the Management of Myelomeningocele-Related Hydrocephalus: A Retrospective Study in a Single French Institution. *World Neurosurg.* 2016 Mar;87:484–93

Liu T, Ouyang L, Thibadeau J, Wiener JS, Routh JC, Castillo H, et al. Longitudinal Study of Bladder Continence in Patients with Spina Bifida in the National Spina Bifida Patient Registry. *J Urol.* 2018;199(3):837–43

Drzewiecki BA, Bauer SB. Urodynamic testing in children: indications, technique, interpretation and significance. *J Urol.* 2011 Oct;186(4):1190–7

Hopps C V, Kropp KA. Preservation of renal function in children with myelomeningocele managed with basic newborn evaluation and close followup. *J Urol.* 2003 Jan;169(1):305–8

Bauer SB, Austin PF, Rawashdeh YF, de Jong TP, Franco I, Siggard C, et al. International Children's Continence Society's recommendations for initial diagnostic evaluation and follow-up in congenital neuropathic bladder and bowel dysfunction in children. *Neurourol Urodyn.* 2012 Jun;31(5):610–4

Zegers SHJ, Dieleman J, van der Bruggen T, Kimpen J, de Jong-de Vos van Steenwijk C. The influence of antibiotic prophylaxis on bacterial resistance in urinary tract infections in children with spina bifida. *BMC Infect Dis.* 2017;17(1):63

Lee JH, Kim KR, Lee YS, Han SW, Kim KS, Song SH, et al. Efficacy, tolerability, and safety of oxybutynin chloride in pediatric neurogenic bladder with spinal dysraphism: a retrospective, multicenter, observational study. *Korean J Urol.* 2014 Dec;55(12):828–33