

Malformations médullaires : quelles sont-elles et leurs conséquences ?

Pauline Lallemand-Dudek, Hina Simonnet, Timothée de Saint Denis

Service de Médecine Physique et de Réadaptation pédiatrique
Hôpital Armand Trousseau (Paris) - Sorbonne Université

25 Avril 2024



Sommaire

Classification et
définitions

Actualités sur les
dysraphismes
ouverts

Diagnostic et prises
en charge des
dysraphismes
fermés

Les différentes formes

Les stigmates cutanés

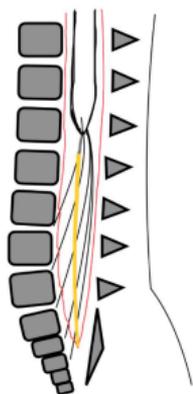
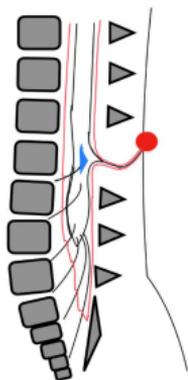
Un faisceau d'arguments

Grands principes de prise
en charge

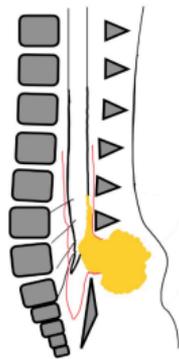
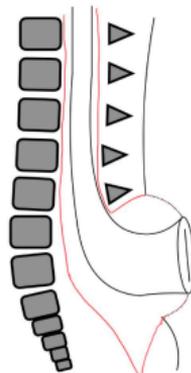
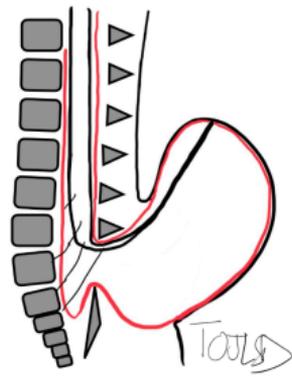
En conclusion

- 1 Classification et définitions
- 2 Actualités sur les dysraphismes ouverts
- 3 Diagnostic et prises en charge des dysraphismes fermés
 - Les différentes formes
 - Les stigmates cutanés
 - Un faisceau d'arguments
 - Grands principes de prise en charge
- 4 En conclusion

Continuum malformatif

Filum lipoma

LDM

Posterior conus lipomaMyelomeningoceleMyeLDM

Illustrations du Dr Timothée de Saint Denis

Orphanet 2023 - Définition

Spina bifida et autres dysraphismes spinaux

[Contribuer](#)

Définition

Un groupe d'anomalies rares du tube neural caractérisées par une fermeture inadéquate de la colonne vertébrale pendant le développement embryonnaire, non associées à d'autres malformations congénitales majeures ni à une ventriculomégalie. L'étendue de l'anomalie de fermeture peut varier, allant du spina bifida occulta, dans lequel le site de la lésion n'est pas exposé (par exemple un défaut isolé de l'arc vertébral postérieur), au spina bifida aperta, dans lequel la lésion peut être constituée d'une protubérance de la moelle épinière et de méninges (myéломéningocèle) ou d'une exposition des méninges seulement (méningocèle), avec ou sans sac de protubérance au site de la lésion, jusqu'au défaut le plus grave qui comprend une exposition totale de la moelle épinière sur toute sa longueur (rachischisis). Selon le type, la taille et le site de l'anomalie, une morbidité grave, comprenant généralement un dysfonctionnement moteur, sensoriel et sphinctérien, et une mortalité peuvent être associées. La maladie peut être asymptomatique.

Orphanet 2023 - Classification

[Retour vers la liste de classifications](#)

Classification Orphanet des anomalies du développement embryonnaire rares

> [Anomalie rare du développement embryonnaire](#) ORPHA:93890

└ [Malformation du système nerveux central](#) ORPHA:98044 -

└ [Malformation non syndromique du système nerveux central](#) ORPHA:108989 -

└ [Anomalie du tube neural](#) ORPHA:3388 -

└ [Défaut de fermeture du tube neural](#) ORPHA:268357 -

└ [Spina bifida et autres dysraphismes spinaux](#) ORPHA:823 -

└ [Dysraphisme spinal ouvert](#) ORPHA:268369 -

└ [Dysraphisme spinal ouvert associé à une méningocèle](#) ORPHA:645270 +

└ [Myéloschisis](#) ORPHA:645398 +

Orphanet 2023 - Classification

Classification Orphanet des anomalies du développement embryonnaire
rares

› [Anomalie rare du développement embryonnaire](#) ORPHA:93890

└ [Malformation du système nerveux central](#) ORPHA:98044 -

└ [Malformation non syndromique du système nerveux central](#) ORPHA:108989 +

└ [Anomalie du tube neural](#) ORPHA:3388 -

└ [Défaut de fermeture du tube neural](#) ORPHA:268357 -

└ [Spina bifida et autres dysraphismes spinaux](#) ORPHA:823 +

└ [Dysraphisme spinal fermé](#) ORPHA:645202 -

└ [Dysraphisme à tractus](#) ORPHA:645193 +

└ [Lipome médullaire dysraphique](#) ORPHA:645273 +

└ [Méningocèle postérieure isolée](#) ORPHA:268810

└ [Moelle épinière dédoublée](#) ORPHA:573278 +

└ [Myélocystocèle](#) ORPHA:268813 +

└ [Syndrome de régression caudale](#) ORPHA:3027

Sommaire

Classification et
définitions

Actualités sur les
dysraphismes
ouverts

Diagnostic et prises
en charge des
dysraphismes
fermés

Les différentes formes

Les stigmates cutanés

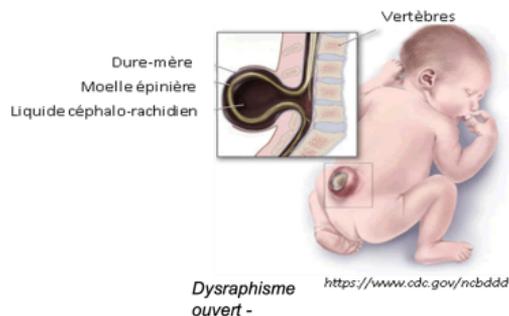
Un faisceau d'arguments

Grands principes de prise
en charge

En conclusion

- 1 Classification et définitions
- 2 Actualités sur les dysraphismes ouverts
- 3 Diagnostic et prises en charge des dysraphismes fermés
 - Les différentes formes
 - Les stigmates cutanés
 - Un faisceau d'arguments
 - Grands principes de prise en charge
- 4 En conclusion

Atteinte du SNC



- ▶ Risques vitaux néonataux,
- ▶ Atteinte cérébrale,
- ▶ Atteinte médullaire,
- ▶ Troubles de la statique rachidienne,
- ▶ Troubles des apprentissages
- ▶ Atteinte cérébelleuse,
- ▶ Trouble de la motricité fine des membres supérieurs,
- ▶ Troubles vésico-sphinctériens : risque d'insuffisance rénale.



Diagnostic anténatal

Prévention efficace par acide folique (0,4mg/jour) : 4 semaines en pré-conceptionnel et 8 semaines après conception.



Recommandations HAS, Projet de grossesse, 2009.



Valentin M. et al., Annales d'endocrinologie, 2018.

Echographie foetale

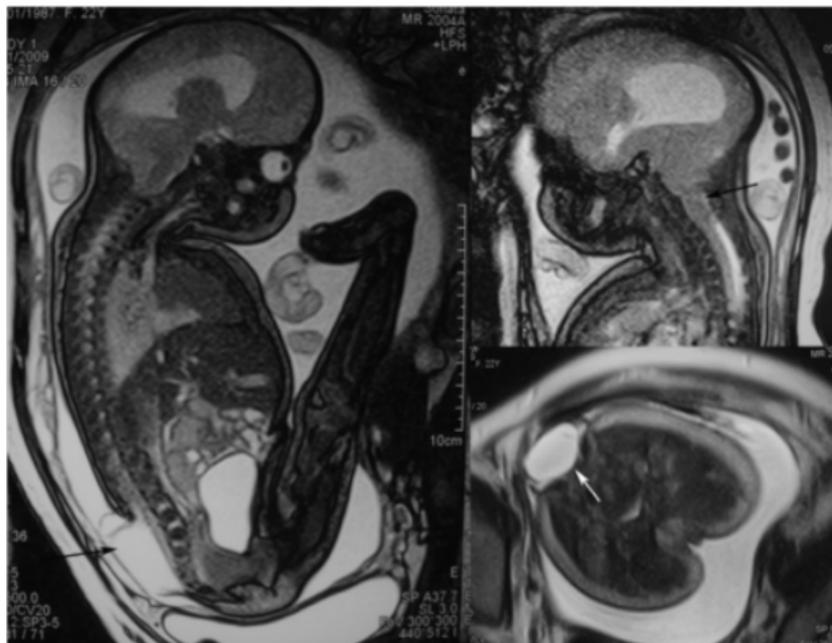
- ▶ Médullaire et cérébrale,
- ▶ Viscérale (reins),
- ▶ Squelettique (pied varus).



Diagnostic anténatal

IRM foetale médullaire et cérébrale.

Dosage de **marqueurs biochimiques** (ACHE) dans le liquide amniotique et le sang maternel.



Quels sont les choix des parents (en France) ?

Avis au près d'un centre de Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal (CPDPN) :

- ▶ possibilité d'IMG,
- ▶ poursuite de la grossesse et accouchement dans un centre avec neurochirurgie pédiatrique,
- ▶ proposition d'une intervention neurochirurgicale anténatale : MOMS Study.

Résultats préliminaires de l'étude PRIUM : programme de réparation in utero des myéloméningocèles

Preliminary results from the French study on prenatal repair for fetal myelomeningoceles (the PRIUM study)

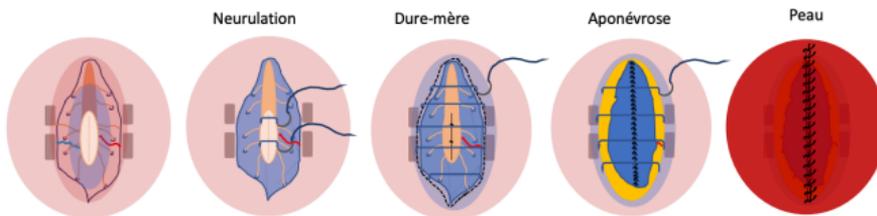
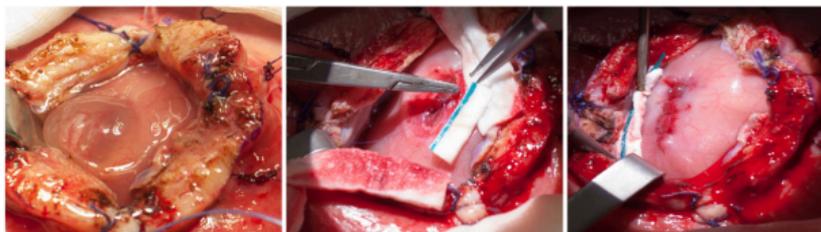
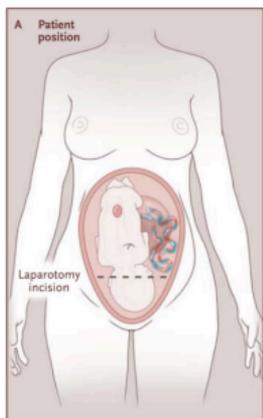
S. Friszer ^{a, f}, F. Dhombres ^{a, f}, F. Di Rocco ^{b, f}, A. Rigouzzo ^c, C. Gareil ^d, L. Guilbaud ^{a, f}, V. Forin ^e,
M.-L. Moutard ^f, M. Zerah ^{b, f}, J.-M. Jouannic ^{a, f, g}

Open fetal surgery for myelomeningocele repair in France

Lucie Guilbaud ^{a, b, f, g}, Paul Maurice ^{a, b}, Pauline Lallemand ^{b, c}, Timothée De Saint-Denis ^{b, d}, Emeline
Maisonneuve ^{a, b}, Ferdinand Dhombres ^{a, b}, Stéphanie Friszer ^{a, b}, Federico Di Rocco ^e, Catherine
Gareil ^{b, f}, Marie-Laure Moutard ^{b, g}, Mohamed-Ali Lachtar ^h, Agnès Rigouzzo ⁱ, Véronique Forin ^{b, c},
Michel Zerah ^{b, d}, Jean-Marie Jouannic ^{a, b}

Chirurgie foetale antenatale

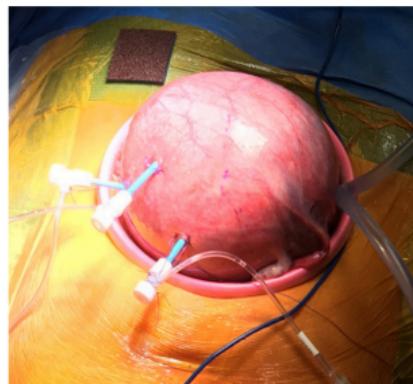
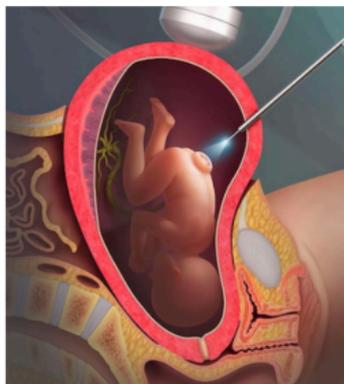
Chirurgie à ciel ouvert des MMC



Collection du Dr Lucie Guilbaud

Chirurgie foetale antenatale

Chirurgie par foétoscopie des MMC



Sommaire

Classification et
définitions

Actualités sur les
dysraphismes
ouverts

Diagnostic et prises
en charge des
dysraphismes
fermés

Les différentes formes

Les stigmates cutanés

Un faisceau d'arguments

Grands principes de prise
en charge

En conclusion

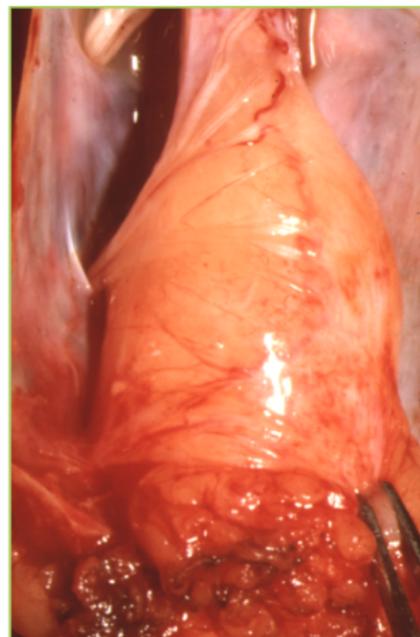
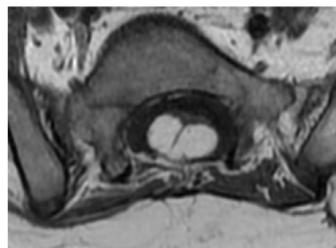
- 1 Classification et définitions
- 2 Actualités sur les dysraphismes ouverts
- 3 Diagnostic et prises en charge des dysraphismes fermés
 - Les différentes formes
 - Les stigmates cutanés
 - Un faisceau d'arguments
 - Grands principes de prise en charge
- 4 En conclusion

Dysraphismes fermés

Les différentes formes

- ▶ Lipome du cône médullaire
- ▶ Moelle dédoublée
- ▶ Sinus dermique
- ▶ Filum lipomateux
- ▶ Limited Dorsal Myeloschisis
- ▶ ...

Le lipome du cône médullaire

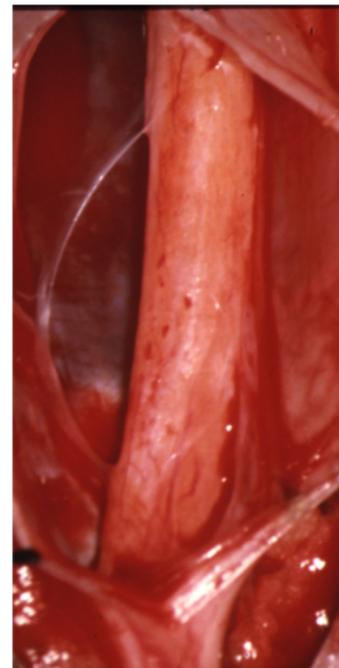


Wykes et al. Child's nervous system, 2012.



Lallemand-Dudek, Thèse d'exercice, 2016.

Le filum lipomateux



Usami et al. Child's nervous system, 2016.

Les moelles dédoublées

Classification et
définitions

Actualités sur les
dysraphismes
ouverts

Diagnostic et prises
en charge des
dysraphismes
fermés

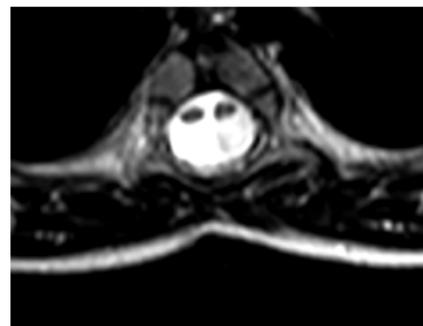
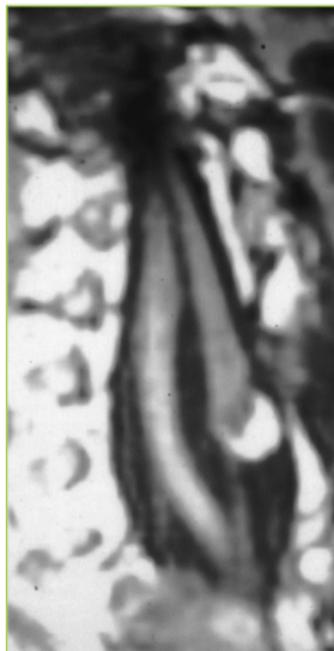
Les différentes formes

Les stigmates cutanés

Un faisceau d'arguments

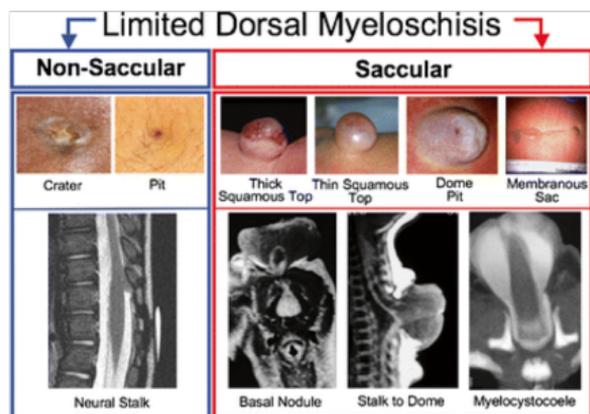
Grands principes de prise
en charge

En conclusion



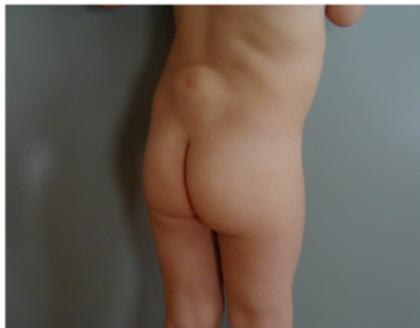
Pang et al. Neurosurgery, 1992.

Le Located Dorsal Myeloschisis



Pang et al. Neurosurgery, 2010.

Le sinus dermique



C'est une urgence neurochirurgicale.



Ackerman et al., Pediatrics, 2003.



Lallemand et al., Archives de pédiatrie, 2015.

Le syndrome de régression caudale et agénésie sacrée



Associations malformatives

Il faut rechercher un dysraphisme occulte de manière systématique dans :

- ▶ les malformations anorectales (MAR)
 - ▶ basses,
 - ▶ hautes,
 - ▶ syndromiques : VACTERL, Currarino.
- ▶ un reflux vesico-urétéral malformatif,
- ▶ les cloaques.



Solomon et al. Orphanet journal of rare diseases, 2011.



Currarino et al. American journal of roentgenology, 1981.

Les manifestations cutanées

Les fossettes sacro-coccygiennes

Elles sont bénignes si :

- ▶ <5mm de diamètre, et
- ▶ <25 mm de l'anus, et
- ▶ sans autre stigmate cutané associé.



Kriss et al. American journal of roentgenology, 1998.

Les manifestations cutanées

Sur le raphée médian

Association variable de stigmates cutanés (lombo-sacrée préférentiellement) :

- ▶ lipome sous cutanée,
- ▶ angiome,
- ▶ hypertrichose,
- ▶ tumeur pédiculée,
- ▶ pertuis cutané,
- ▶ fossette sacro-coccygienne,
- ▶ autres.



Guggisberg et al. Archives of dermatology, 2004.

Les stigmates cutanés



Les stigmates cutanés

Classification et
définitionsActualités sur les
dysraphismes
ouvertsDiagnostic et prises
en charge des
dysraphismes
fermés

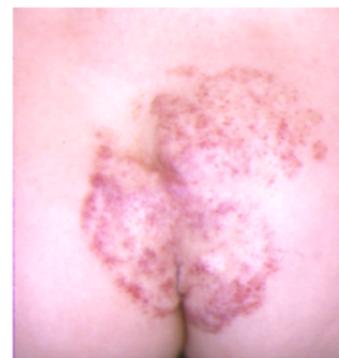
Les différentes formes

Les stigmates cutanés

Un faisceau d'arguments

Grands principes de prise
en charge

En conclusion



Et si ce n'est pas évident ...

Quand penser aux dysraphismes fermés ?

Les manifestations cliniques sont non systématiques !!

2/3 des enfants avec lipome du cône (et filum lipomateux) resteront asymptomatiques.

Les manifestations cliniques peuvent être :

- ▶ néonatales,
- ▶ retardées (de l'enfance à l'âge adulte),
- ▶ évolutives.

Intrication de manifestations :

- ▶ **cutanées,**
- ▶ **sphinctériennes et rénales,**
- ▶ **neuro-orthopédiques,**
- ▶ **infectieuses.**

Les manifestations les plus fréquents

Les manifestations anales et urinaires

Ce sont les manifestations les plus fréquentes :

- ▶ constipation : comment évaluer l'origine de la constipation ?
- ▶ encoprésie,
- ▶ douleurs abdominales et défécatoires,

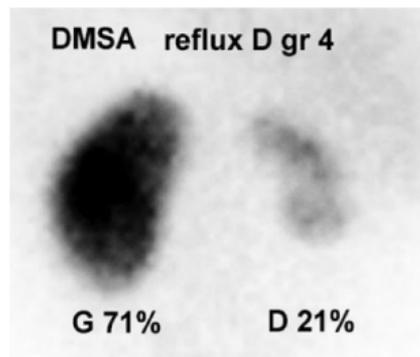
Les modes de révélation de la vessie neurologique :

- ▶ infections urinaires basses récidivantes,
- ▶ pyélonéphrites aiguës,
- ▶ retard d'acquisition de la continence urinaire et fuites,

Au bilan uro-dynamique :

- ▶ **hyperactivité détrusorienne**,
- ▶ trouble de la compliance,
- ▶ insuffisance sphinctérienne.

Risque de détérioration du haut appareil urinaire

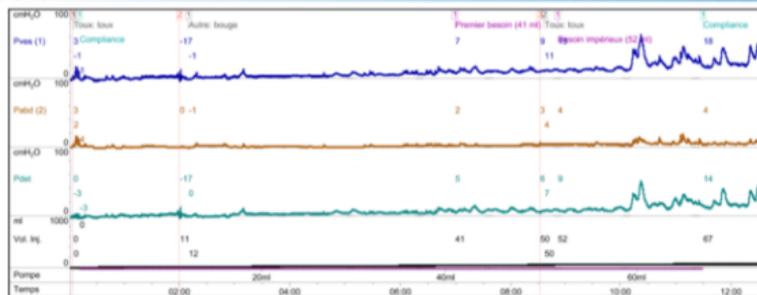


L'hyperactivité détrusorienne de l'enfant

Description

- ▶ Hyperactivité vésicale clinique,
- ▶ hyperactivité détrusorienne,
- ▶ reste de l'examen neurologique normal,
- ▶ prévalence maximale entre 5 et 7 ans (30%),
- ▶ Hypothèses : cérébrale, médullaire, musculaire, sensibilité...
- ▶ rechercher des facteurs déclenchants ou aggravants,
- ▶ anticholinergiques ou TENS,
- ▶ !! cause de reflux vésico-urétéral chez l'enfant.

Graphique



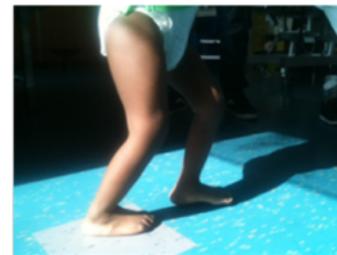
Les manifestations orthopédiques

Les signes orthopédiques

Ils peuvent être le seul signe d'appel du dysraphisme :

- ▶ inégalité de longueur des membres inférieurs,
- ▶ pied creux et/ou amyotrophie d'un membre inférieur,
- ▶ asymétrie des pieds,
- ▶ griffe d'orteils,
- ▶ scoliose malformative ou "atypique"

Les manifestations orthopédiques



D'autres manifestations

Les signes neurologiques

Ils sont asymétriques :

- ▶ abolition d'un ROT aux membres inférieurs,
- ▶ asymétrie des RCA,
- ▶ zone d'anesthésie ou hypoesthésie,
- ▶ asymétrie de force : muscles releveurs, varisants ou valgissants du pied.

Les manifestations infectieuses

Mode de diagnostic rare mais il faut savoir y penser :

- ▶ pyélonéphrites,
- ▶ infections du SNC :
 - ▶ abcès,
 - ▶ méningites itératives.

Imagerie diagnostique

En cas de suspicion de dysraphisme fermé

Avant 1 mois :

- ▶ échographie médullaire.

Au-delà de 3 mois :

- ▶ IRM médullaire.

Prise en charge neurochirurgicale

Dysraphismes et neurochirurgie

L'avis neurochirurgicale auprès d'un praticien connaissant ces malformations est nécessaire.

Dysraphismes fermés :

- ▶ sinus dermique : urgence neurochirurgicale,
- ▶ moelle dédoublée : ablation de l'éperon osseux,
- ▶ LDM : libération médullaire,
- ▶ lipome du cône médullaire : libération médullaire si symptômes,
- ▶ filum terminale : prise en charge controversée de la section du filum.

Objectifs de la prise en charge

Améliorer la fonction de ses patients :

- ▶ Préserver le haut appareil urinaire,
- ▶ Obtenir une continence urinaire et fécale sociale à l'âge physiologique.

Par quels moyens ?

- ▶ En ayant un réservoir vésical capacitif à basse pression :
 - ▶ lutte contre l'hyperactivité,
 - ▶ dépistage des troubles de compliance.
- ▶ En ayant une vidange vésicale satisfaisante :
 - ▶ régulière,
 - ▶ complète,
 - ▶ à basse pression,
- ▶ En ayant un sphincter compétent,
- ▶ En luttant contre la constipation avec une vidange colique régulière.



Faure et al. Urology journal, 2016.



Game et al. Journal of pediatric urology, 2009.

Sommaire

Classification et
définitions

Actualités sur les
dysraphismes
ouverts

Diagnostic et prises
en charge des
dysraphismes
fermés

Les différentes formes

Les stigmates cutanés

Un faisceau d'arguments

Grands principes de prise
en charge

En conclusion

- 1 Classification et définitions
- 2 Actualités sur les dysraphismes ouverts
- 3 Diagnostic et prises en charge des dysraphismes fermés
 - Les différentes formes
 - Les stigmates cutanés
 - Un faisceau d'arguments
 - Grands principes de prise en charge
- 4 En conclusion

Les dysraphismes ouverts : une population fragile

Éviter les sur-handicaps de ces enfants

- ▶ dysfonctions de dérivation ventriculo-péritonéale,
- ▶ troubles cognitifs ou dyspraxiques non diagnostiqués (formes frontières),
- ▶ lésions cutanées et escarres,
- ▶ insuffisance rénale,
- ▶ sédentarité et obésité,
- ▶ restriction de participation sur incontinence,
- ▶ éviter la rupture de soins à la transition ado-adulte.

Diagnostic des dysraphismes fermés tardifs : savoir y penser

Prescrire une IRM médullaire

- ▶ Sur un faisceau d'arguments,
 - ▶ sphinctériens,
 - ▶ orthopédiques,
- ▶ Si les troubles, notamment urinaires perdurent,
- ▶ ou résistent au traitement de première ligne,
- ▶ Si existence de plusieurs malformations caudales (périnéales, rénales, VACTERL...)

Les perspectives

Dans les années à venir

- ▶ de nouveaux PNDS,
- ▶ amélioration de l'évaluation vésicale :
 - ▶ exploration,
 - ▶ traitements,
 - ▶ réseau de soins,
- ▶ évolution de la prise en charge anténatale.

Je vous remercie de votre attention
pauline.lallemand@aphp.fr

