

Le spina-bifida *

Le spina bifida est une malformation localisée de la moelle épinière, de ses enveloppes et des vertèbres qui l'entourent. Il désigne habituellement les formes où se produit, à travers la malformation osseuse, une hernie (myéломéningocèle) contenant du tissu nerveux (moelle et/ou racines) entraînant dès la naissance une paraplégie d'importance et de niveau variable. L'atteinte sphinctérienne et la présence d'autres malformations (hydrocéphalie fréquente) du système nerveux central s'ajoutent le plus souvent au tableau moteur.

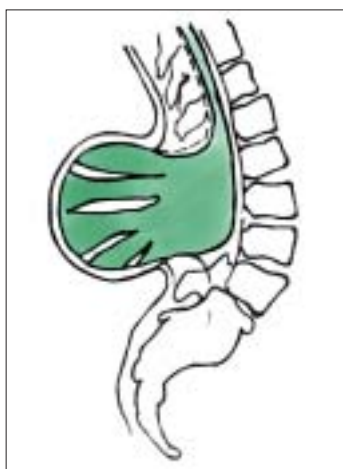


Figure 1. Spina bifida : myéломéningocèle avec moelle et racine formant une hernie.

QU'EST CE QUE LE SPINA-BIFIDA ?

Spina signifie épine (et désigne la partie postérieure des vertèbres), *bifida* signifie fendue en deux. Le spina bifida désigne une malformation osseuse localisée du rachis, caractérisée lors du développement de l'embryon par un défaut de fermeture de la partie arrière des vertèbres, qui se constitue à la fin du premier mois du développement embryonnaire.

– **Le spina dit occulta** est le plus souvent asymptomatique : il n'y a pas de hernie de tissu nerveux ; il est très fréquent (10 % de la population), sans conséquence, et n'est dépisté qu'à la radiologie.

– **Le spina aperta** (appelé couramment spina bifida, sans précision) désigne les cas où la malformation met à nu la moelle épinière et les racines nerveuses, qui font hernie à travers cet orifice anormal. Cette hernie de tissu médullaire et nerveux est la **myéломéningocèle**. Le niveau et l'importance de la malformation déterminent la gravité du tableau. Le siège habituel est lombaire ou sacré. Il existe des formes plus « bénignes » (lipomes, diastématomyélie, méningocèles).

CAUSE ET MÉCANISME DU SPINA

La cause du spina bifida n'est pas connue précisément. Plusieurs facteurs semblent intervenir :

- facteur géographique ou ethnique : fréquence plus élevée dans les pays du nord (8/1000 naissances en Angleterre, 0,5/10 000 en France, pratiquement aucune en Afrique) ;
- circonstances particulières de la grossesse : fièvre du premier mois, certains médicaments (anti-épileptiques), carence nutritionnelle (notamment en acide folique)...
- un antécédent familial multiplie par cinq à dix le risque d'avoir un autre enfant atteint lors d'une autre grossesse.

Le mécanisme : un segment de moelle et du rachis qui l'entoure est défectueux et tout le territoire nerveux qui en dépend se trouve paralysé et anesthésié, privé de relations normales avec le cerveau. Aucun artifice technique ne peut actuellement corriger l'anomalie. Ceci explique le caractère prévisible et inéluctable des conséquences de la malformation.

Les malformations associées : le spina est probablement une pathologie de l'ensemble du système nerveux central (moelle et cerveau), car il est presque toujours associé à d'autres anomalies :

- **malformation de Chiari** (ou d'Arnold-Chiari) : elle correspond à une malposition du tronc cérébral et du cervelet (qui se trouvent sous le trou occipital) ; elle peut être responsable de signes cliniques divers ;
 - **hydrocéphalie** : dilatation active des cavités ventriculaires intra-cérébrales par hyperpression du liquide céphalo-rachidien (LCR) qu'elles contiennent, souvent secondaire à la malformation de Chiari, qui gêne la résorption de ce liquide. Elle se révèle souvent quelques jours après le début du traitement du spina bifida ;
 - **syringomyélie** primitive ou secondaire (cf. p. 250) : dissection médullaire et formation de kystes.
- Toutes ces anomalies peuvent bénéficier actuellement d'une évaluation précoce et précise avec l'imagerie radiologique : échographie, scanner, résonance magnétique nucléaire (RMN).

COMMENT SE MANIFESTE LE SPINA-BIFIDA ?

Avant la naissance : l'échographie peut détecter une anomalie de fermeture du canal rachidien dès la 18^e semaine de grossesse (l'échographiste doit être expérimenté). Des éléments d'orientation peuvent guider : hydrocéphalie débutive, anomalies des pieds, rareté des mouvements de membres inférieurs. Une suspicion fait proposer des dosages spécifiques dans le liquide amniotique (amniocentèse) qui confirment la brèche médullaire.

À la naissance : la malformation n'empêche pas le déroulement normal de la grossesse et de l'accouchement. Les mensurations du bébé à terme sont en règle générale normales, seul le périmètre crânien peut être un peu augmenté (hydrocéphalie débutive). L'examen du dos révèle la malformation masse molle rougeâtre plus ou moins recouverte de peau ou ouverte à l'air libre, laissant paraître les tissus sous-jacents.

QUEL HANDICAP ENTRAÎNE LE SPINA-BIFIDA ?

Au plan moteur, on observe schématiquement :

- en cas d'atteinte dorsale : paraplégie complète, membres flasques, risque important de scoliose, marche impossible ;
- au niveau lombaire : atteinte asymétrique avec haut risque de luxation de hanche, marche appareillée « de rééducation » ;
- au niveau sacré : pas ou peu de troubles orthopédiques, marche autonome avec appareillage court.

L'hydrocéphalie s'équilibre généralement en fin de croissance et le matériel de dérivation est laissé en place sans incident. La malformation de **Chiari** peut se manifester par un signe de souffrance du tronc cérébral, de même qu'une **syringomyélie** par une faiblesse ou une mauvaise sensibilité des membres supérieurs. **L'épilepsie** n'est pas rare et justifie un traitement spécifique. L'hydrocéphalie importante au début annonce souvent un retard mental.

Les problèmes urinaires deviennent vraiment évidents après l'âge normal d'acquisition de la propreté. La vessie est dite « neurologique » (cf. p. 355) et est le siège de variations anormales de volume conduisant au risque de résidu, d'infection, de fibrose vésicale et surtout de souffrance des reins. Cette évolution est surveillée par la radiologie et l'urodynamique.

L'intestin terminal, le rectum et l'anus sont aussi privés de commande et souvent de sensation de besoin. La constipation et son cortège de fausses diarrhées sont fréquents.

Les problèmes génito-sexuels résultent du même problème neurologique, associant perturbation de la sensibilité, troubles de l'érection ou de l'éjaculation alors que la fertilité est *a priori* conservée et la libido intacte. Ces jeunes peuvent souffrir du manque de contacts. Il faut connaître l'existence de consultations spécialisées dans ce domaine qui dépasse le cadre habituel de la consultation pluridisciplinaire. La grossesse de la femme atteinte de spina bifida justifie une attention particulière, notamment vis-à-vis des problèmes urinaires et intestinaux.

QUELS TRAITEMENTS ET PRISE EN CHARGE PEUT-ON PROPOSER ?

En période néonatale

Une intervention chirurgicale est réalisée dans les 24 à 36 heures après la naissance, et consiste à explorer le sac herniaire puis à refermer les méninges, les muscles, puis la peau. La cicatrisation demande une douzaine de jours, pendant lesquels la surveillance clinique se poursuit et le bilan lésionnel se précise. Une aggravation rapide de l'hydrocéphalie est fréquente, justifiant une nouvelle intervention pour dériver le liquide céphalo-rachidien en excès, au moyen d'un cathéter dont l'extrémité d'aval rejoint par un trajet sous-cutané la cavité péritonéale (abdominale) ou l'oreillette droite du cœur (fig. 2). Cette dérivation traverse un système de valve anti-reflux à débit réglable. La plupart des enfants doivent être opérés plusieurs fois au cours de leur croissance pour des dysfonctionnements de cette valve. En effet, malgré la plus grande expérience, une infection, une fracture de valve, une désinsertion sont toujours à craindre.

Par la suite

L'éducation motrice développe le sens du mouvement, améliore les positions vicieuses, installe des postures correctrices. Le **chirurgien** doit parfois libérer un tendon trop court ou transposer un muscle fort pour améliorer la verticalisation, fixer une hanche luxée ou encore rigidifier une scoliose évolutive de l'adolescent, redresser un pied pour le rendre chaussable. **L'appareillage** des membres inférieurs est presque toujours nécessaire pour protéger les hanches et permettre la verticalisation puis la marche. Le fauteuil roulant est introduit le plus tôt possible pour permettre la découverte du déplacement facile, rapide et autonome. À l'adolescence, le jeune fera le choix soit d'une marche avec cannes et attelles courtes, soit d'un fauteuil roulant qui lui donne une efficacité de déplacement bien plus rentable pour les longs trajets (rarement, la marche sans aides techniques ni appareillage est possible). **La prévention des escarres** est capitale.

Sur le plan urinaire, le sondage intermittent propre améliore le temps de continence, diminue le risque d'infection (n'ont d'importance que celles avec fièvre et/ou douleur abdominale). Ce sondage est toujours appris facilement par les parents à qui on le montre. Après 6 ans, le jeune motivé et habile de ses mains peut effectuer ce sondage, si sa déambulation est autonome. Plus tard, un sphincter artificiel sera proposé à ceux, peu nombreux, qui bénéficient en outre d'une vessie suffisamment souple et contractile. Ces jeunes doivent être motivés et disciplinés pour vider à heure régulière leur vessie. Quelle que soit la solution retenue, il est souvent nécessaire à un moment ou un autre de réaliser un agrandissement chirurgical de la vessie à l'aide d'une plastie d'intestin.

Sur le plan intestinal, il n'y a pas de panacée : un traitement aura des effets différents d'un sujet à l'autre. Le régime fibreux, les laxatifs doux, les massages, l'évacuation digitale ont chacun leur place un jour ou l'autre.

S'y ajoutent **la surveillance de la dérivation** si elle existe, le traitement spécifique d'une éventuelle épilepsie...

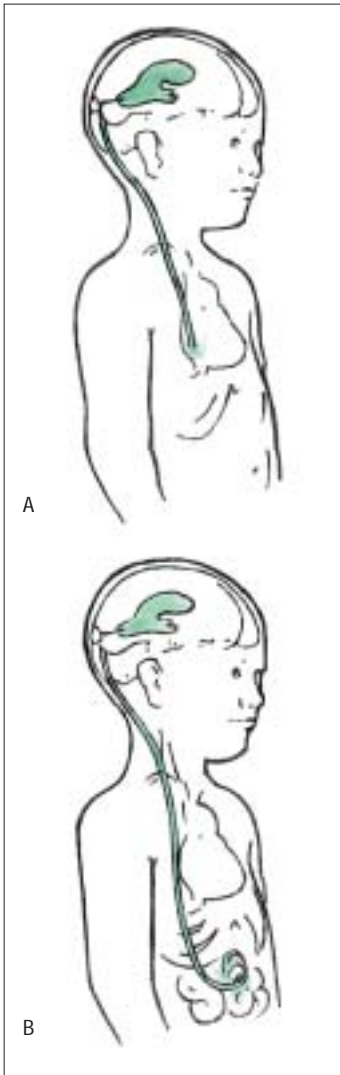


Figure 2
Dérivations du liquide céphalo-rachidien en cas d'hydrocéphalie.
A : Dérivation ventriculo-atriale (vers le cœur).
B : Dérivation ventriculo-péritonéale (vers l'abdomen).

VIVRE AVEC

Le spina-bifida est à l'origine d'un handicap multiple. L'éducation proposée à l'enfant est calquée sur celle des enfants valides, avec des aménagements raisonnés. Les parents doivent pouvoir bénéficier très tôt de l'avis de professionnels médicaux et paramédicaux réunis en exercice pluridisciplinaire. Le soutien de la famille par l'expérience associative est toujours proposé au décours de cette prise en charge. Quelles que soient ses potentialités, l'enfant Spina trouvera d'autant mieux son épanouissement que son milieu familial aura compris ses difficultés et donc ses besoins. La connaissance par l'entourage, notamment les parents, des techniques d'autosondage urinaire (et des risques d'infection) et des signes d'alerte permettant une surveillance de la valve de dérivation de l'hydrocéphalie, est impérative. Le jeune doit autant que possible assurer ensuite ces gestes et cette surveillance par lui-même.



Pour en savoir plus

À lire

Les enfants et adolescents spina bifida, aspects médicaux, psychologiques, sociaux, scolaires, actes du colloque 1 - 3 février 1993, Palais de l'Unesco, Paris, disponible auprès d'APF-Formation, 17, bd Auguste Blanqui, 75013 Paris.

Spina bifida, brochure destinée aux jeunes atteints de spina bifida, édité par : IEM de l'APF, 38340 Le Chevalon, Voreppe.