

Spina Bífida

Définition

- Anomalie du développement de la moelle et de ses enveloppes (le développement embryonnaire du tube neural se fait durant la 4^e semaine)
- Le défaut le plus fréquent est celui de la fermeture du tube neural, c'est le cas du Spina Bifida ouvert (Apperta) par opposition au Spina Bifida fermé (Occulta) qui est une fermeture normale (4^e semaine), et on aura soit une réouverture, soit d'autres anomalies.

Facteurs de risque

Plusieurs, et la survenue n'est pas due à un facteur précis.

- **Déficit en acide folique ++** : Facteur incriminé de façon certaine, le premier derrière les Spina Bifida, un facteur qu'on peut corriger par 5 mg/j d'acide folique (pendant 1 mois avant la grossesse, et 3 mois durant la grossesse)
- **Facteurs iatrogènes** : médicaments anti-épileptiques qui donnent un défaut de fermeture
- **Population entre les deux facteurs** : femmes en âge de procréation, traitement : 0.4 mg/j
- **Facteurs génétiques** (héréditaires) : des gènes incriminés dans le défaut de fermeture
- **Facteurs environnementaux.**

Spina Bifida Ouverts (Apperta)

- Forme la plus grave, peut être de siège cervical, dorsal, lombaire ou lombo-sacré (crânien : exceptionnellement)
- Le sac dural fait saillie, le contenu va suivre : la moelle et les racines (on aura une moelle mal formée, de position anormale)
- **Formes non-viables** : Crânioschisis, Rachischisis (mort-né ou nouveau-né mort dès les premières heures de vie)
- **Formes graves mais viables** : Myélo-méningocèle

Myélo-méningocèle : forme typique du Spina Bifida ouvert, et représente 80% des cas :

- **Sémiologie** : à l'inspection, les critères diagnostiques sont les suivants :
 - Généralement unique mais peut être double
 - Postérieure sur la ligne médiane
 - Avec une base d'implantation qui peut être rétrécie ou large
 - **Siège** : cervical, dorsal, lombaire, lombo-sacré +++
 - **Volume** : variable (approximative) :
 - **Petite** : allant de la taille d'une noix à celle d'une mandarine
 - **Grandes** : allant de la taille d'une orange à celle d'un melon
 - Les critères les plus importants : siège, forme, et base d'implantation (rétrécie ou large)
 - **Tissu de revêtement** : il ne ressemble pas à une peau saine, c'est un tissu cicatriciel, fragile, souvent transparent, siège de passage des grosses veines et artères (parfois, partiellement épidermisé)
- **Pourquoi elle est grave ?** généralement, elle n'est pas seule, associée à des malformations (touchant plusieurs appareil) pouvant être : névraxiques ou extra-névraxiques
 - **Malformations associées névraxiques** :
 - **Hydrocéphalie** :
 - ✓ Malformation constante, expose au risque de retard psychomoteur et intellectuel

- ❖ Si le myélo-méningocèle est au-dessous de L2, on aura moins de troubles
- ❖ Au-dessus de L2, plus on monte plus la paraplégie est complète.
- ✓ Il faut donc dépister l'hydrocéphalie, pour préserver le pronostic intellectuel que ce soit en prénatal (échographie) ou après la naissance (périmètre crânien, bombement constant de la fontanelle)
- **Malformation d'Arnold Chiari** : malformation fréquente, mais pas constante. C'est la migration des amygdales cérébelleuses au-dessous du trou occipital accompagnées ou non du bulbe (arrivant au niveau des vertèbres C1- C2). Si elles descendent plus bas, on aura une compression de la jonction bulbo-médullaire. On demande systématiquement une IRM médullaire. Variabilité du tableau clinique (liée au degré de migration), peut être symptomatique ou asymptomatique : les symptômes dépendent de la compression : varient des plus simples au plus graves
 - ✓ **Poussée de cris** (Stridor laryngé) : paralysie des nerfs laryngés par constriction des branches récurrentes des dernières paires crâniennes, donnant une dyspnée inspiratoire et des poussées de cris
 - ✓ **Dyspnée permanente** → mort subite
- **Malformations extra-névrauxiques** :
 - **Orthopédiques** : Malformation des membres inférieurs +++
 - ✓ **Hanche** : luxation de la hanche, uni ou bilatérale
 - ✓ **Genou** : Genu valgum, Genu varum, uni ou bilatérale
 - ✓ **Pied** : Pied bot valgus, pied bot varus, pied bot talus, uni ou bilatérale
 - **Urologiques** : touchant l'arbre urinaire (reins, uretères, vessie, urètres). Le risque d'infections urinaires à répétition est important → stases urinaires → Dilatation urétéro-calicienne → Hydronéphrose, et au stade terminal : Insuffisance Rénale terminale
- **Traitement** :
 - Dépistage précoce
 - Equipe multidisciplinaire (généraliste, pédiatre, chirurgien infantile, orthopédiste infantile...)

Spina Bifida Fermés (Occulta)

A la 4^e semaine, développement normal, après, on aura une réouverture. Il existe 3 types :

- **Méningocèle postérieure pure** : moelle en place bien formée avec ses racines, saillie du sac dural + LCR uniquement, recouverte de peau saine, pas de malformations associées, est de bon pronostic
 - **Traitement** : refermer la méningocèle définitivement
- **Autres types** :
 - **Dans le sens largeur** (diastématomyélie) : la moelle a un développement normal. Persistance anormale d'un septum osseux (une épine) dans le canal vertébral, la moelle croît tout autour. A la naissance, on aura l'aspect d'une moelle divisée en deux (deux héli-moelles)
 - **Cliniquement** : non visible ou alors présentant des signes indirects :
 - ✓ Présence d'une touffe de cheveux centrée sur une épineuse
 - ✓ Raccourcissement d'un membre inférieur par rapport à l'autre
 - ✓ Association des deux → certitude de la diastématomyélie
 - ✓ Troubles trophique : peau fine (au niveau de la plante du pied)
 - Asymptomatique, et à un stade donné, on aura atteinte orthopédique (du membre inférieur)
 - **Diagnostic** : IRM
 - **Traitement** : chirurgical (afin de prévenir les troubles psychomoteurs)
 - **Dans les sens longueur** (moelle basse fixée) : moelle qui se trouve au-dessous de L2 (moelle basse), fixée par un ligament sacro-coccygien (court et épais)
 - **Clinique** : Signes indirects idem que la diastématomyélie, en plus, à un certain âge : troubles sphinctériens, déficit moteur incomplet
 - **Traitement** : chirurgical