

République Algérienne Démocratique et Populaire

MINISTÈRE DE L'ENSEIGNEMENT  
SUPERIEUR ET DE LA RECHERCHE  
SCIENTIFIQUE

UNIVERSITE ABOU BEKR  
BELKAÏD

FACULTE DE MEDECINE

DR. B. BENZERDJEB -  
TLEMCEM



وزارة التعليم العالي

والبحث العلمي

جامعة أبو بكر بلقايد

كلية الطب

د. ب. بن زرجب - تلمسان

DEPARTEMENT DE MEDECINE

MEMOIRE DE FIN D'ETUDES POUR  
L'OBTENTION DU DIPLOME DE DOCTEUR EN MEDECINE

THÈME :

**SPINA BIFIDA : Aspects épidémiologiques,  
cliniques et thérapeutiques dans le service  
de Neurochirurgie CHU de TLEMCEM**

Présenté par :

MAROUF FATIMA ZAHRA

BENDAHMANE NADJET

BENDAHMANE KHELLIL

Soutenu le 26/10/2021

Université Abou Bekr Belkaid  
de Tlemcen  
Faculté de médecine Dr. B. BENZERDJEB  
Chef de département de médecine

Dr. N. H. KHELLIL

Encadrant :

Pr. A. SI MOHAMED

Professeur en Neurochirurgie CHU Tlemcen

Co-encadrant :

Pr. M. SI SABER

Professeur en Neurochirurgie CHU Tlemcen

ANNÉE UNIVERSITAIRE : 2020\_2021

## **Remerciements**

*Louange à Dieu le tout puissant qui nous a donné santé, patience et volonté pour mener à terme notre modeste travail.*

*Nous tenons à exprimer notre profonde reconnaissance à notre Directeur de recherche, Monsieur le Professeur " Si MOHAMED ", pour son aide et ses orientations, et pour le temps précieux qu'il nous a accordé durant toute la période de préparation de cette recherche.*

*Nos remerciements vont également à Monsieur le Chef de service de Neurochirurgie de Tlemcen Pr. " SI SABER" ainsi que tous les enseignants de la faculté de médecine pour leurs encouragements.*

*Notre sincère reconnaissance est adressée à tous ceux qui ont contribué au succès de notre stage et qui nous ont aidés lors de la rédaction de ce travail en particulier le personnel médical du service Neurochirurgie du CHU de Tlemcen.*

*Enfin, nous tenons à témoigner toute notre gratitude à nos chers parents, qui sans eux nous n'aurions pas pu arriver là. Ils nous ont tout donné, de l'amour, de l'affection, de la tendresse et du soutien que ce soit moral ou financier. Qu'Allah le tout puissant vous bénisse et vous protège.*

# **Tables des matières**

## **CHAPITRE 1 : Partie théorique**

I.	INTRODUCTION.....	2
II.	EMBRYOLOGIE ET EMBRYOPATHOGENIE	
1.	Embryologie de la moelle, des méninges et du rachis .....	3
1.1.	Formation de la moelle .....	3
1.2.	Formation des méninges .....	6
1.3.	La formation du rachis .....	6
2.	Pathogénie des dysraphies spinales .....	9
2.1.	Les défauts de fermeture du tube neural .....	9
2.2.	Les anomalies de la post-neurulation.....	10
III.	EPIDEMIOLOGIE	
1.	Incidence du spina bifida dans le monde.....	12
2.	Incidence du spina bifida dans l'Algérie.....	14
IV.	LES FACTEURS DE RISQUE ETIOLOGIQUES	
1.	Les facteurs non génétiques.....	15
1.1.	Les facteurs nutritionnels .....	15
1.2.	Le diabète maternel .....	16
1.3.	Médicaments.....	16
1.4.	Autres facteurs de risques .....	17
2.	Les facteurs génétiques.....	18
2.1.	Les facteurs ethniques .....	18
2.2.	La récurrence familiale de la malformation .....	18
2.3.	La consanguinité .....	18
2.4.	Les modèles expérimentaux .....	19
2.5.	Association à des anomalies chromosomiques et à des syndromes géniques spécifiques .....	19
2.6.	Les gènes impliqués.....	19

V.	LES FORMES ANATOMO-CLINIQUES	
1.	LES SPINA BIFIDA APERTA.....	21
1.1.	La méningocèle .....	21
1.2.	La myélo-méningocèle.....	21
1.3.	Le craniorachischisis .....	24
1.4.	Le rachischisis complet .....	24
2.	LES SPINA BIFIDA OCCULTA .....	25
2.1.	Les spina bifida occulta simples, isolés.....	25
2.2.	Les spina bifida occulta complexes .....	26
VI.	LE DIAGNOSTIC PRENATAL DU SPINA BIFIDA	
1.	Les marqueurs biologiques.....	29
1.1.	Le dosage de l'alpha-Foetoprotéine amniotique (AFP).....	29
1.2.	L'étude de l'acétylcholinestérase amniotique .....	29
1.3.	Autres marqueurs amniotiques.....	29
1.4.	L'alpha Foetoprotéine sérique maternelle (AFPSM) .....	30
2.	L'échographie anténatale .....	30
3.	L'IRM anténatal .....	32
VII.	LES EXPLORATIONS PARACLINIQUES	
1.	Radiographie standard .....	33
2.	Echographie transfontannellaire (ETF) .....	33
3.	La Tomodensitométrie (TDM) .....	34
4.	L'imagerie par Résonance Magnétique (IRM) .....	35
5.	Autres explorations .....	36
VIII.	TAITEMENTS	
1.	La phase initiale.....	37
1.1.	Eviter la rupture et la surinfection.....	37
1.2.	La cure de la malformation.....	38
1.3.	La dérivation d'une hydrocéphalie associée.....	39
2.	La phase secondaire.....	40
2.1.	Traitement orthopédique.....	40
2.2.	Traitement des troubles sphinctériens.....	41

3. La phase tertiaire.....	42
IX. TRAITEMENT ANTENATAL DU SPINA BIFIDA .....	43
X. PREVENTION	
1. Prévention primaire.....	45
1.1. La supplémentation en acide folique .....	45
1.2. Consulter son médecin pour un conseil génétique.....	46
1.3. Adopter un mode de vie sain.....	46
2. Prévention secondaire .....	47
XI. EVOLUTION ET PRONOSTIC.....	48

## ***Chapitre 2 : partie pratique***

I. OBJECTIFS	
1. Objectifs généraux .....	51
2. Objectifs spécifiques.....	51
II. METHODOLOGIE	
1. Cadre de l'étude.....	52
2. Population et méthodes.....	55
2.1. Type et période d'étude.....	55
2.2. Population d'étude et échantillonnage .....	55
2.3. Critères d'inclusion.....	55
2.4. Critères de non inclusion.....	55
2.5. Technique et outil de collecte.....	56
2.6. Les variables.....	56
III. RESULTATS	
1. ASPECTS EPIDEMIOLOGIQUES .....	57
1.1. Fréquence du spina bifida dans le service.....	57
1.2. Caractéristiques épidémiologiques et facteurs de risque étiologiques.....	57
1.2.1. Répartition selon le sexe.....	57
1.2.2. L'âge des patients.....	58
1.2.3. La notion de consanguinité.....	59
1.2.4. Echographie prénatale.....	59
1.2.5. La récurrence familiale des cas .....	59

1.2.6.	Le rang de naissance des patients.....	59
1.2.7.	Le milieu de résidence .....	60
2.	ASPECTS CLINIQUE ET PARACLINIQUE .....	60
2.1.	Répartition selon les formes anatomo-cliniques .....	60
2.2.	Le siège de la malformation .....	61
2.3.	L'état général des patients à leur admission.....	62
2.4.	L'anomalie locale.....	62
2.5.	Les troubles neurologiques sous-lésionnels.....	62
2.6.	Les déformations orthopédiques.....	63
2.7.	Les troubles sphinctériens.....	64
2.8.	L'hydrocéphalie.....	64
2.9.	Les autres malformations associées.....	64
2.10.	Les examens complémentaires .....	65
3.	LES ASPECTS THERAPEUTIQUES .....	66
3.1.	Le traitement neurochirurgical .....	66
3.2.	Le traitement orthopédique.....	67
3.3.	Le traitement des troubles sphinctériens.....	67
3.4.	Le soutien psychologique des patients et des parents .....	67
4.	EVOLUTION ET PRONOSTIC POST-PRISE EN CHARGE .....	67
4.1.	La durée d'hospitalisation.....	67
4.2.	Résultats postopératoires immédiats .....	68
4.3.	Résultats postopératoires tardifs.....	68
IV.	DISCUSSION.....	69
1.	ASPECTS EPIDEMIOLOGIQUES.....	69
1.1.	La fréquence du spina bifida dans le service.....	69
1.2.	Caractéristiques épidémiologiques et facteurs de risque Étiologique.....	70
1.2.1.	La répartition selon le sexe.....	70
1.2.2.	L'âge de diagnostic.....	70
1.2.3.	Notion de consanguinité.....	70
1.2.4.	Le rang de naissance des patients.....	71
1.2.5.	La récurrence familiale des cas.....	71
1.2.6.	Le milieu de résidence et le niveau socio-économique.....	71

2. ASPECTS CLINIQUES ET PARACLINIQUES.....	72
2.1. Les formes anatomo-cliniques.....	72
2.2. Le siège de la malformation.....	72
2.3. L'état général des patients à leur admission.....	72
2.4. L'anomalie locale.....	73
2.5. Les troubles neurologiques sous-lésionnels.....	73
2.6. Les déformations orthopédiques.....	74
2.7. Les troubles génito-sphinctériens.....	75
2.8. L'hydrocéphalie.....	75
2.9. Les autres malformations associées.....	76
2.10. Les examens complémentaires .....	77
3. ASPECTS THERAPEUTIQUES.....	79
3.1. Le traitement neurochirurgical.....	79
3.2. Le traitement orthopédique.....	79
3.3. Le traitement des troubles sphinctériens.....	80
4. L'EVOLUTION ET LE PRONOSTIC .....	80
4.1. La durée d'hospitalisation.....	80
4.2. Résultats postopératoires immédiats.....	81
4.3. Résultats postopératoires tardifs.....	81
V. CONCLUSION .....	82
Listes des figures, tableaux et graphiques.....	83
Bibliographie.....	85
Annexe.....	89

# **CHAPITRE 01 : PARTIE THEORIQUE**

## **I. INTRODUCTION**

Les malformations congénitales posent divers problèmes dans la compréhension de leurs étiologies, dans la diversité de leurs tableaux anatomo-cliniques, dans leur prise en charge, ainsi que dans leur pronostic final.

Le spina bifida est une malformation congénitale, précisément une embryopathie du système nerveux central (SNC), classé dans le groupe des malformations du tube neural (MTN). Il regroupe des anomalies dysraphiques vertebro-médullaires de gravité variable, allant d'une forme simple et asymptomatique (le spina bifida occulta), à une forme sévère et non viable (le rachischisis).

Etymologiquement spina signifie « épine » et bifida signifie « fendue en deux », mais en réalité ce terme désigne des malformations plus ou moins complexes, caractérisées par un défaut de fermeture de l'arc vertébral postérieur sur une ou plusieurs vertèbres avec, à un degré divers, la participation des enveloppes méningées, de la moelle épinière, des racines nerveuses et des téguments en regard du rachis.

C'est un handicap que l'on ne peut pas guérir mais qu'il faudra prendre en charge dans plusieurs disciplines.

Dans la pratique courante, chaque année le service de neurochirurgie du CHU de Tlemcen reçoit et prend en charge plusieurs cas de spina bifida

## II. EMBRYOLOGIE ET EMBRYOPATHOGENIE :

### 1. Embryologie de la moelle, des méninges et du rachis

#### 1. 1. Formation de la moelle :

##### 1.1.1. La gastrulation :

Après la fécondation, le développement de l'œuf abouti à la mise en place de l'embryon tridermique qui comprend un ectoderme, un mésoderme et un endoderme.

A partir du mésoderme va se produire la mise en place de la corde. Celle-ci commence par une prolifération des cellules mésodermiques à hauteur du nœud de Hensen.

Ensuite, les cellules migrent vers le pôle crânien et forment un tube creux, le processus (ou tube) notochordal, dans l'axe du disque, entre l'ectoderme et l'endoderme.

Dans un premier temps, le tube notochordal fusionne avec l'endoderme formant ainsi la plaque chordale.

Plus tard, il se sépare de l'endoderme et devient ainsi un rouleau plein : la corde proprement dite.

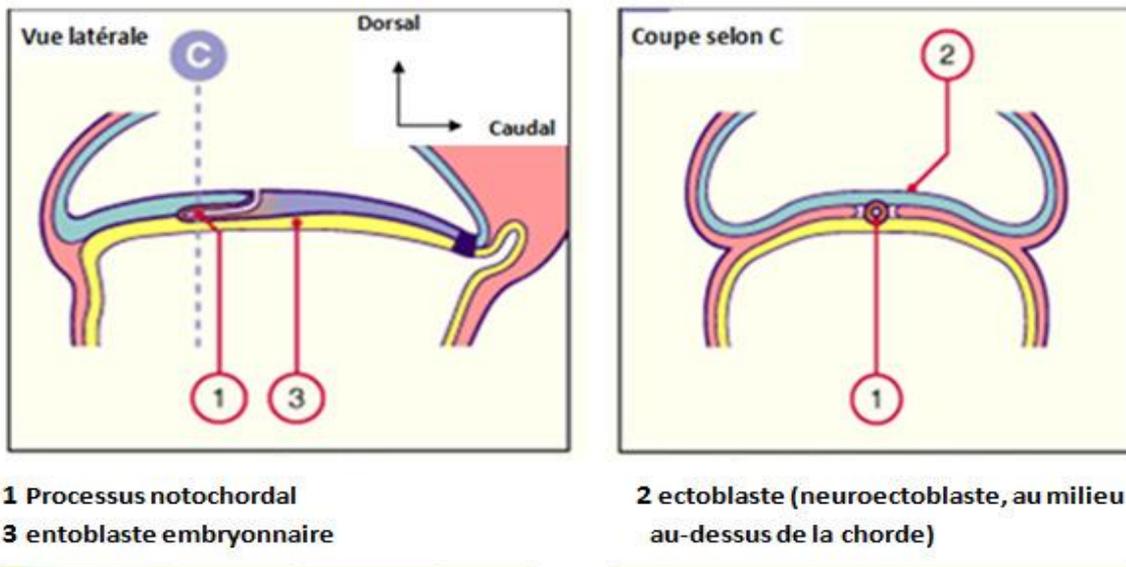


Fig. 1 et 2 : Vue schématique de la formation du processus notochordal

### **1.1.2. La neurulation primaire :**

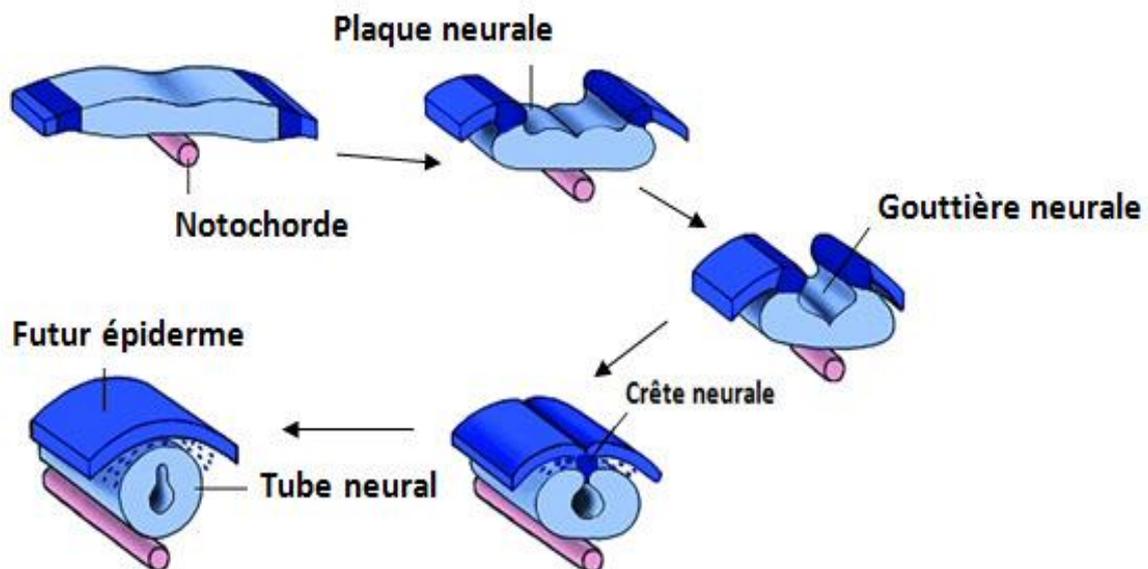
La présence de la corde induit la formation de la plaque neurale à partir de l'ectoderme sus-jacent. Elle (la plaque neurale) apparaît à l'extrémité crâniale de l'embryon et progresse par recrutement de nouvelles cellules neuroectoblastiques vers son extrémité caudale.

Au cours de la 3e semaine, les bords de la plaque neurale se surélèvent, formant des bourrelets neuraux qui délimitent la gouttière neurale.

Les bords de la gouttière neurale vont se rapprocher puis s'accoler dès le 28e jour pour délimiter le tube neural, après que ce soit détaché de chaque côté un amas cellulaire longitudinal issu de la zone de jonction de la gouttière neurale et de l'ectoblaste. Ces amas latéraux constituent les crêtes neurales.

La fusion des gouttières neurales est liée au fait que les cellules neuroectodermiques se reconnaissent et augmentent leur capacité d'adhésion.

L'ectoblaste se reconstitue au-dessus du tube neural flanqué de ses deux crêtes neurales. Environ 50% de l'ectoblaste constitue la plaque neurale, le reste constituera le futur épiderme.



*Fig. 3 : Vue schématique de la neurulation primaire*

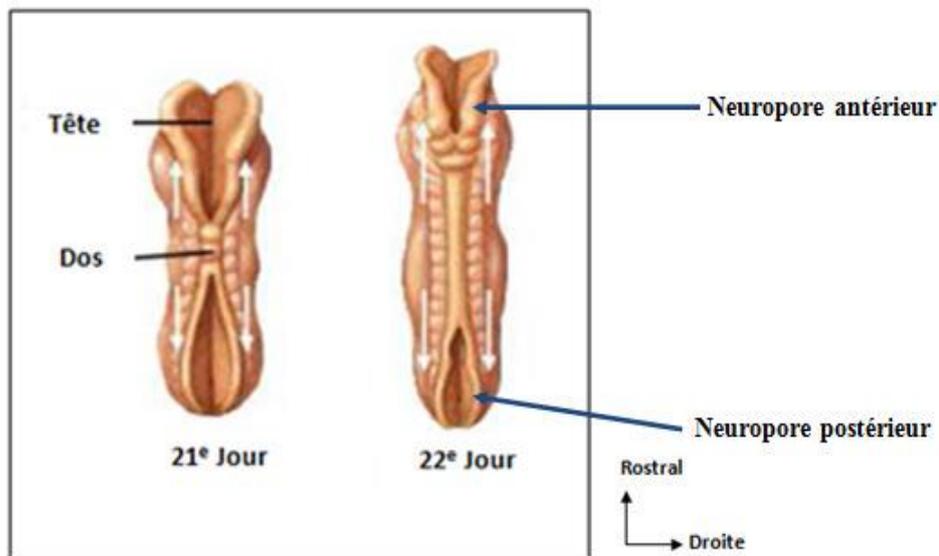
La fermeture du tube neural commence dans la région cervicale et progresse simultanément en direction céphalique et caudale.

Les neuropores antérieur et postérieur se ferment respectivement au 29<sup>e</sup> jour et au 30<sup>e</sup> jour.

L'emplacement du neuropore antérieur correspond à la lame terminale du cerveau adulte. Celui du neuropore postérieur correspond au 31<sup>e</sup> somite (environ S1), où se fera la neurulation secondaire à partir de l'éminence caudale, qui se terminera chez l'adulte par le cône médullaire.

Du défaut de fermeture du neuropore postérieur résultera un spina bifida, alors que l'absence de fermeture du neuropore antérieur est responsable d'une anencéphalie.

Seul, nous intéresse dans notre étude, le spina bifida.



**Fig. 4 :** Fermeture du tube neural aux 21<sup>e</sup> et 22<sup>e</sup> jours

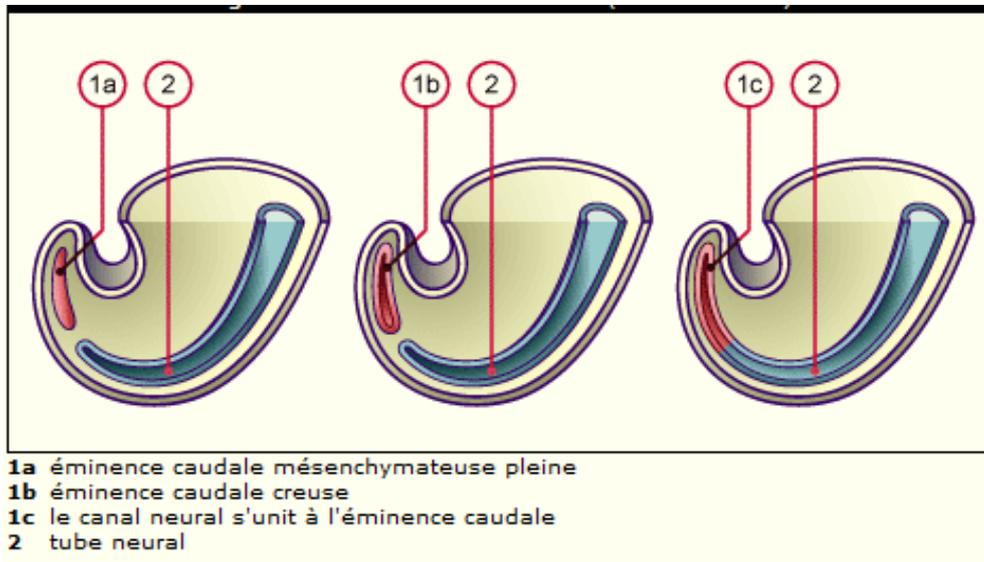
### **1.1.3. La neurulation secondaire :**

Par opposition à la neurulation primaire, elle concerne le développement de la partie terminale de la moelle épinière à la hauteur du 31<sup>e</sup> somite (entre la 4<sup>e</sup> et la 7<sup>e</sup> semaine).

Rappelons que la ligne primitive produit avant de disparaître une structure mésoblastique qui persiste et qui s'appelle éminence caudale. Cette dernière sera à l'origine de la partie caudale du tube neural et de l'élongation de la moelle épinière.

Le cordon initialement plein se creuse d'une lumière qui s'unit au canal neural, il sera finalement revêtu par le neuroépithélium.

Les anomalies de ce processus seront à l'origine des dysraphies occultes.



**Fig. 5 :** *vue schématique de la neurulation secondaire*

### **1.2. Formation des méninges :**

Peu après la fermeture du tube neural, l'ébauche des futures méninges se forme autour de celui-ci.

Le complexe pie-mère/arachnoïde dérive des crêtes neurales alors que la dure-mère dérive du mésoderme.

Le développement de la dure-mère commence vers le 46e jour au niveau de la partie ventro-latérale du tube neural.

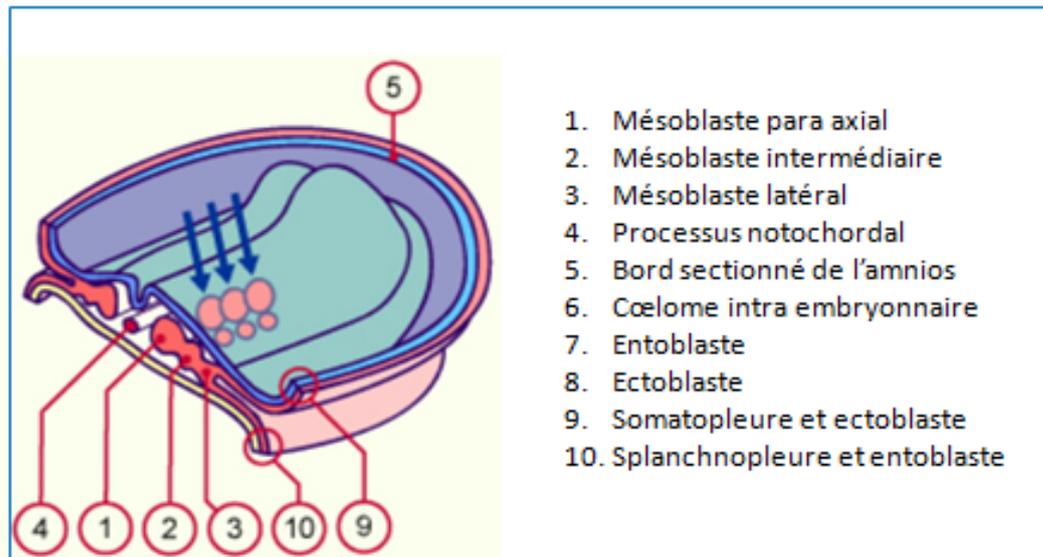
### **1.3. La formation du rachis :**

Vers le 17e jour de la vie embryonnaire, les cellules du mésoblaste jouxtant la ligne médiane se mettent à proliférer, pour former le mésoblaste para-axial. Ce dernier s'organise en segments, les somites.

Cette métamérisation débute en région céphalique et se poursuit dans le sens craniocaudal. La première paire de somites apparaît au 20e jour, puis la segmentation continue au rythme de trois paires par jour.

A la fin de la 5e semaine, on observe ainsi 42 à 44 paires de somites : 4 occipitales, 8 cervicales, 12 thoraciques, 5 lombaires, 5 sacrées, et 8 à 10 coccygiennes.

La première paire occipitale et les 5 à 7 dernières paires coccygiennes disparaîtront.



**Fig. 6 :** Section transversale et vision dorsale vers le 25ème jour montrant les condensations du mésoblaste para axial (formant les somitomères) et intermédiaire

### **1.3.1. Le stade membranaire :**

Au début de la 4e semaine, les cellules des parois médiale et ventrale du somite se dispersent et se disposent autour de la corde, formant le sclérotome.

Les différents massifs de sclérotomes forment une colonne mésenchymateuse, les sclérotomes restant séparés par des espaces moins denses contenant les artères intersegmentaires.

Puis les cellules des sclérotomes prolifèrent activement, de telle façon que chacun d'entre eux fusionne par sa partie caudale (plus dense) avec l'extrémité crâniale du sclérotome sous-jacent. Le corps vertébral précartilagineux devient ainsi intersegmentaire.

Le disque intervertébral est constitué d'une part à partir des cellules originaires de la partie crâniale de chaque sclérotome (qui remplissent l'espace inter-vertébral), et

d'autre part à partir de la corde (qui régresse en regard des corps vertébraux, s'élargit au contraire dans la région des espaces intervertébraux, et se transforme en nucléus pulposus par dégénérescence mucoïde).

Quant aux cellules de la paroi dorsale du somite, certaines entourent le tube neural pour former l'arc vertébral ; d'autres migrent vers la paroi pour donner dermatome, myotome et éléments précurseurs des membres. Les cellules ventro-latérales du somite sont à l'origine des processus costaux

### **1.3.2. La chondrification et l'ossification :**

Au cours de la 6e semaine apparaissent des points de chondrification, qui fusionnent rapidement : 2 dans le corps vertébral, 2 dans les arcs vertébraux, et dans chaque processus costal.

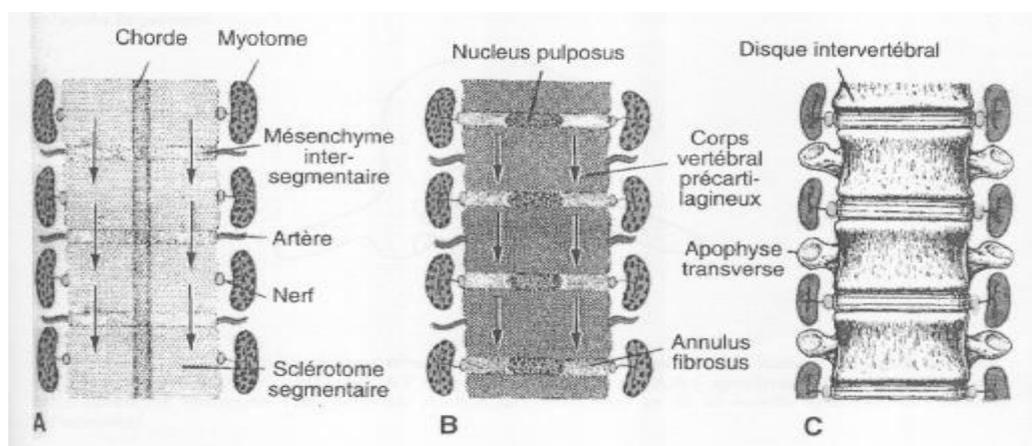
Les points d'ossification primaire apparaissent vers la 7e semaine en région cervicale et s'étendent en direction caudale.

Les points des corps vertébraux apparaissent vers la 8e semaine dans les vertèbres thoraciques basses puis s'étendent crânialement et caudalement. A partir de 14 semaines de développement, un nouveau point d'ossification est visible chaque semaine.

Tous les corps vertébraux sont ossifiés à la 30e semaine.

A la naissance chaque vertèbre présente trois jonctions cartilagineuses : la synchondrose inter-neurale, qui unit les deux arcs à leur extrémité postérieure, et deux synchondroses neurocentrales, entre le corps et les arcs.

L'ossification des synchondroses, et la formation des processus épineux, transverse et articulaire se feront pendant l'enfance. L'ossification secondaire ne se fera qu'après la puberté.



**Fig. 7 :** Stades successifs de la formation du rachis :  
*A/ 4ème semaine de développement, B/ formation des corps vertébraux C/ Aspect final*

## ***2. Pathogénie des dysraphies spinales :***

Les théories les plus admises de nos jours, du point de vue pathogénique, soutiennent que les différents types de dysraphies spinales résultent d'anomalies survenues à différentes étapes du développement normal du tube neural embryonnaire, précurseur du SNC.

Ces anomalies, au niveau du pôle céphalique du tube neural, donneront les anencéphalies et les encéphalocèles, tandis qu'au pôle rachidien elles donneront un spina bifida.

On distingue d'une part les défauts de fermeture du tube neural (DFTN), qui surviennent pendant la neurulation primaire, et d'autre part les anomalies de la post-neurulation qui surviennent après la neurulation primaire.

### ***2.1. Les défauts de fermeture du tube neural :***

Il s'agit du groupe des « dysraphies ouvertes » qui comporte deux formes non viables (le craniorachischisis et le rachischisis) et une forme viable (la myéломéningocèle).

Ces DFTN résulteraient d'anomalies survenues lors de la fermeture du tube neural, qui reste ouvert à un niveau quelconque sur son axe cranio-caudal.

Il existe deux théories sur le mécanisme qui conduit à la persistance de l'ouverture au niveau du tube neural.

#### ***2.1.1. Théorie de l'anomalie primaire de la fermeture du tube neural***

C'est la théorie la plus admise. Le *primum movens* serait une absence de fermeture complète du tube neural au cours de la neurulation primaire, lors du passage de la plaque neurale en tube neural, avec séparation du neurectoblaste et de l'ectoblaste, et libération des cellules des crêtes neurales.

Trois éléments sont alors concernés par l'anomalie (ectoblaste, crêtes neurales, et neurectoblaste) et leur atteinte expliquerait les lésions anatomiques des dysraphies ouvertes.

Au niveau de l'ectoblaste, les feuilletts ectoblastiques ne fusionnent pas et ne recouvrent pas les tissus neurectoblastiques qui sont ainsi au contact du liquide amniotique. Cependant les bords de la lésion sont en continuité avec le revêtement cutané, ce qui explique peut-être qu'une épidermisation secondaire partielle puisse avoir lieu sur les myéломéningocèles.

Au niveau du neurectoblaste de la gouttière neurale, la conséquence de l'anomalie est une moelle épinière qui reste ouverte sur son canal épendymaire.

Au niveau des crêtes neurales l'anomalie serait à l'origine de l'absence des méninges molles (pie-mère et arachnoïde) dans le spina bifida aperta.

### ***2.1.2. Théorie de la réouverture secondaire du tube neural***

Elle stipule que les anomalies observées seraient dues à une réouverture du tube neurale primitivement bien fermé au cours de la neurulation primaire.

L'origine de cette réouverture serait une hyperpression du LCR qui entrainerait une rupture du tube neural à un point de moindre résistance : le neuropore postérieur.

Remarque : Les dysraphies ouvertes associent souvent des anomalies cérébrales. La plus fréquente est la malformation d'Arnold-Chiari de type II qui serait due à la fuite de liquide céphalorachidien dans la myéloméningocèle, entraînant une hypotension du liquide céphalo-rachidien, qui limiterait le développement de la vésicule rhombencéphalique et de la base du crâne.

### ***2.2. Les anomalies de la post-neurulation***

Elles surviennent après la fermeture du neuropore postérieur.

Ces anomalies seraient à l'origine des dysraphies spinales fermées ; c'est-à-dire développées sous une peau plus ou moins saine.

Elles n'associent pas d'atteinte cérébrale :

- ***Le spina bifida occulta « caché »*** : Il se caractérise par un défaut de fermeture de l'arc vertébral postérieur le plus souvent d'une seule vertèbre.  
Les structures méningées et nerveuses sont à leur emplacement habituel, et les téguments sont indemnes.
- ***Le spina-lipome*** : Il s'agit d'une différenciation aberrante du mésoblaste postérieur, peut-être par disjonction prématurée des crêtes neurales et de l'ectoblaste, entraînant un contact anormal entre le tube neural incomplètement fermé et le mésenchyme environnant.  
Au spina bifida s'associe un lipome intra et extra-rachidien.

- **La méningocèle :** son origine n'est pas bien connue. Elle se forme à la fin de la période embryonnaire (50e et 70e jour) lorsque le revêtement cutané est achevé alors que les arcs vertébraux ne sont pas encore fermés.

Elle se caractérise par une hernie des méninges au travers de la brèche musculo-aponévrotique et osseuse du spina bifida.

Les éléments nerveux sont à leur place au fond du canal rachidien et en principe ne sont pas malformés.
- **La fistule dermique :** Elle découle d'un défaut de séparation entre le tube neural et le neurectoderme de surface.

Le mouvement d'ascension relative de la moelle entraîne la formation d'une fistule dermique au trajet ascendant à partir d'un pertuis sacré. Ce sinus dermique, étendu sur la hauteur de plusieurs corps vertébraux, peut se segmenter en kystes dermiques
- **La diastématomyélie :** Il s'agit d'une division longitudinale de la moelle par un éperon osseux médian, parfois cartilagineux ou fibreux.

Pour certains auteurs, elle serait liée à des adhérences entre les feuilletts embryonnaires modifiant la formation de la notochorde et du tube neural.

Pour d'autres elle serait le résultat d'un excès de plissement de la gouttière neurale induisant une duplication partielle du tube neural.

### **III. ÉPIDEMIOLOGIE:**

#### **1. Incidence dans le monde**

Nombreuses études épidémiologiques regroupent le spina bifida avec l'anencéphalie, et parfois aussi avec l'encéphalocèle, sous le terme général de «malformations du tube neural» (MTN).

La prévalence à la naissance des MTN a varié considérablement au cours des dernières quatre décennies et continue de présenter des différences substantielles entre les régions géographiques.

Par exemple, la prévalence des MTN aux États-Unis et dans de nombreux pays européens est estimée à 0,5-0,8 / 1000 naissances alors que dans certaines régions de Chine, la prévalence serait plus de 20 fois plus élevée (voir tableau I).

En supposant une prévalence moyenne d'un cas du MTN pour 1000 naissances, avec une population mondiale de 7 milliards et un taux de natalité de 20 pour 1000 habitants, cela génère un chiffre de 140 000 cas d'MTN par an dans le monde.

Les régions où la prévalence des MTN est plus élevée ont montré de manière unique des fréquences disproportionnellement plus élevées de sous-types plus rares tels que le craniorachischisis et l'anencéphalie.

En outre, des différences à l'intérieur des pays ont été observées entre les groupes raciaux et ethniques.

Par exemple, aux États-Unis, les Hispaniques ont une prévalence plus élevée de spina bifida, tandis que les Afro-Américains ont une prévalence plus faible, en les comparant avec les Blancs non Hispaniques.

Les différences de prévalence dans le temps et entre les régions géographiques ont été attribuées aux variations des méthodes de diagnostic durant le temps ainsi qu'aux véritables différences de risque.

En effet, la détermination des MTN sur la base des procédures de dépistage prénatal qui peuvent conduire au diagnostic et à l'interruption volontaire de grossesse ultérieure et l'omission de la prise en considération de cette dernière sous-estime clairement la prévalence et peut biaiser les estimations des risques dans les études étiologiques. EUROCAT, le réseau européen des registres de population pour la surveillance épidémiologique des anomalies congénitales, collecte des données sur les interruptions de grossesse en plus des naissances vivantes et mort-nées, générant des données de prévalence particulièrement complètes pour les MTN et d'autres malformations.

Pour la période 2003-2007, EUROCAT a estimé la prévalence du «spina bifida» et des «MTN» à 0,51 et 0,94 respectivement pour 1 000 naissances vivantes, mort-nées et interruptions de grossesse.

Le tableau I ci-dessous nous donne l'incidence globale des malformations du tube neural dans les différentes régions du monde en 2010 selon la « Foundation for Genomics and Population Health ».

<i>Régions</i>	<i>Incidences (en nombre de cas pour 1000 naissances)</i>
Afrique du Nord	1.55
Afrique australe	1.04
Afrique de l'Ouest	1.15
Afrique centrale	0.95
Moyen Orient	1.64
Europe de l'Est	0.51
Europe de l'Ouest	0.22
Amérique du Nord	0.36
Amérique latine	0.96
Océanie	1.1
Asie centrale	1.46
Asie du Sud	2.01
Asie de l'Est	3.12

**Tableau 01 : Incidences régionales des malformations du tube neural en 2010**

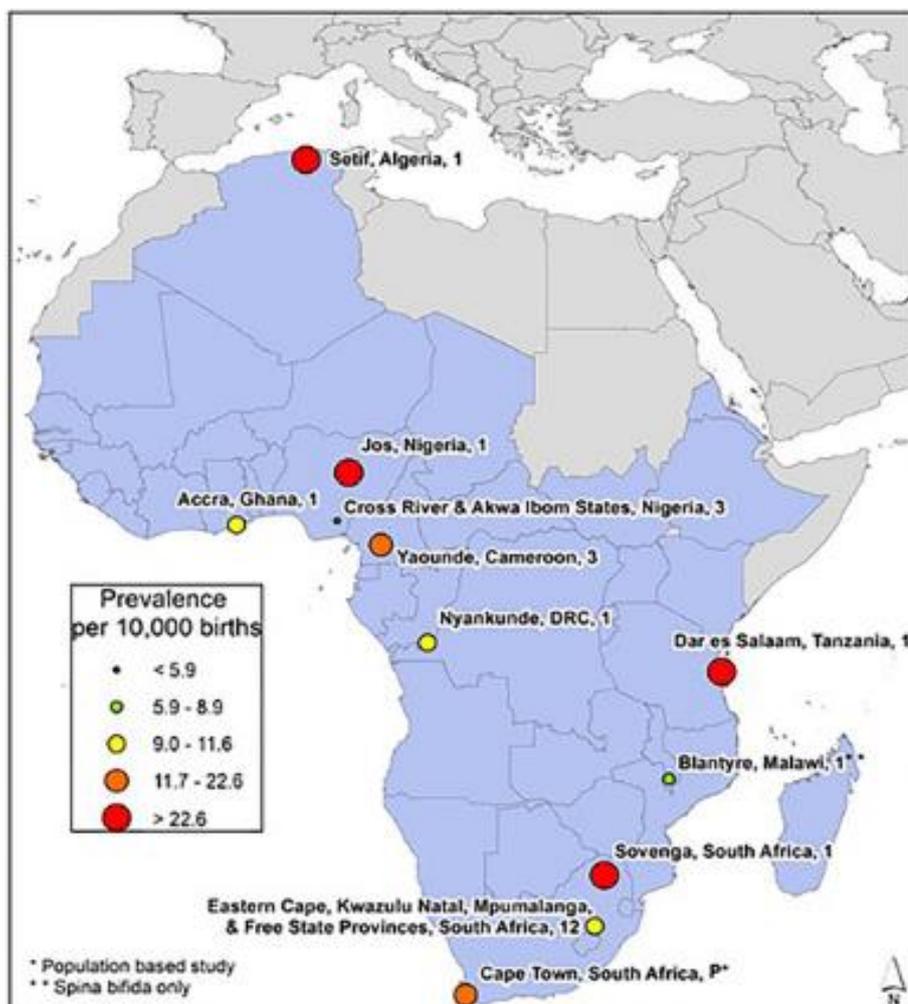
## 2. Incidence en Algérie :

Il n'existe pas des chiffres officiels sur l'incidence de cette maladie en Algérie basés sur des études épidémiologiques nationales.

Cependant une incidence de 7.5 cas de MTN pour 1000 naissances a été constatée lors d'une étude réalisée dans le CHU de Sétif et qui a été considérée comme la plus élevée dans toute l'Afrique.

Le spina bifida reste, en Algérie, un problème majeur de santé publique qui requiert une prise en charge multidisciplinaire.

Cela implique la mise en place d'une consultation pour un suivi visant à détecter le spina bifida et préparer les futurs parents à la lourde prise en charge de cette pathologie.



**Fig. 8** : carte géographique montrant la prévalence des MNT dans les différentes régions de l'Afrique (localisation, nombre des hôpitaux)

#### **IV. FACTEURS DE RISQUE ETIOLOGIQUES :**

Le spina bifida est l'une des malformations les plus courantes et les plus graves du corps humain.

À la naissance, il a tendance à être plus fréquent chez les filles que chez les garçons.

De plus, la prévalence du spina bifida varie dans le temps, selon la région et selon la race et l'origine ethnique.

Depuis le début des années 1980, l'estimation de la prévalence du spina bifida dans de nombreux pays industrialisés a été compliquée par la disponibilité du diagnostic prénatal et l'interruption volontaire de grossesse.

Un syndrome malformatif chromosomique, tératogène ou Mendélien reconnu peut être identifié chez une petite proportion d'individus atteints de myéломéningocèle tandis que la plupart des personnes touchées ne présentent aucun syndrome malformatif sous-jacent.

La liste des variables impliquées comme facteurs de spina bifida est longue et variée, allant de la consommation maternelle de pommes de terre brûlées à un court intervalle inter-grossesse.

Cependant, la plupart des associations qui ont été rapportés sont faibles et n'ont pas été reproduits dans les études ultérieures. Par conséquent, seules quelques variables ont été établies ou sont fortement soupçonnées d'être des facteurs de risque de spina bifida.

##### ***1. Les facteurs non génétiques :***

###### ***1.1 Les facteurs nutritionnels :***

Il est généralement admis qu'un apport insuffisant en folate naturel, ou sous sa forme synthétique, l'acide folique, avant et pendant le premier trimestre de la grossesse, est associé à un risque accru de spina bifida et d'anencéphalie.

Des études cas-témoins, des essais cliniques randomisés et des interventions à base communautaire avec des suppléments vitaminiques ont montré que le fait de ne pas consommer des suppléments d'acide folique ou des multivitamines contenant de l'acide folique augmente de deux à huit fois le risque d'avoir un enfant atteint.

De plus, le fait d'avoir un enfant atteint d'une anomalie du tube neural est indirectement lié à la fois à l'apport maternel en acide folique (provenant de sources et de suppléments alimentaires) et au statut folate de la mère.

Cependant, le folate participe à deux voies métaboliques qui, si elles sont perturbées, pourraient avoir un effet néfaste sur le développement de l'embryon.

L'une de ces voies est importante pour la synthèse d'acide nucléique et l'autre pour une gamme des réactions de méthylation.

Les perturbations du métabolisme des folates peuvent également entraîner une augmentation des concentrations d'homocystéine, qui sont tératogènes pour le tube neural dans certains modèles animaux.

Les nutriments autres que le folate, en particulier la vitamine B12, pourraient également être associés à des anomalies du tube neural, des études ont rapporté une multiplication par trois du risque d'anomalies du tube neural chez la progéniture des femmes avec des concentrations post-partum de vitamine B12 dans le quintile le plus bas, par rapport à la progéniture des femmes avec des concentrations en vitamine B12 dans le quintile le plus élevé.

Cette association est restée après ajustement pour l'apport alimentaire en folate, le taux de folate dans les globules rouges et d'autres facteurs de risque potentiels.

Le déficit en zinc, élément nécessaire à la transcription des gènes, à la division et à la différenciation cellulaire, a été également associé chez l'homme comme chez l'animal à un risque de MTN. Chez beaucoup de mères d'enfants porteurs de spina bifida on a retrouvé un taux sérique en zinc inférieur de 5% (IC 95%, 09%) à celui des mères contrôles.

## ***1.2 Le diabète maternel :***

Les anomalies de fermeture du tube neural sont plus fréquentes en cas de diabète insulino-dépendant chez la mère au cours du premier trimestre de grossesse.

Une femme dont le diabète est mal équilibré a 2 à 3 fois plus de risque d'avoir un enfant atteint d'anomalies congénitales, avec un risque de 1% d'anomalies de fermeture du tube neural.

Le fait d'équilibrer le diabète avant et pendant le premier trimestre de grossesse diminue le risque mais ne le supprime pas complètement

Le risque de malformation congénitale au sein de la progéniture des femmes développant un diabète gestationnel est plus bas que le risque de celles qui ont un diabète pré-gestationnel, mais pas aussi bas que dans la population générale.

Il est donc primordial d'équilibrer l'indice glycémique avant et durant la grossesse.

## ***1.3 Médicaments :***

De nombreux médicaments anticonvulsivants sont connus comme des tératogènes.

Un risque accru de spina bifida est associé à une exposition in utero à l'acide valproïque ou à la carbamazépine seuls, en association entre eux, ou avec d'autres anticonvulsivants.

Chez les nourrissons exposés à l'acide valproïque ou à la carbamazépine, le risque de spina bifida peut atteindre 1% –2%.

Les femmes qui utilisent ces médicaments pour des indications autres que l'épilepsie (migraine, douleur chronique) courent également un risque accru d'avoir un enfant atteint de spina bifida si elles tombent enceintes pendant qu'elles prennent ces médicaments.

Les mécanismes par lesquels l'acide valproïque et la carbamazépine augmentent le risque de spina bifida n'ont pas été établis.

D'autres produits : la Phénytoïne, la primidone, la sulfasalazine, le triamterene et la triméthoprime, le méthotrexate seraient aussi associés à un risque de survenue de malformations du tube neural.

Le risque est cumulatif lorsque ces médicaments sont pris en association.

Les données suggèrent que l'utilisation par la mère d'acide folique pourrait réduire le risque de malformations congénitales associées à certains de ces médicaments, mais pas à tous.

#### **1.4 Autres facteurs de risques :**

- ***L'obésité maternelle:***

Elle est également reconnue comme un facteur de risque de MTN.

Un risque relatif de 1,9 (95% IC : 1,3-2,9) en cas d'IMC >29 a été rapporté, avec un risque plus élevé de spina bifida que d'anencéphalie.

Il est difficile de savoir dans quelle mesure l'obésité est un facteur de risque indépendant des anomalies du métabolisme du glucose qui l'accompagnent.

- ***Les hyperthermies maternelles en début de grossesse :***

L'exposition à la chaleur pendant la période d'embryogenèse (fièvre, sauna, bains chauds) serait un facteur de risque pour les MTN.

A ce propos, Moretti ME et Coll, à partir d'une méta-analyse de 15 études publiées entre 1996 et 2003, a rapporté que le risque lié aux hyperthermies serait de 1,92.

- ***Le rang de naissance des enfants et l'âge maternel :***

Le rang de naissance des enfants a été évoqué par plusieurs auteurs dans la littérature comme étant un facteur de risque de MTN, mais il n'existe pas de consensus sur le fait

que ce soit les premiers nés ou les enfants de rang de naissance élevé qui sont plus exposés.

Viera A. en 2004, a effectué une méta-analyse de plusieurs études ayant rapporté ce facteur de risque et a conclu que ce seraient les enfants de rang de naissance élevé qui seraient les plus exposés.

Un âge maternel inférieur à 19 ans et supérieur à 40 ans serait associé à un risque élevé de spina bifida.

## ***2. Les facteurs génétiques :***

De nombreuses observations, à travers des études, ont permis d'évoquer le rôle important des facteurs de risque génétiques dans la survenue des malformations du tube neural.

### ***2.1 Les facteurs ethniques :***

Le risque de survenue du spina bifida est plus élevé dans certains groupes ethniques (irlandais, mexicains, sikhs du Pendjab) que dans d'autres (caucasiens).

De récentes estimations pour la période 2003-2005 aux USA révèlent que l'incidence des malformations du tube neural pour 1000 naissances était respectivement de 2.0 pour les blancs non hispaniques, 1.96 pour les hispaniques et 1.74 pour les noirs non hispaniques.

### ***2.2 La récurrence familiale de la malformation :***

Déjà en 1965, Lorber J dans une étude, après avoir trouvé une proportion plus élevée de cas de malformations du tube neural parmi les ascendants et les fratries des sujets atteints, concluait qu'«il est possible que le spina bifida soit une situation récessivement héritée ».

Le risque de récurrence dans la même famille est estimé à environ 3% (entre 2 et 5% selon les études) après la naissance d'un enfant atteint, entre 3 et 10% après 2 enfants atteints, 12% après 3 enfants atteints et 25% après 4 enfants atteints.

Lorsqu'un des parents est porteur d'une malformation du tube neural, le risque est d'environ 2 à 5%.

La récurrence se fait en général sous la même forme de MTN.

### ***2.3 La consanguinité :***

Il s'agit d'un facteur de risque évoqué dans plusieurs malformations congénitales, dont celles du tube neural.

Les mariages consanguins sont rares dans plusieurs sociétés ; mais il s'agit d'une pratique culturelle encore fréquente dans certains pays arabes et dans certains groupes ethniques vivant en communauté tels que les nomades en Afrique.

Ce facteur de risque a ainsi été relevé par plusieurs auteurs dans des études portant sur les malformations du tube neural : Murshid WR en Arabie Saoudite, Sanoussi S. au Niger, Rittler M. et Coll en Argentine.

#### **2.4 Les modèles expérimentaux :**

De nombreux cas de modèles animaux de MTN sont connus.

Plus de 200 cas souris présentant des malformations du tube neural ont été rapportés avec pour certains une survenue naturelle de l'anomalie et pour d'autres le résultat d'une manipulation génétique en laboratoire.

#### **2.5 Association à des anomalies chromosomiques et à des syndromes géniques spécifiques :**

Des cas de spina bifida ont été rapportés dans le cadre de syndromes liés à des anomalies chromosomiques.

Il s'agit essentiellement des trisomies 18 et 13, et des triploïdies.

#### **2.6 Les gènes impliqués :**

De nombreuses études ont mis en évidence une association entre plusieurs gènes, intervenant dans divers métabolismes, et les malformations du tube neural.

Parmi ces gènes, une attention particulière a été portée sur les gènes intervenant dans le métabolisme des folates car, très tôt, les études épidémiologiques ont montré une corrélation entre un taux critique de folate sérique maternel (en période périconceptionnelle) et les malformations du tube neural.

Une association a ainsi été retrouvée entre le spina bifida et certains gènes tels que les gènes ALDH1L1, DHFR, MTHFR, MTHFD1, MTR, MTRR, TYMS..., avec de loin un plus grand nombre de publications concernant le gène MTHFR.

La protéine MTHFR converti la 5,10-méthylèneTHF en 5-methyl-THF (5-MTHF) qui est la forme intracellulaire des folates à la fois utilisée dans le cycle des folates et de la méthionine.

Le polymorphisme de ce gène notamment son génotype c677T serait associé au risque de survenue de la maladie.

Dans d'autres études, d'autres gènes seuls ou en interactions sont considérés comme impliqués dans la survenue des défauts du tube neural (BHMT, BRCA1, GLUT1, NAT1, NCAM1, PAX3, PDGFRA...).

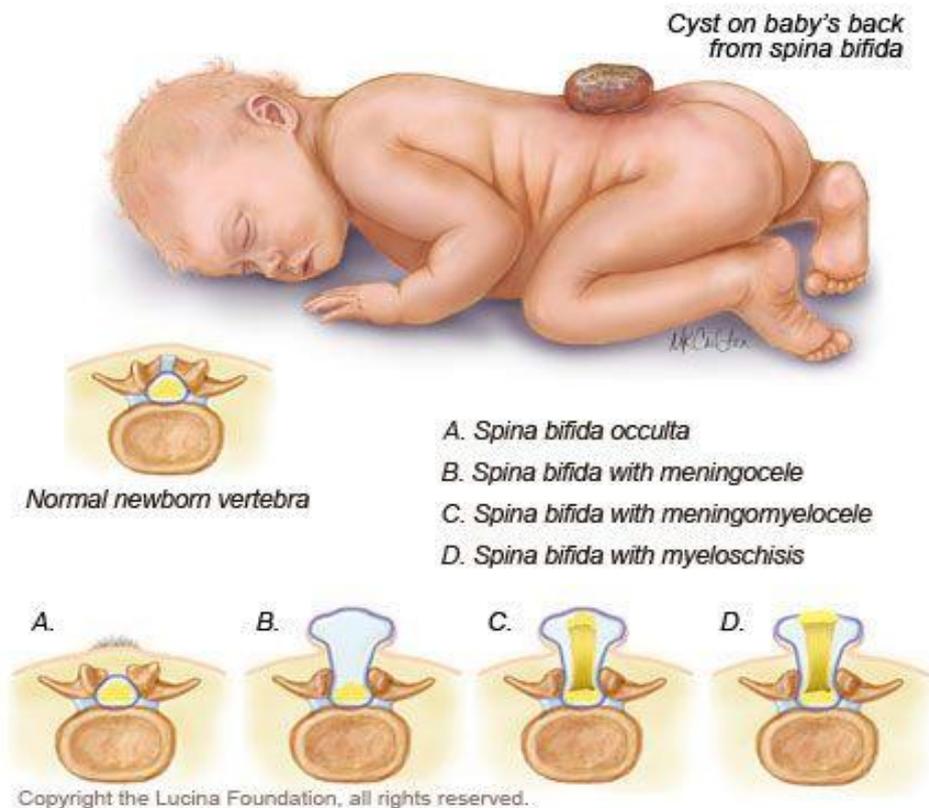
## V. FORMES ANATOMO-CLINIQUES :

Les dysraphies regroupent de très nombreuses malformations habituellement classées en deux groupes : Les Spina Bifida Aperta (SBA) et Spina Bifida Occulta (SBO).

Il faut y adjoindre les fistules, les kystes dermoïdes, les kystes entériques et bronchogéniques.

Classiquement, les Spina Bifida Occulta (SBO) désignent la déhiscence d'une lame (C1, L5, S1 pour les plus fréquentes) découverte de façon fortuite sur une radiographie du rachis. Ces SBO sont asymptomatiques.

Par opposition, les Spina Bifida Aperta désignent les méningocèles et les myéloméningocèles.



**Fig. 9 :**vue schématique des différents types de spina bifida

## **1. LES SPINA BIFIDA APERTA :**

Ce sont des malformations toujours diagnostiquées à la naissance et posant d'emblée un problème thérapeutique.

Deux formes anatomiques sont à distinguer : la méningocèle et la myéломéningocèle car leur gravité est fondamentalement différente.

### **1.1 La méningocèle :**

Il s'agit d'une hernie de la méninge seule, uniquement remplie de LCR.

Les éléments nerveux sont à leur 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 SB.

Elle est responsable d'une tuméfaction médiane postérieure. Elle est habituellement recouverte de peau saine.

Il s'agit ici de la forme bénigne des SBA car elle n'entraîne pas de troubles neurologiques sous-lésionnelles. ; Mais celle-ci est malheureusement rare, ne représentant que 10 à 15 % des SBA.



*Fig.10 : méningocèle lombo-sacrée chez un nourrisson*

### **1.2 La myélo-méningocèle :**

Celle-ci est beaucoup plus grave et malheureusement beaucoup plus fréquente.

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 médullaire.

Les racines naissant de cette plaque sont malformées ; la moelle en amont peut aussi être malformée (syringomyélie, diastématomyélie).

Habituellement, le recouvrement cutané de ces malformations n'est pas complet et est fréquemment remplacé par la dure-mère voire la seule arachnoïde.

De la sorte, la moelle est visible au dôme de la malformation. Celle-ci est fragile et laisse fréquemment suinter du L.C.S



*Fig. 11 : myélo-méningocèle lombaire chez un nouveau-né*

### **Le tableau clinique :**

La myéломéningocèle est responsable d'un certain nombre de manifestations cliniques dont l'existence et l'importance varient en fonction de la localisation et de l'étendu des lésions neurologiques

#### ➤ **Les troubles moteurs, sensitifs et orthopédiques :**

Les lésions médulo-radiculaires entraînent un déficit moteur dont le degré varie de l'atteinte de quelques muscles à la paraplégie flasque avec abolition des réflexes ostéo-tendineux.

Ces paralysies musculaires, la pression et les mauvaises postures intra-utérines sont responsables de déformations orthopédiques plus ou moins irréversibles.

Suivant le niveau de la lésion les groupes musculaires paralysés et les déformations orthopédiques qui en résultent varient.

- **Niveau S2 :** on observe une déformation en pied creux plus ou moins sévère suite à l'atteinte quasi constante des muscles intrinsèques du pied.

- **Niveau S1** : il existe une atteinte partielle du muscle grand fessier et surtout du triceps responsable d'un pied talus.
- **Niveau L5** : on observe un flexum de la hanche par prédominance des muscles fléchisseurs sur les extenseurs. Un défaut d'extension des genoux lié à l'action des muscles ischio-jambiers et une paralysie du triceps avec un pied talus.
- **Niveau L4- L5** : il existe une paralysie des muscles abducteurs, extenseurs et des rotateurs internes alors que les muscles antagonistes sont normaux, la conséquence peut être alors une luxation de la hanche.
- **Niveau L4** : il existe une paralysie complète du segment jambier ; seul le jambier antérieur reste actif entraînant un talus irréductible.
- **Niveau L2 - L1** : on observe une paralysie subtotale. Seuls les muscles fléchisseurs et les adducteurs de la hanche restent partiellement actifs.
- **Niveau D12 et au-dessus** : c'est la paraplégie totale.

Quel que soit le niveau de l'atteinte, des déformations du rachis à type de cyphose, de lordose, ou de scoliose peuvent être observées.

En plus du déficit moteur et des déformations orthopédiques, les lésions nerveuses sont bien souvent à l'origine d'une hypoesthésie sous-lésionnelle de degré et de limite supérieure variables.

➤ **Les troubles sphinctériens urinaires, anaux et génitaux :**

Sur le plan physiopathologique les problèmes urologiques se résument schématiquement à deux types d'anomalies vésicales :

La vessie hypotonique avec sphincter insuffisant, dont les conséquences sont une vidange vésicale imparfaite et une incontinence ; et la vessie spastique avec coordination imparfaite entre l'action du muscle détrusor de la vessie et le sphincter, qui provoque une rétention urinaire, des mictions par regorgement et parfois un reflux urétéral.

La réalité est cependant souvent plus complexe. Le tableau clinique est ainsi polymorphe avec des signes variables : pollakiurie, impériosité mictionnelle, rétention d'urine, persistance de résidu post-mictionnel, une incontinence urinaire qui est constante et des fuites d'urine qui peuvent survenir quel que soit le type de fonctionnement vésico-sphinctérien.

A moyen et long termes des complications de cette dysfonction vésico-sphinctérienne apparaissent et constituent alors un problème majeur pour les patients.

Il s'agit entre autres des infections urinaires répétées, l'altération du haut appareil urinaire, les lithiases urinaires et rarement la dégénérescence de la paroi vésicale.

Les troubles sphinctériens anaux sont parfois évidents, marqués par une incontinence anale caractérisée par une perte de selles très fréquente, survenant lors des cris et à la verticalisation, une béance anale, voire un prolapsus.

Ailleurs il s'agit d'une constipation, les nouveau-nés et jeunes nourrissons constipés émettant des selles en billes (« crottes de lapin »).

Les signes peuvent être plus discrets ; leur détection est alors difficile et ils ne s'apprécient que par l'examen de l'anus, qui met en évidence une disparition des plis radiaires de la marge anale, une absence du réflexe anal, une hypotonie du sphincter anal et du périnée.

Des troubles génitaux sont généralement constatés chez les patients plus âgés (ayant atteint leur période d'activité génitale).

Chez le garçon il s'agit de dysfonctions érectiles (l'aptitude à obtenir des érections étant liée à l'intégrité de l'arc réflexe sacré), et des troubles de l'éjaculation.

L'érection et l'éjaculation sont cependant possibles pour certains adolescents, mais beaucoup sont stériles du fait d'une prostatite ou d'une éjaculation rétrograde.

### **1.3 *Le craniorachischisis :***

C'est la forme la plus sévère des MTN, associant une anencéphalie et un spina bifida total.

La malformation n'est plus recouverte de méninges ; sur la ligne des épineuses, existe un large défaut cutané et méningé permettant de voir la moelle anormale. Les corps vertébraux en regard sont également le siège de malformations majeures.

C'est une forme non viable, aboutissant à une mort fœtale.

### **1.4 *Le rachischisis complet :***

Il correspond à l'ouverture des arcs vertébraux postérieurs sur toute l'étendue du rachis sans association d'anencéphalie.

Cette forme est également létale.



*Fig. 12 : rachischisis incomplet chez un nouveau-né*

## **2. LES SPINA BIFIDA OCCULTA :**

Ce terme est surtout radiologique et concerne le manque d'épineuse ou de lame habituellement en C1, L5, ou S1 sur un ou deux niveaux.

Ces "SBO" sont fréquents (10 à 20 % dans la population normale).

En fait, on englobe aussi dans les SBO des malformations plus complexes avec Spina Bifida plus étendu, malformation du système nerveux et hamartome.

On doit donc distinguer :

### **2.1 Les spina bifida occulta simples, isolés :**

Il représente la forme mineure de la malformation et comme son nom l'indique, il demeure souvent caché, ne présentant aucun stigmate cutané.

Son diagnostic est alors fait de façon fortuite lors d'un bilan radiologique du rachis réalisé pour une autre raison.

Cependant dans de rares cas il peut être révélé par certains signes tels qu'une hypertrichose ou une fossette au niveau du revêtement cutané en regard.



*Fig. 13 : spina bifida occulta simple avec hypertrichose en regard*

## **2.2 Les spina bifida occulta complexes :**

Parmi ces derniers, les plus fréquents sont les Spina lipomes et les fistules.

### **2.2.1. Les spina lipomes :**

Il associe habituellement les lésions suivantes :

- Un spina bifida : constant, prédominant nettement au niveau lombaire et sacré, et étendu au moins à deux niveaux
- Un lipome : Il s'agit typiquement d'une masse graisseuse à développement extra- et intrarachidien.
- Des anomalies nerveuses : Il existe de façon quasi-constante une moelle basse, se terminant le plus souvent en L4-L5 ou au-dessous, avec parfois une hydromyélie ou des malformations plus ou moins complexes des racines nerveuses.

Les conséquences physiopathologiques de ces lésions sont :

- La moelle fixée ou moelle attachée : La moelle est amarrée à la peau, au tissu sous-cutané et aux méninges par l'intermédiaire du lipome ;
- La moelle tendue : Conséquence directe de sa fixation, cette tension de la moelle peut être la cause de troubles neurologiques apparaissant progressivement.
- La moelle comprimée : Le volume du lipome peut être tel qu'il peut agir sur la moelle à la manière d'une tumeur extra-médullaire.

Sur le plan clinique le spina lipome se traduit par :

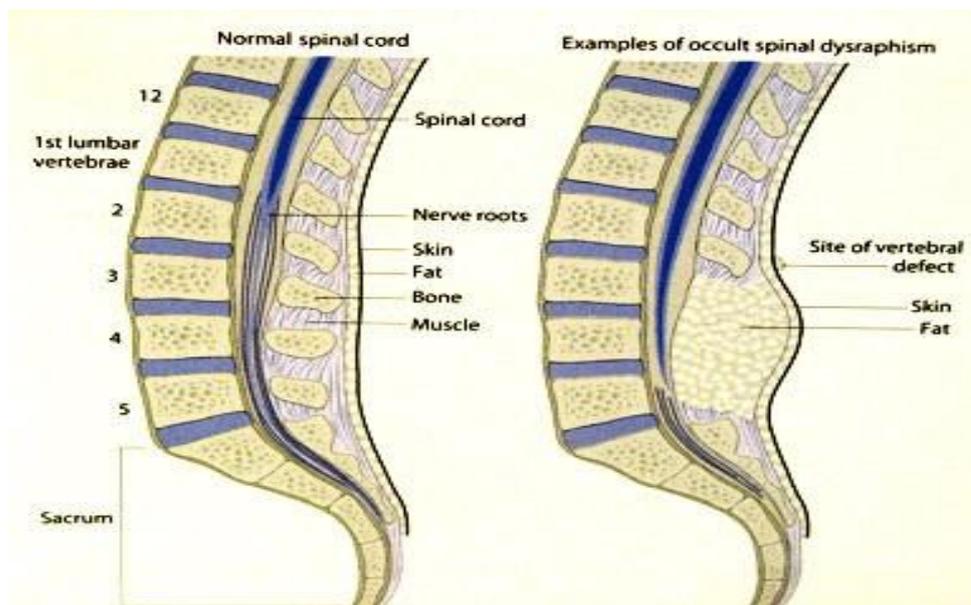
- Des anomalies cutanées : Il s'agit la plupart du temps d'une voussure des parties molles, médiane ou paramédiane, pouvant donc entraîner une déviation du pli fessier. Les autres anomalies sont un angiome, une hypertrichose, une zone d'aplasie cutanée, une ombilication cutanée.

Dans 5% des cas seulement il n'existe pas d'anomalies cutanées.

- Des troubles neurologiques : Ils consistent essentiellement en des troubles sphinctériens (pollakiurie, dysurie, mictions impérieuses, constipation), et aux membres inférieurs, en des déficits mixtes et distaux (pieds creux, amyotrophie d'un mollet ...).

Ces troubles sont souvent congénitaux ; parfois ils sont acquis et évolutifs.

Ils sont d'autant plus souvent observés que le sujet est plus âgé.



**Fig. 14 :** vue schématique montrant l'atteinte des différentes structures anatomiques de la colonne vertébrale au cours du spina lipome

### **2.2.2. Les fistules dermiques :**

Elles sont le plus souvent lombaires et sont révélées par l'examen clinique, par la survenue de méningites à répétition, ou par l'apparition d'une paraplégie d'évolution rapide (devant ce dernier cas, il faut avant tout évoquer la possibilité d'un abcès).

Anatomiquement, elles sont soit borgnes, et alors bénignes, soit ouvertes dans la dure mère, et éventuellement prolongées par un kyste dermoïde qui peut être intra- ou extra-médullaire.



*Fig. 15 : Spina Bifida Ouvert complexe (fistules dermiques)*

## **VI. LE DIAGNOSTIC PRENATAL:**

### **1. les marqueurs biologiques :**

#### **1.1. Le dosage de l'alpha-Foetoprotéine amniotique (AFP) :**

Dans les défauts de fermeture du tube neural, le LCR très riche en AFP, est directement déversé dans le liquide amniotique à travers la malformation.

Une élévation du taux d'AFP amniotique (amniocentèse entre la 15e et 17e semaine d'aménorrhée) fera suspecter un défaut de fermeture du tube neural.

Cet examen a une bonne sensibilité (98%) qui dépend cependant de l'âge gestationnel, de la forme anatomo-clinique du spina bifida et de l'existence d'une contamination du liquide amniotique par du sang.

Sa spécificité est influencée par les malformations de la paroi abdominale, les atrésies digestives, les malformations rénales et /ou urinaires, les hygromes kystiques, les tératomes sacro-coccygiens etc.

#### **1.2. L'étude de l'acétylcholinestérase amniotique :**

L'acétylcholinestérase E est spécifique des cellules du système nerveux central.

Dans les spina bifida, cette dernière, exclusivement présente dans le LCR foetal, se retrouve dans le liquide amniotique.

Il est alors possible à travers une étude qualitative (électrophorèse) ou quantitative (hydrolyse et détection des radicaux thiols libérés) de faire le dépistage des spina bifida.

#### **1.3. Autres marqueurs amniotiques :**

- **La « concavalin non reactive fraction » (Con A) :** En cas de spina bifida la Con A non réactive fraction est anormalement basse dans le liquide amniotique. Cet examen est indiqué en complément du dosage de l'AFP amniotique lorsque ses résultats sont douteux.
- **La « lensculinarisagglutinin » (L.C.A) :** C'est un examen permettant de réduire le nombre de faux positifs rencontrés lors du dosage de l'AFP amniotique ; mais plus sensible dans le diagnostic des malformations de la paroi abdominale.

- **Le dosage de la protéine D2 de membrane synaptique** : C'est une protéine de la membrane synaptique qui comporte une forme soluble dans le LCR et une forme liée à la membrane synaptique.  
Dans les spina bifida la forme soluble se retrouve dans le liquide amniotique et peut être dosée par radio-immunologie.
- **L'alpha-2-macroglobuline (A-2-M)** : Il s'agit d'une protéine dont le taux est anormalement augmenté dans le liquide amniotique lors des grossesses avec fœtus porteur de spina bifida.
- **Les « rapidly-adhering-cells »** : La culture du liquide amniotique permet de mettre en évidence la présence de cellules adhérant précocement aux parois vasculaires en cas de défaut de fermeture du tube neural.

#### **1.4. L'alpha foetoprotéine sérique maternelle (AFPSM) :**

En cas de spina bifida, l'augmentation excessive de l'AFP amniotique s'accompagne d'une augmentation de l'AFPSM et pendant que la courbe de l'AFP amniotique décroît celle de l'AFPSM croît.

Le dosage de l'AFPSM se fait par immuno-enzymologie ou par radio-immunologie.

La sensibilité de cet examen est assez élevée dans le dépistage des spina bifida surtout ouverts, mais les formes épidermisées n'entraînent pas d'élévation d'AFPSM.

Sa spécificité est nuancée par d'autres situations pathologiques maternelles (diabète, obésité, HTA, infections virales, cirrhose, cancer du foie, cancer digestif...) et fœtales (malformations de la paroi abdominale, néphrose congénitale, hydrocéphalie...).

## **2. L'échographie anténatale :**

Elle permet parfois de rechercher des anomalies de fermetures vertébro-médullaires à partir de la 12<sup>ème</sup> SA (Bernard, 1997 ; Blaas, 2000), par voie endovaginale.

Par ailleurs l'exploration morphologique de 22 SA recherche systématiquement ces signes de Spina bifida :

- **Sur les coupes longitudinales** : rupture de continuité des téguments sur la ligne médiane en regard du rachis, non visualisation d'un ou de plusieurs arcs vertébraux, mise en évidence d'une hernie liquidienne bombant en arrière du rachis, bordée d'une fine ligne méningée échogène.

Il est nécessaire de préciser le nombre de vertèbres lésées, leur niveau, la présence de cloisons dans la hernie (leur épaisseur et leur étalement), l'épaisseur et l'aspect des contours de la hernie.

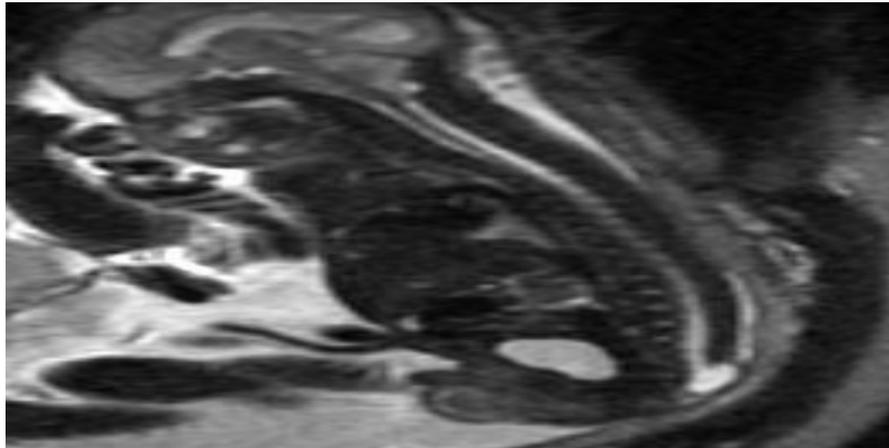
- **Sur les coupes axiales** : l'ouverture des arcs vertébraux, l'analyse de la distribution des fibres nerveuses (fines lignes échogènes) dans le canal rachidien en regard de l'anomalie et au sein de l'éventuelle collection postérieure, la recherche d'une masse intracanaulaire échogène plus ou moins hétérogène (lipome).
- **Sur les coupes frontales** : renflement anormal du canal rachidien (largeur normale en région lombaire à 21 SA : 6 mm+/-1mm).

Des signes indirects comme une mal rotation des pieds, des anomalies de mobilité des membres inférieurs peuvent être observés.

L'échographie 3D est actuellement utilisée dans l'étude du rachis fœtal, il semble que la localisation d'une Spina bifida (niveau vertébral) et son étendue puissent être mieux précisées en 3 D qu'en 2 D



**Fig.16** : Échographie à 21 semaines du myélo-méningocèle fœtale



*Fig.17 : Chiari 2 et myélo-méningocèle Diagnostic échographique, 28 SA*

### **3. L'IRM anténatal :**

À l'heure actuelle, l'IRM anténatale apporte un complément diagnostique précieux par rapport à l'échographie.

Elle doit cependant rester un examen de seconde indication, après un bilan foetal complet échographique et biologique, caryotype, réalisé en centre de référence de diagnostic prénatal

Son principal intérêt est de faire une étude morphologique détaillée surtout au troisième trimestre de la grossesse et devant des signes d'appel échographique.

Elle est indiquée, afin de préciser le contenu liquidien pur d'une méningocèle (à l'étage rachidien ou céphalique), ou en cas de doute diagnostique, de localisation inhabituelle, ou encore pour un complément d'étude du cerveau foetal.

Des séquences rapides sont utilisées, afin d'améliorer la qualité des images malgré d'éventuels mouvements foetaux

## **VII. LES EXPLORATIONS PARACLINIQUES :**

### **1. Radiographie standard :**

Il s'agit de clichés du rachis, du crâne, et de la charnière cervico-occipitale.

Ce bilan radiologique standard permet l'étude du rachis entier selon les 2 incidences orthogonales (face et profil).

Sur ces clichés radiographiques on peut observer une malformation osseuse :

- **Anomalie de formation** : héli-vertèbre
- **Anomalie de segmentation** : défaut antérieur, défaut postérieur, et bloc vertébral



**Fig.18** : radiographie du rachis lombaire montrant une déhiscence osseuse de spina bifida (flèche)

### **2. Echographie transfontanellaire (ETF) :**

Elle permet la recherche d'une dilatation des cavités ventriculaires avec mesure de leurs tailles, une malformation de Chiari II et les anomalies de la ligne médiane.

La dilatation des ventricules latéraux paraît en coupe coronale avec un aspect quadrangulaire des corps ventriculaires, une dilatation débutante est dépistée sur la trop bonne visibilité des cornes occipitales qui sont les premières à se dilater.

L'importance de la dilatation est responsable d'une très nette réduction de l'épaisseur du cortex cérébral avec en particulier amincissement extrême au niveau du cortex occipital.

La dilatation du troisième ventricule paraît proportionnellement moins importante que celle des ventricules latéraux.

Elle est mieux étudiée sur les coupes longitudinales, le diamètre transversal est mesuré en coupe coronale au niveau des trous de Monro (valeurs pathologiques de 6 à 10 mm).

La non visualisation du septum lucidum donne l'impression d'un ventricule unique en coupe coronale.

Les signes de la malformation de Chiari sont mis en évidence par la recherche des anomalies sous-tentorielles ; la petite taille de la fosse postérieure bien repérée par l'hyper-échogénicité homogène du cervelet, l'insertion basse de la tente du cervelet très inclinée en bas et en arrière, l'absence de la grande citerne de la base qui n'est plus visualisée sous la forme caractéristique d'un croissant anéchogène situé entre le cervelet et l'écaïlle occipitale.

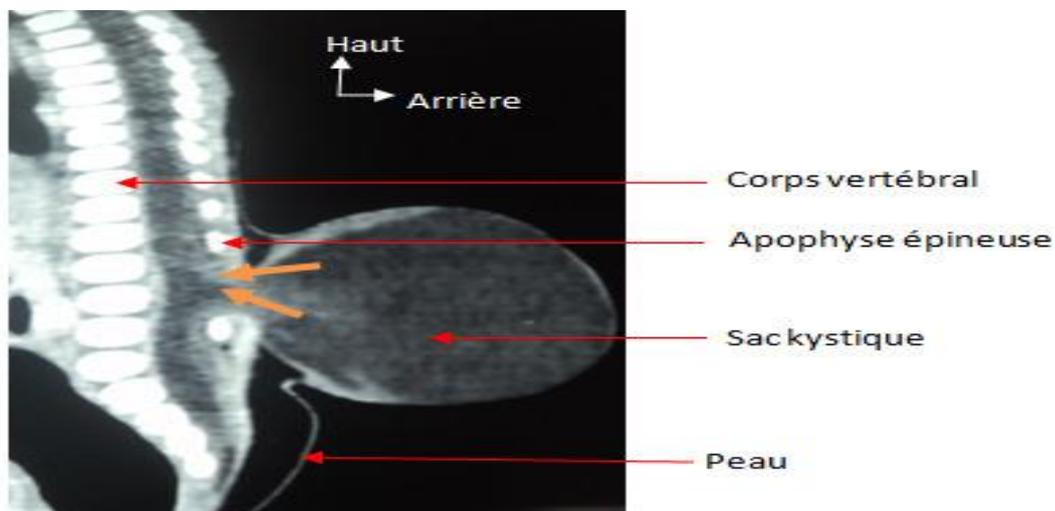
L'ETF trouve aussi son intérêt dans la surveillance de l'évolution de l'hydrocéphalie après dérivation.

### 3. *La Tomodensitométrie (TDM) :*

Elle permet de bien comprendre les anomalies osseuses lorsque les clichés simples sont insuffisants.

Les nouvelles générations de scanners multi-coupes permettent, grâce aux reconstructions multi-planaires et volumiques, de réaliser un bilan précis et exhaustif des malformations vertébrales.

Elle reste la meilleure technique d'exploration en l'absence d'IRM.



**Fig.19 :** TDM du rachis en coupe sagittale montrant un spina bifida (flèche orange)

#### 4. L'imagerie par Résonance Magnétique (IRM) :

L'IRM est aujourd'hui un outil incontournable pour la recherche des malformations vertébro-médullaires.

Elle participe à leur classification associée à la génétique, l'embryologie et les critères histopathologiques, aussi pour réaliser un bilan complet des lésions et rechercher d'autres malformations associées

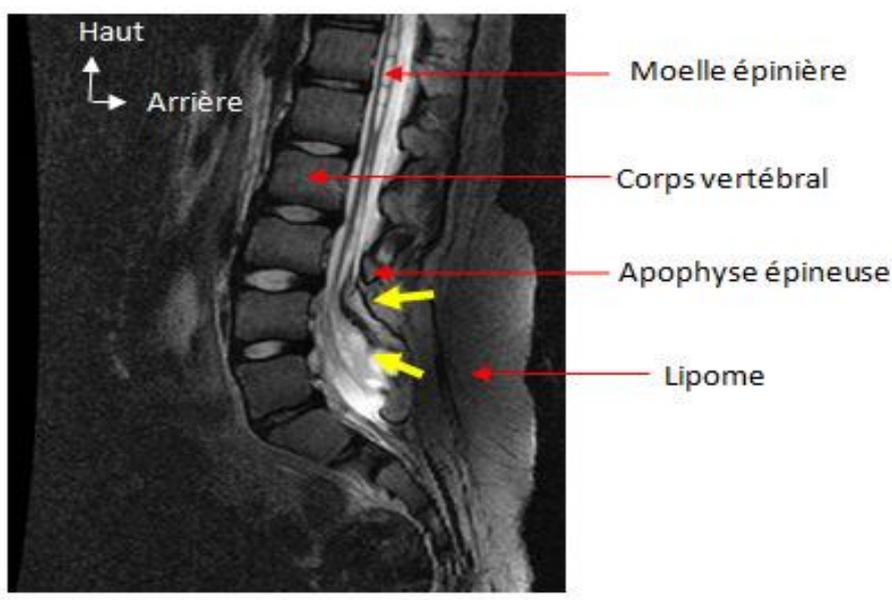
Grâce à sa haute résolution en contraste, et à ses coupes multiplanaires et multiparamétriques (séquences T1, T2 et séquences avec effacement du signal de la graisse), elle constitue la technique de choix pour le diagnostic de cette affection.

L'IRM, en précisant au mieux la nature et la topographie de la malformation, sert de guide aussi pour décider de la possibilité d'une chirurgie et de l'évolution possible après la chirurgie.

Le protocole proposé comporte au moins deux pondérations, dans deux plans orthogonaux, axiaux et sagittaux.

Le but de ce protocole est, d'une part, d'obtenir des séquences qui fournissent des images possédant une excellente résolution spatiale avec un bon contraste tissulaire et d'autre part des séquences sensibles à la détection d'anomalies de signal qui peuvent être subtiles (rôle des séquences pondérées en T2 écho de spin).

L'utilisation des antennes de surface et l'IRM à 3 T améliorent la détection des lésions, précisent mieux leurs étendues et leurs types.



**Fig.20** : IRM du rachis coupe sagittale montrant un spina bifida avec une lipomyélo-méningocèle

## **5. *Autres explorations :***

Ce sont des examens qui permettront surtout de faire le bilan des malformations associées et des complications.

Il s'agit entre autres d'explorations fonctionnelles (explorations uro-dynamiques, l'électromyogramme), d'endoscopies (digestives, respiratoires) d'échographies (abdominale, cardiaque), et d'examens biologiques (sang ; urine, LCR...).

## **VIII. TRAITEMENT:**

Le spina bifida ou dysraphisme spinal peut entraîner un pluri-handicap, associant à des degrés divers des déficiences neurologiques motrices, sensibles, cognitives, vésico-sphinctériennes, ano-rectales.

Cette pathologie impacte fortement la qualité de vie des patients et leur insertion socioprofessionnelle.

Sa prise en charge doit être pluridisciplinaire faisant appel à la fois, aux médecins généralistes, aux pédiatres, aux neurochirurgiens, aux orthopédistes, aux urologues, aux kinésithérapeutes, aux psychologues, et surtout à l'implication des parents et plus tard du patient lui-même.

Cette prise en charge est longue, commençant dès la naissance (parfois même avant) et s'étalant le plus souvent sur toute la vie du patient compte tenu des conséquences handicapantes de la malformation.

Elle peut être divisée en trois phases, avec à chaque étape des objectifs précis et des moyens divers, le but final étant d'obtenir un meilleur pronostic vital et fonctionnel.

### ***1. La phase initiale :***

C'est la phase des premières mesures thérapeutiques devant un spina bifida qui vient d'être diagnostiqué.

Les objectifs à cette phase sont :

#### ***1.1. Éviter la rupture et la surinfection :***

Cela concerne les cas de spina bifida aperta dans lesquels l'anomalie locale en regard du défaut vertébral correspond à une tuméfaction kystique ou non, dont le revêtement cutané peut être soit complet soit incomplet.

Pour atteindre cet objectif le recours est fait à :

- ***Des mesures d'hygiène rigoureuses*** : le port de vêtements et de couches propres, l'éviction des manipulations intempestives de la malformation, les pansements locaux,...
- ***L'utilisation de certains moyens médicaux*** : tels que les antiseptiques pour les pansements, les antibiotiques en cas de surinfection, et ailleurs les antalgiques en cas de douleur.

## **1.2. La cure de la malformation (le traitement neurochirurgical) :**

C'est l'objectif principal dans cette phase initiale et fait appel au neurochirurgien.

Il existe deux tendances dans son indication :

La première recommande une intervention précoce, dès la naissance avant la 24<sup>e</sup> et tout au plus la 72<sup>e</sup> heure de vie. Cela permet d'obtenir un meilleur pronostic vital chez les enfants atteints, avec un meilleur contrôle des complications infectieuses et de l'hydrocéphalie.

La seconde tendance est l'intervention retardée de quelques semaines, mois, voire même années.

Diverses raisons expliquent cette tendance ; on peut citer : le retard de consultation des patients, les cas déjà surinfectés, l'insuffisance des plateaux techniques, les cas de pathologies graves associées, la demande des parents, les cas nécessitant une équipe multidisciplinaire et les cas de malformations épidermisées sans risque de rupture...

### **➤ En cas de myéloméningocèle la cure consiste à :**

Sous anesthésie générale et sous microscope opératoire ; individualisation de la plaque neurale par dissection périphérique ; respect des racines nerveuses sur la face ventrale ; dissection de la dure mère ; réintégration de la plaque neurale dans le canal médullaire ; fermeture étanche du sac dural et du plan musculo-aponévrotique ; fermeture cutanée étanche et sans tension.

Une myéloméningocèle identifiée à la naissance est immédiatement recouverte d'un pansement stérile.

Si du LCR s'échappe du myéloméningocèle, on débute un traitement antibiotique afin de prévenir une méningite.

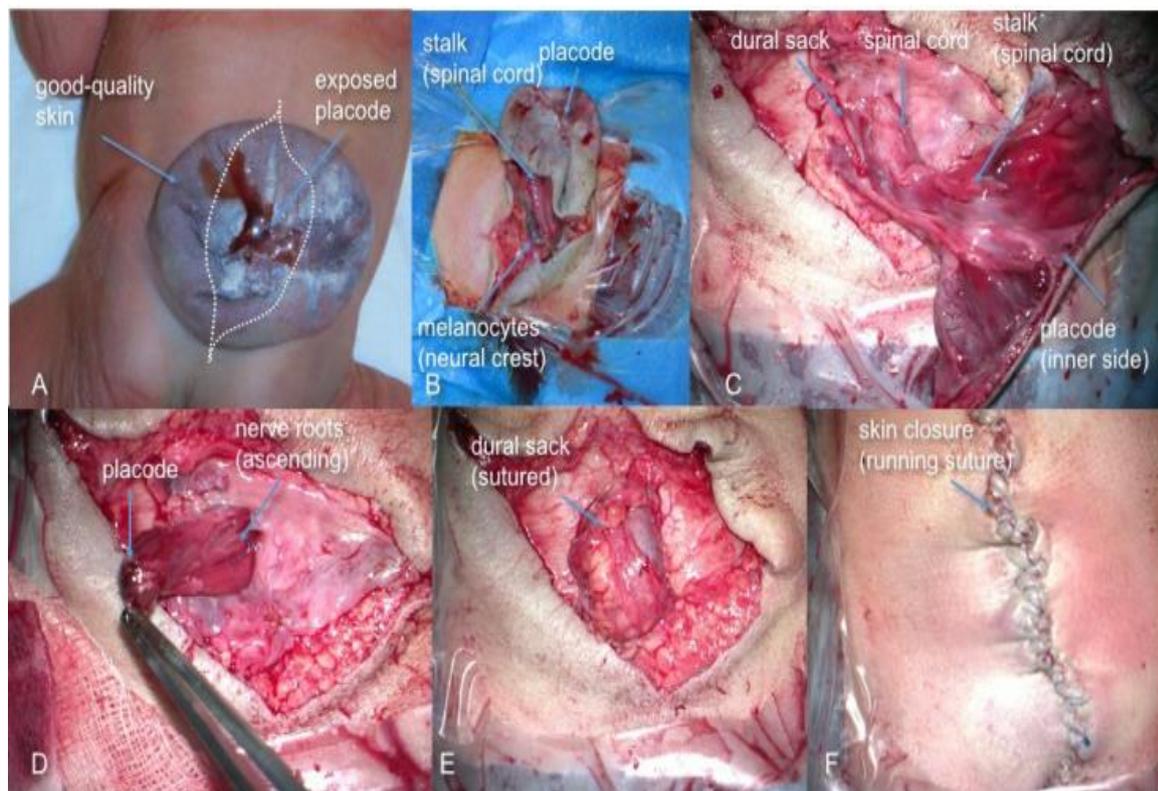
La réparation neurochirurgicale du myéloméningocèle ou d'un rachis ouvert est habituellement effectuée dans les 72 premières heures de vie afin de diminuer le risque d'infection méningée ou ventriculaire.

### **➤ En cas de méningocèle la cure consiste à :**

Sous anesthésie générale ; dissection curviligne du sac kystique ; dissection de la dure mère, que l'on referme de façon étanche ; fermeture cutanée étanche et sans tension.

### **➤ En cas de spina-lipome la cure consiste à :**

Sous anesthésie générale ; dissection de la tuméfaction ; sous microscope opératoire résection du lipome et libération des éléments nerveux (moelle et racines nerveuses dure-mère) ; fermeture durale étanche ; fermeture cutanée étanche et sans tension.



**Fig. 21** : les différents temps opératoires du traitement chirurgical d'une myélo-méningocèle

### **1.3. La dérivation d'une hydrocéphalie associée :**

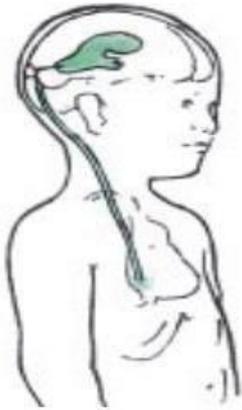
En fonction de la gravité de l'hydrocéphalie, il peut être indiqué soit une simple surveillance, soit une chirurgie de dérivation.

Selon les cas, cette dérivation peut se faire avant, en même temps ou après la cure chirurgicale du spina bifida.

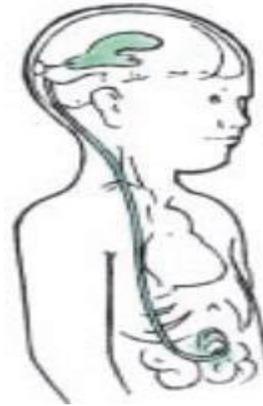
Il existe deux grands types de dérivation :

Celle allant vers la cavité abdominale, on l'appelle alors dérivation ventriculo-péritonéale.

Celle allant vers l'oreillette droite du coeur et nommée dérivation ventriculo-atriale



**Dérivation Ventriculo-Atriale**



**Dérivation Ventriculo-Péritonéale**

*Fig. 22 : vue schématiques des dérivations de l'hydrocéphalie*

## **2. La phase secondaire :**

Cette phase concerne toute la durée de la croissance de l'enfant. Il s'agit d'un suivi rigoureux et multidisciplinaire dont le but est d'obtenir le meilleur pronostic fonctionnel possible pour le patient.

Lors de cette phase les principales mesures thérapeutiques sont, selon les cas :

### **2.1 Le traitement orthopédique :**

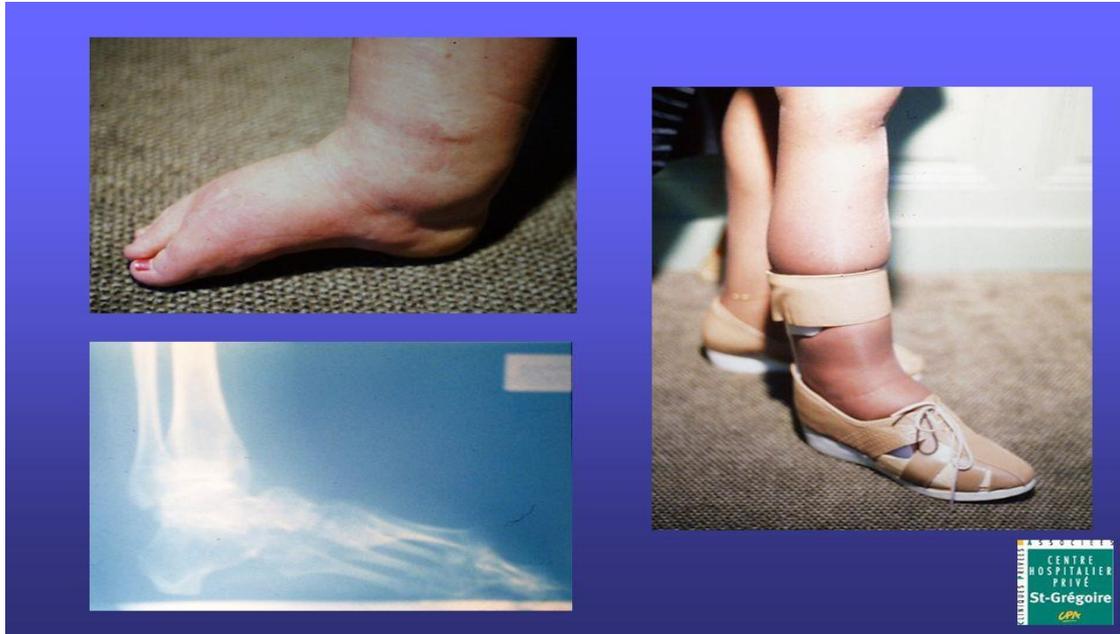
Il comporte un volet chirurgical qui vise à corriger les déformations orthopédiques sévères.

Parmi les nombreuses et lourdes interventions qui s'échelonnent en général sur plusieurs années, celles qui sont destinées à réduire les luxations de hanche et à assurer la stabilité de l'articulation coxo-fémorale sont essentielles.

D'autres interventions viseront à assurer l'extension des genoux et à réparer les déformations des pieds pour obtenir un appui plantaire suffisant.

L'autre volet est la kinésithérapie, qui doit être débutée le plus tôt possible, et viser à obtenir une meilleure indépendance fonctionnelle chez un patient présentant le plus souvent un déficit moteur et des déformations orthopédiques.

Plusieurs techniques sont utilisées, telles que les techniques de mise en charge progressive, les massages, les techniques de gain d'amplitude articulaire, les appareillages orthopédiques et fauteuils roulants, destinés à faciliter le déplacement des patients handicapés.



*Fig. 23 : traitement orthopédique d'un pied bot varus équin*

## **2.2 Le traitement des troubles sphinctériens :**

Dans le spina bifida, l'implication des éléments nerveux dans la malformation confère des caractères bien particuliers aux dysfonctionnements sphinctériens et donc à leur approche thérapeutique.

A défaut d'offrir une guérison, le but est d'obtenir le meilleur contrôle possible des fonctions sphinctériennes et de préserver le patient des possibles complications.

Le traitement des troubles urinaires comporte une large gamme de méthodes, qui sont entre autres les sondages vésicaux (hétéro-sondage, auto-sondage, sondage intermittent propre, sondage urinaire à demeure...), les traitements médicaux (anticholinergiques, la toxine botulique) et les traitements chirurgicaux (la neuro-modulation sacrée, les agrandissements vésicaux, les techniques de renforcement ou de réduction des résistances sphinctériennes...).

Le traitement de troubles anaux fait également appel à diverses méthodes telles que : les mesures diététiques (régimes alimentaires laxatifs ou constipants selon les cas), l'usage

de médicaments (certains anti-diarrhéiques comme l'opéramide) et la chirurgie (sphincters artificiels, la colostomie...).

Ces méthodes donneraient cependant peu de résultats satisfaisants et la chirurgie serait rarement indiquée.

### ***3. La phase tertiaire :***

Cette phase correspond à la fin de la croissance staturale, quand l'état clinique est considéré comme stable.

Il n'y a plus de chirurgie orthopédique envisagée, l'incontinence urinaire et fécale est gérée, l'enfant est intégré (en milieu scolaire ordinaire ou non) et l'appareillage est définitivement adapté.

Il est alors impératif d'offrir au patient une prise en charge en Médecine Physique et Réadaptation par une équipe spécialisée pour les adultes blessés médullaires.

Cette nouvelle équipe devra assurer le suivi neurologique, orthopédique, sphinctérien, sexuel et fonctionnel et accompagner la famille et l'enfant vers l'état adulte et l'apprentissage professionnel, la conduite automobile, la participation à la vie sociale...



***Fig. 24 : rééducation de la marche chez un enfant atteint du Spina Bifida***

## **IX. LE TRAITEMENT ANTENATAL DU SPINA BIFIDA (in utéro) :**

Le traitement repose essentiellement sur la prévention.

En effet, on recommande désormais aux femmes désirant un enfant la prise d'acide folique et ceci à des doses plus forte pour les femmes épileptiques.

En ce qui concerne le traitement curatif, la chirurgie in utero est une technique récente.



*Fig. 25 : Echographie anténatale de la 24ème semaine gestationnelle*

En 1994, le premier traitement in utero du spina bifida fut réalisé chez les animaux.

Quatre ans plus tard, en 1998, la réparation in utero par hystérotomie fut pratiquée chez l'Homme.

Les enfants ayant subi cette opération pendant la grossesse auraient moins de problèmes que les enfants traités après la naissance.

Aux États-Unis, on pratique actuellement cette chirurgie in utero mais on ignore encore les effets à long terme de cette intervention.

La chirurgie in utéro pose des problèmes éthiques importants, notamment concernant la décision de la mère sachant que les complications sont multiples.

Chez la mère, l'hystérotomie et les cicatrices utérines peuvent compromettre une future grossesse.

L'intervention peut aussi déclencher un travail prématuré entraînant un fœtus non viable.

L'intervention consiste à une ouverture de l'abdomen de la mère comme une césarienne. L'utérus est ensuite partiellement sorti. Par le biais d'une échographie une petite incision va être réalisée permettant l'introduction d'une agrafeuse avec laquelle une plus longue incision va être pratiquée. La lésion est alors centrée au niveau de l'incision.

Les parties de la lésion sont disséquées et retirées. La moelle épinière est protégée par une couture de couches de tissus. La peau du dos du fœtus est refermée. Les sutures vont refermer l'utérus et la graisse abdominale est cousue tout autour de la suture utérine afin de mieux la protéger.

Une équipe de chirurgiens aux USA a mené une étude sur cette technique expérimentale de chirurgie.

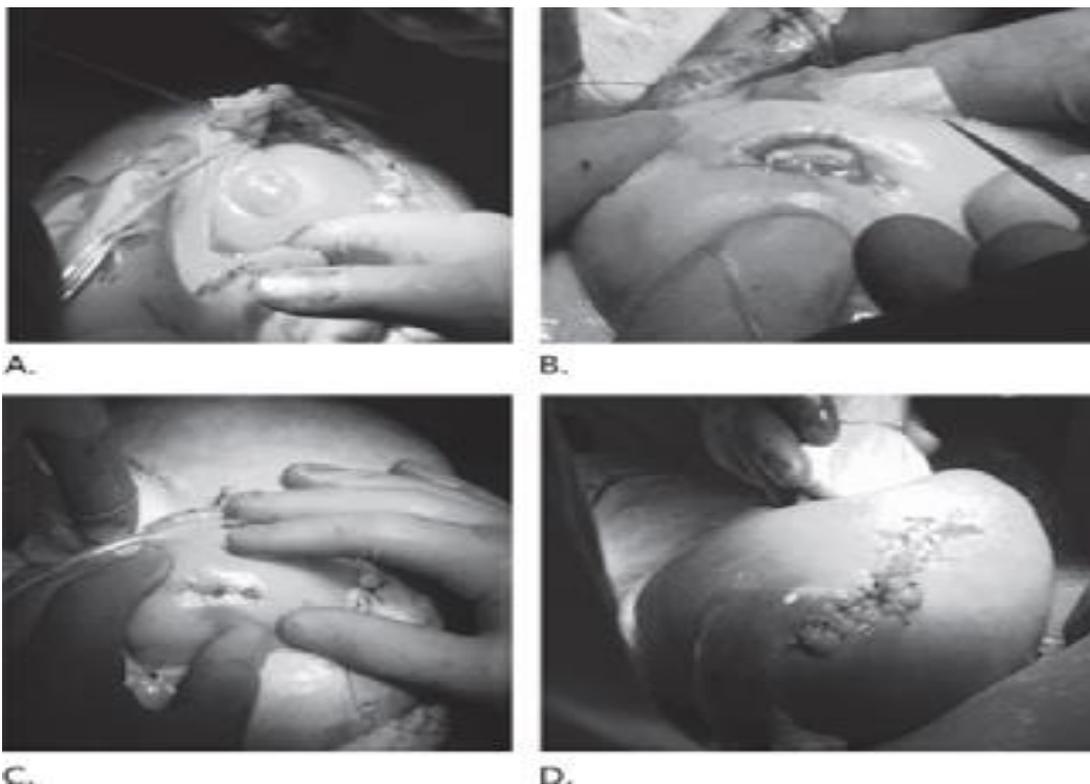
Cette étude, débutée en 2003, a porté sur 158 cas de myélo-méningocèle détectées avant la 26e semaine de grossesse.

Cinquante pour cent (50%) d'entre eux ont été opérés in utero, et les autres à la naissance.

Au bout d'un an, seulement 40% des enfants opérés in utero avaient eu besoin d'une dérivation d'hydrocéphalie, alors que la proportion était de 82% dans l'autre groupe.

Les petits patients opérés en prénatal étaient aussi beaucoup plus souvent autonomes pour marcher à trente mois que ceux opérés à la naissance (42% contre 21%).

Ces résultats sont encourageants, cependant cette technique a des limites car elle serait associée à un plus grand risque de prématurité.



**Fig.26 :** Photographies d'une chirurgie anténatale du spina bifida montrant :  
(A) l'exposition de la myéломéningocèle par la hystérotomie  
(B) le placement de Seprafilm pendant la fermeture du myéломéningocèle,  
(C) le défaut de myéломéningocèle réparé  
(D) la réparation de hystérotomie

## **X. LA PREVENTION DU SPINA BIFIDA :**

### **1. La Prévention primaire :**

L'étiologie du spina bifida restant mal connue, la prévention primaire passe par le contrôle des facteurs de risque modifiables.

#### **1.1 La supplémentation en acide folique :**

C'est la méthode la plus utilisée dans la prévention du spina depuis qu'il a été établi un lien entre la survenue de la maladie et une carence maternelle en acide folique.

Le Secrétariat d'Etat à la Santé et aux Handicapés en France, après avoir réuni un groupe d'experts, a rendu publique le 31 août dernier une série de recommandations, qui vise à préciser les moyens de mettre en œuvre une prévention primaire de ce type de malformation par une supplémentation en acide folique des femmes en période périconceptionnelle.

Ces recommandations sont différentes selon qu'elles concernent des femmes sans antécédent identifié et des femmes qui présentent un risque accru de présenter ce type d'anomalie, soit du fait de l'existence d'une grossesse antérieure présentant ce type d'anomalie, soit du fait de la prise d'un traitement antiépileptique.

Les doses d'acide folique recommandées chez la femme pendant la période périconceptionnelle sont :

- Devant toute grossesse, en l'absence d'antécédent on recommande la dose de 0,4 mg par jour d'apport d'acide folique
- En cas d'antécédents personnels ou familiaux de malformation du tube neural, et en cas de prise de valproate ou de carbamazépine, on recommande la dose de 4 mg par jour d'apport d'acide folique ;

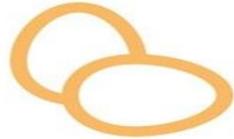
La prise de l'acide folique doit débuter au mieux 1 mois avant la conception et se poursuivre pendant le premier trimestre de la grossesse.

Ces recommandations s'adressent à l'ensemble des praticiens amenés à prendre en charge des femmes en âge de concevoir et tout particulièrement aux gynécologues médicaux, aux gynécologues-obstétriciens, aux médecins généralistes, aux sages-femmes, aux neurologues, aux pharmaciens, aux médecins du travail...

*Consommer des aliments riches en acide folique*

## Healthy Foods High in Folic Acid

Leafy Greens



Eggs

Avocado



And don't forget to take a daily  
multivitamin that contains folic acid!



healthy children.org

Powered by pediatricians. Trusted by parents.  
from the American Academy of Pediatrics

Il n'y a pas que dans les suppléments prénataux qu'on trouve de la vitamine B9.

En effet, celle-ci est naturellement présente dans de nombreux aliments, comme les légumineuses, les légumes vert foncé et les oranges. «Par ailleurs, depuis 1998, la semoule de maïs, la farine blanche et les pâtes vendues au Canada sont enrichies d'acide folique»

### ***Impliquer le papa :***

Quelques études suggèrent que la consommation d'acide folique par les hommes permet de diminuer de 20 à 30% le nombre de spermatozoïdes anormaux.

### ***1.2 Consulter son médecin pour un conseil génétique :***

Il s'adresse aux femmes chez qui il existe un risque identifié tel que la consanguinité, ou un antécédent de spina bifida ou de toute autre malformation dans la famille.

Ce conseil génétique pourrait apporter au couple les informations sur la maladie, le risque particulier inhérent à leur couple, les conditions de prévention et sur les moyens disponibles pour un diagnostic anténatal.

### ***1.3 Adopter un mode de vie sain***

Outre les antécédents familiaux, il existe une multitude de facteurs qui peuvent augmenter les risques d'avoir un enfant atteint de spina-bifida: le tabagisme et l'exposition à la fumée secondaire, l'obésité, une mauvaise alimentation, etc...

«Comme l'acide folique n'est pas infaillible, nous recommandons aux futures mamans de mettre toutes les chances de leur côté en adoptant un mode de vie sain et en ayant une alimentation variée et équilibrée»

## ***2. La prévention secondaire :***

Elle se base sur le dépistage anténatal et l'interruption de la grossesse.

Le dépistage précoce, anténatal est suivi d'une décision d'interruption médicale de la grossesse.

Cette décision est surtout prise par le couple et suppose une évaluation préalable de la gravité de la malformation à travers un bilan complet des malformations associées, et l'avis d'un neuro-pédiatre sur les séquelles ultérieures possibles.

Il subsiste à ce niveau un problème législatif et éthique car l'interruption de grossesse n'est pas partout autorisée (interdite en Algérie) et en plus, l'évaluation de la gravité et le diagnostic des formes à évolution favorable ne sont pas toujours fiables.

## **XI. EVOLUTION ET PRONOSTIC :**

L'évolution et le pronostic du spina bifida dépend étroitement de la nature, de l'étendue et du siège des lésions nerveuses, des complications, des malformations associées et enfin des mesures thérapeutiques réalisées.

Il n'existe aucun remède au spina bifida et rien ne permet de réparer les nerfs endommagés ni de reconstruire le système nerveux central.

Bien que le spina bifida ne soit pas en soi une maladie évolutive, certaines de ses complications, comme l'hydrocéphalie, peuvent s'aggraver progressivement.

Dans le spina bifida occulta simple le patient vit tout à fait normalement sans handicap. Dans les formes avec atteinte nerveuse minime et sans malformations graves associées, le patient présente tout au plus quelques troubles neurologiques qui n'entravent pas une vie normale.

Par contre dans les formes majeures (myélo-méningocèle) le pronostic fonctionnel est lourdement compromis par des troubles neurologiques invalidants (déficit moteur grave, anesthésie des parties sous-jacentes aux lésions, déformations orthopédiques, troubles sphinctériens...).

Le pronostic vital peut être engagé à moyen ou long termes à cause des malformations associées ou des complications graves.

Les complications des spina bifida peuvent être :

- ***Une rupture de l'anomalie locale et la surinfection des lésions ouvertes*** : elles surviennent avant la cure chirurgicale du spina bifida.
- ***Complications orthopédiques*** (déformations articulaires, troubles de la statique rachidienne, fractures pathologiques, de maux perforants...) qui compromettent la mobilité du patient.
- ***Complications urologiques et néphrologiques*** : il peut s'agir d'infections urinaires, de reflux urétéral, d'hydronéphrose, de lithiases, d'une dégénérescence de la paroi vésicale, d'une insuffisance rénale etc.

Ces complications sont la principale cause de décès des enfants et adolescents présentant un spina bifida.

- **Complications neurochirurgicales** : Dans un bon nombre des cas, après la cure du spina bifida, les patients développent une hydrocéphalie plus ou moins sévère, pouvant indiquer une dérivation.  
Ailleurs les complications postopératoires peuvent être à type de surinfections (plaies opératoires et matériels de dérivations), de complications mécaniques de la dérivation (obstruction, désinsertion, hyperdrainage...).
  
- **Séquelles psychologiques et sociales** : les troubles sphinctériens et sexuels, peuvent être sources de frustrations et d'exclusion sociale pour ces enfants ; l'hydrocéphalie est très souvent source de retard intellectuel.  
Les personnes atteintes de spina bifida sont d'une intelligence normale; cependant pour des raisons inconnues, elles sont plus susceptibles que le reste de la population de connaître des troubles d'apprentissage comme la dyslexie, des problèmes de concentration ou avec l'apprentissage des mathématiques.

La plupart des personnes atteintes de spina bifida atteignent l'âge adulte, mais peu vivent jusqu'à un âge avancé.

Les choses se sont considérablement améliorées depuis les 20 ou 30 dernières années, alors que le spina bifida était habituellement fatal pour l'enfant.

Bien que la qualité de vie des personnes atteintes de spina bifida soit aujourd'hui meilleure, une réelle guérison semble encore tout à fait hors de portée.

## **CHAPITRE 2 : PARTIE PRATIQUE**

## I. LES OBJECTIFS :

### 1. *Objectif général*

L'objectif général de cette étude a été de porter un regard descriptif sur le spina bifida dans le service de Neurochirurgie du CHU-Tlemcen.

### 2. *Objectifs spécifiques*

Les objectifs spécifiques de notre étude ont été de :

- Décrire les aspects épidémiologiques de la malformation dans notre contexte
- Identifier les différentes formes anatomo-cliniques rencontrées dans service de Neurochirurgie du CHU-Tlemcen
- Décrire les aspects thérapeutiques et pronostiques du spina bifida dans notre contexte.
- Proposer la création d'un centre multidisciplinaire spécialisé pour la prise en charge des malades atteints du Spina Bifida

## **II. Méthodologie :**

### **1. Le cadre de l'étude :**

Il s'agit d'une étude hospitalière qui a eu pour cadre le service de Neurochirurgie du Centre Hospitalier Universitaire de TLEMCCEN.

#### **▪ LE CHU DE TLEMCCEN :**

La construction de l'hôpital civil de Tlemcen a débuté en 1947 et achevée en 1954.

C'était l'hôpital colonial de la ville de Tlemcen.

A l'indépendance, il est secteur sanitaire et universitaire de Tlemcen/Sebdou.

En 1986, il était transformé en centre hospitalier universitaire par décret exécutif n° 86.306 du 16 décembre 1986.



Il prend le nom du docteur TIDJANI DAMERDJI, médecin, martyr de la révolution algérienne.

Le Centre Hospitalo-universitaire Dr Tidjani Damerdji de Tlemcen est d'architecture pavillonnaire.

Il est actuellement constitué de 44 services et laboratoires spécialisés, dispose d'une capacité d'accueil de 646 lits et couvre une population de 1.5 millions de citoyens.

Le personnel médical et paramédical Hospitalo-Universitaires :

Grade Professeur : 23

Grade Maître de Conférences « A » : 14

Grade Maître de Conférences « B » : 15

Grade Maître-Assistant : 106

Assistants spécialistes de santé publique : 172

Médecins généralistes : 60

Personnels soignants : 591

Il assure une triple mission :

- ✓ Soins
- ✓ Enseignement
- ✓ Recherche



### **Le Service de Neurochirurgie :**

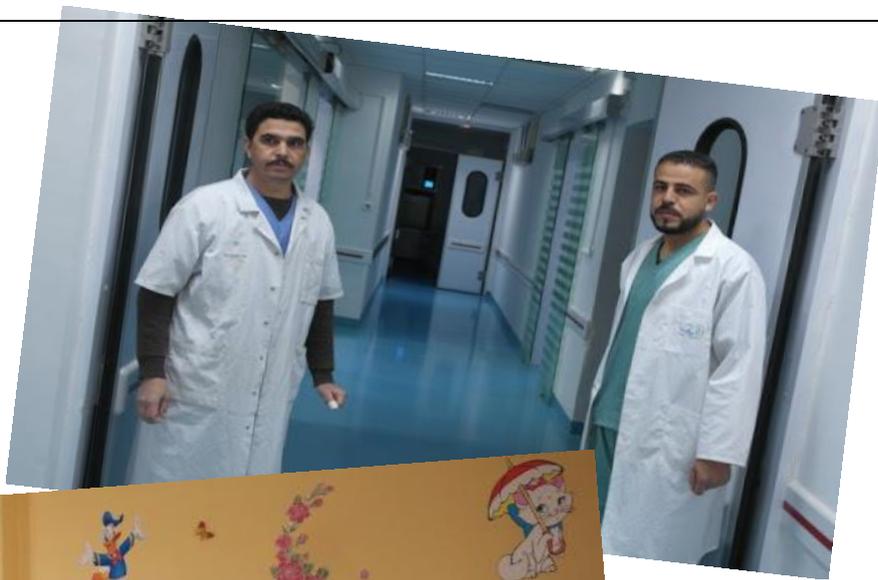
Il s'agit d'un service de référence spécialisé dans la prise en charge des pathologies neurochirurgicales.

Le service est constitué de 5 unités :

- ✓ Hospitalisation
- ✓ Bloc opératoire et post opératoire
- ✓ Soins intensifs
- ✓ Neuroendocrinologie et douleur
- ✓ Chirurgie du rachis

Sur le plan du personnel ce service est dirigé par le professeur « SI SABER Mohammed » maitre de conférence classe A

L'équipe se constitue de : Professeur « SI MOHAMMED » maitre de conférence B, assisté par 03 médecins spécialistes en neurochirurgie, 01 médecin spécialiste en anesthésie et réanimation



*Quelques photos du service*

## ***2. Population et méthodes :***

### ***2.1. Type et période d'étude :***

Il s'est agi d'une étude rétrospective à visée descriptive portant sur une période de cinq (05) ans allant du 1er Janvier 2016 au 31 Décembre 2020.

### ***2.2. Population d'étude et échantillonnage :***

L'étude a porté sur la population constituée par les patients ayant consulté ou été hospitalisés dans le service de Neurochirurgie du CHU TLEMCEM pour le motif de Spina bifida, et leur parents.

Notre échantillonnage a été fait de la manière suivante : à partir des registres d'admission et des fiches de consultation externe, nous avons d'abord dressé une liste exhaustive de tous les patients ayant consulté ou été hospitalisés dans le service de neurochirurgie du CHU TLEMCEM pour le motif de spina bifida, pendant notre période d'étude.

Nous avons ensuite passé en revue toutes les sources d'informations possibles existant au sein du service sur ces patients et leur parents (cahiers d'observation, fiches de consultations externes, registre de compte rendu opératoire, registre d'admission) afin de retenir tous les cas « exploitables ».

NB : Nous avons reconnu comme « exploitable » tout cas pour lequel, après vérification des sources d'informations, il existait au moins des renseignements cliniques et paracliniques, les antécédents familiaux, et les décisions thérapeutiques.

Afin de compléter les renseignements collectés, nous avons joint par téléphone certains parents, à partir de leurs coordonnées mentionnées sur le fiche de consultation.

### ***2.3. Les critères d'inclusion :***

Ont été inclus dans notre étude tous les patients ayant consulté ou été hospitalisés dans le service de Neurochirurgie pour le motif de spina bifida durant notre période d'étude et pour lesquels il existait un dossier « exploitable ».

### ***2.4. Les critères de non inclusion :***

Ont été exclus de notre étude :

- Tous les patients ayant consulté ou été hospitalisés dans le service de Neurochirurgie pour le motif de spina bifida en dehors de notre période d'étude.

- Tous les patients ayant consulté ou été hospitalisés dans le service de Neurochirurgie pour le motif de spina bifida durant notre période d'étude et pour lesquels il n'existait pas de dossiers « exploitables ».

### ***2.5. Technique et outils de collecte :***

Comme outil de collecte, nous avons utilisé une fiche de collecte individuelle comportant des questions relatives au patient et à ses parents.

Les fiches de collectes ont été remplies à partir des sources d'information suivantes :

- Les fiches de consultations externes
- Le registre d'admission dans le service
- Les cahiers d'observation individuels des patients hospitalisés
- Le registre de compte rendu opératoire
- Les parents de certains patients, joints au téléphone

### ***2.6. Les variables :***

Sur les fiches de collecte nous avons regroupé les variables mesurés en différents groupes, à savoir les caractéristiques du patient et des parents, les antécédents personnels et familiaux, les aspects cliniques, les aspects paracliniques, et enfin les aspects thérapeutiques et pronostiques.

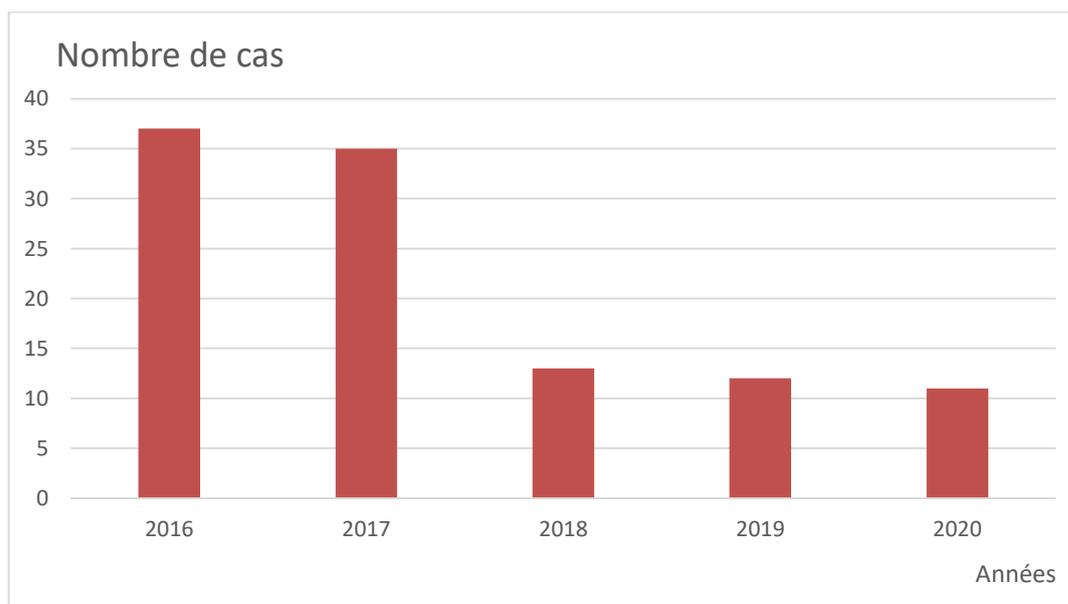
### III. **LES RESULTATS :**

#### **1. LES ASPECTS EPIDEMIOLOGIQUES**

##### **1.1. La fréquence du spina bifida dans le service**

A partir du registre et des fiches de consultation nous avons recensé au total cent huit (108) cas de spina bifida ayant consulté ou été hospitalisés dans le service, sur la période des 05 années allant du 1er Janvier 2016 au 30 Décembre 2020 ; ce qui donne une fréquence annuelle de 21.6 cas par an.

Le graphique ci-dessous nous donne la répartition des cas enregistrés sur les cinq années.



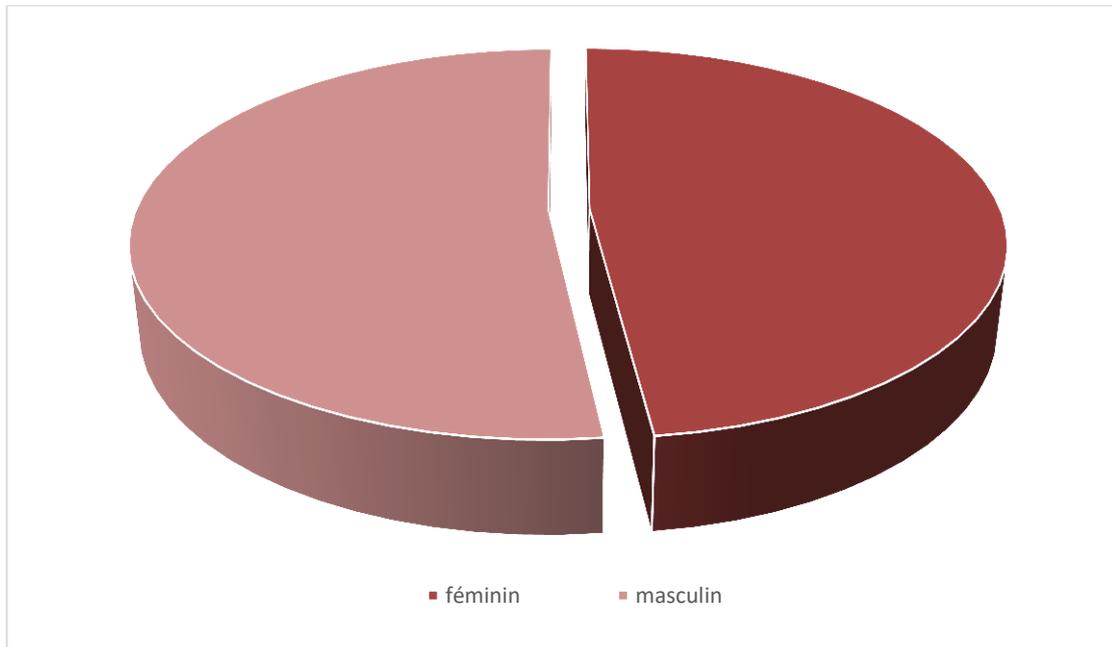
*Graphique I : répartition des cas enregistrés sur les 5 années*

##### **1.2. Caractéristiques épidémiologiques et facteurs de risque étiologiques :**

###### **1.2.1. Répartition selon le sexe :**

Les 108 cas de spina bifida que nous avons recensés comprenaient 52 filles (48.1%) et 56 garçons (51,9%).

Le sex-ratio garçon/fille était de 1.07

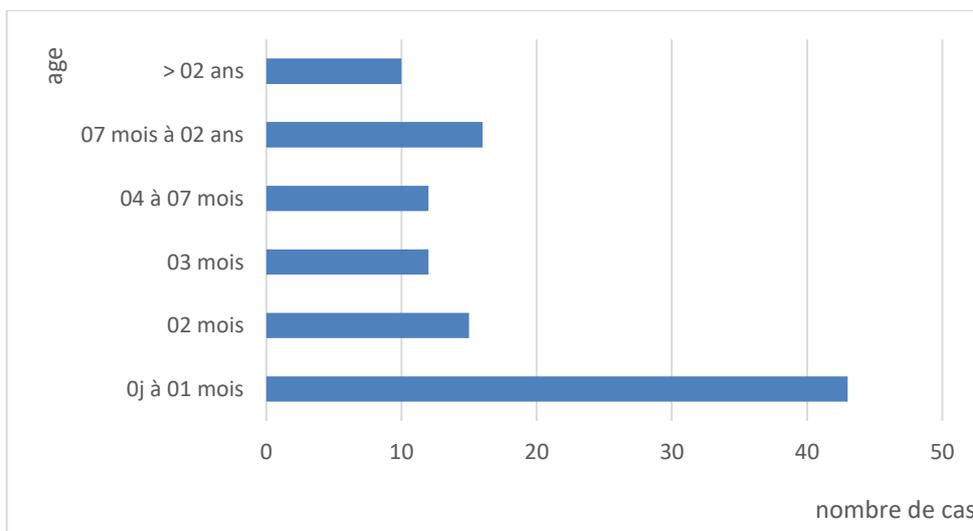


**Graphique 2** : Répartition selon le sexe

### ***1.2.2 Répartition selon l'âge :***

Nous avons tenu compte de l'âge des patients lors de leur premier contact avec le service de Neurochirurgie.

Cet âge variait entre le premier jour de vie et huit (08) ans pour notre patient le plus âgé. L'âge moyen des patients était de 05 mois et plus de la moitié d'entre eux ont été reçus après leur 1er mois de vie.



**Graphique 3** : Répartition des cas selon l'âge d'admission

**NB : Dans notre étude la disponibilité des renseignements sur les patients a été un critère de sélection des cas. Sur le total des 108 cas recensés, 78 dossiers suffisamment exploitables (39 garçons et 39 filles), ont finalement été retenus. La suite de notre étude portera donc sur cet échantillon de 78 patients.**

### ***1.2.3 La notion de consanguinité :***

Parmi 78 patients où cette information a pu être vérifiée, 9 patients étaient issus d'une union consanguine. La notion de consanguinité a été ainsi retrouvée dans 11,5% des cas.

### ***1.2.4 Echographie prénatale :***

L'information a été vérifiée chez 66 mamans dont 60 ont fait une échographie prénatal qui a confirmé le diagnostic chez 47 mamans.

### ***1.2.5 La récurrence familiale des cas :***

Au sein des fratries respectives des patients, nous avons noté un (01) cas de récurrence du spina bifida avec l'atteinte du frère aîné du patient. Parmi les collatéraux des patients et les fratries des parents, nous avons noté deux (02) cas de récurrence de la malformation avec pour l'un l'atteinte d'un oncle du patient et pour l'autre l'atteinte d'un cousin du patient. Le taux de récurrence familiale dans notre série était ainsi de 3cas /78, soit 3,8%.

### ***1.2.6 Le rang de naissance des patients :***

Il a pu être précisé chez 78 patients.

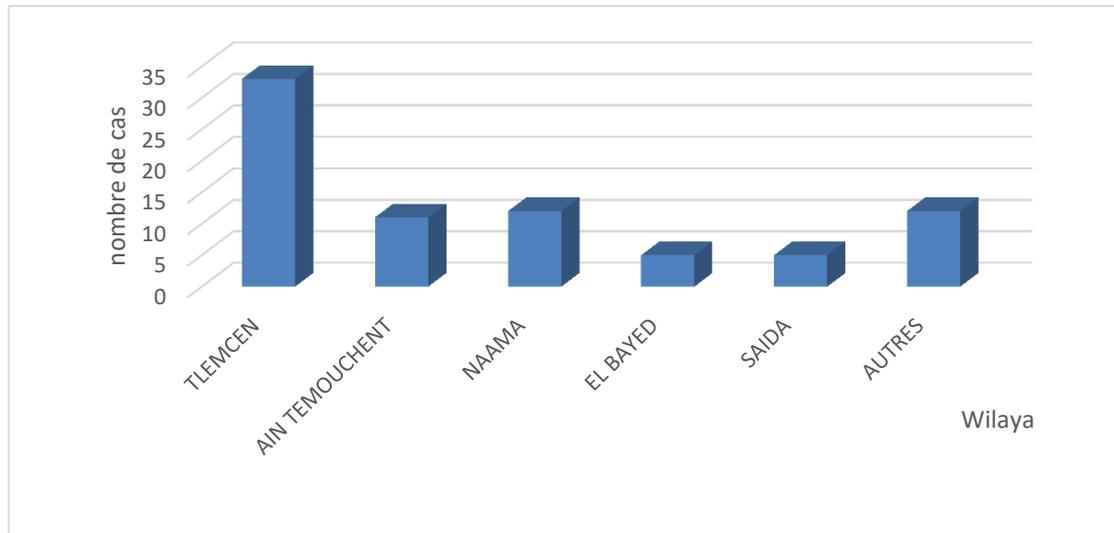
Le tableau 2 ci-dessous montre la fréquence du spina bifida pour les différents rangs de naissance. Cette fréquence décroît avec l'augmentation du rang.

<b><i>Rang de naissance</i></b>	<b><i>Fréquence de Spina Bifida</i></b>	<b><i>Pourcentage</i></b>
<i>1er</i>	21	26.9
<i>2<sup>ème</sup></i>	17	21.8
<i>3<sup>ème</sup></i>	25	32
<i>4<sup>ème</sup></i>	12	15.4
<i>5<sup>ème</sup></i>	3	3.9

**Tableau 2:** Fréquence du spina bifida selon le rang de naissance des patients

### **1.2.7 Le milieu de résidence :**

La répartition est bien illustrée dans le tableau ci – dessous notant que le nombre maximal de cas a été noté à Tlemcen avec 33 cas, soit 42.31 %



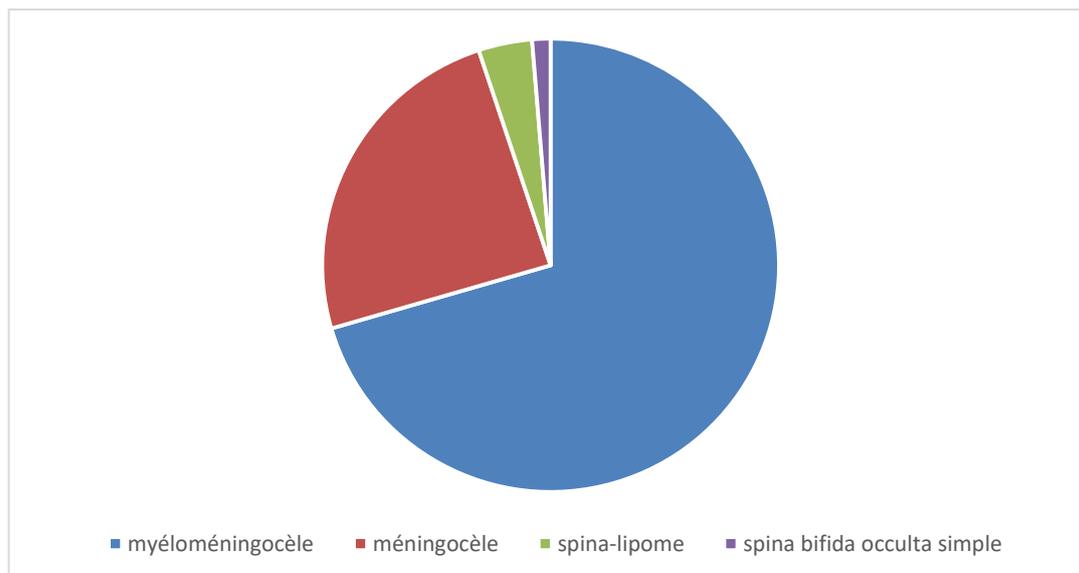
**Graphique 4 :** Répartition selon le milieu de résidence

## **2. ASPECTS CLINIQUE ET PARACLINIQUE**

### **2.1. Répartition selon les formes anatomo-cliniques**

A l'issue des examens cliniques et paracliniques nous avons noté 04 formes anatomo-cliniques : les myéloméningocèles 55 cas, les méningocèles 19 cas ; les spinalipome 03 cas et spina bifida occulta simple 01 cas.

Le graphique ci-dessous montre la répartition des 78 cas de spina bifida selon ces quatre formes.



**Graphique 5** : Répartition selon les formes anatomo cliniques

## 2.2. Le siège de la malformation

La répartition des cas selon la localisation de la malformation est donnée dans le Tableau.

Les localisations caudales (lombaire, lombo-sacrée et sacrée) étaient plus fréquentes que les localisations hautes (cervicale et dorsale).

	Myéломéningocèle	Méningocèle	Spina-lipome	SB Occulta Simple	Total
<b>Cervical</b>	02	00	00	00	02
<b>Dorsale</b>	02	01	00	00	03
<b>Lombaire</b>	32	11	01	00	43
<b>Dorso-lombaire</b>	06	03	00	00	09
<b>Sacré</b>	00	01	01	00	02
<b>Lombosacré</b>	13	04	01	01	19
<b>Total</b>	55	20	03	01	78

**Tableau3** : Répartition des cas selon la localisation de la malformation

### ***2.3. L'état général des patients à leur admission :***

Sur les 78 cas, l'état général a été précisé chez 62 patients.

Six (06) d'entre eux (09.7%) présentaient une altération de leur état général à leur admission.

Parmi ces 06 patients, nous avons retrouvé un syndrome infectieux chez 03, un syndrome occlusif chez 02, et un ictère généralisé chez 01 d'entre eux, avec la coexistence de ces syndromes chez certains patients.

### ***2.4. L'anomalie locale :***

Dans la majorité des cas, il s'agissait d'une tuméfaction (toute anomalie avec surélévation de son niveau par rapport au plan de la surface cutanée normale ; sans tenir compte de l'aspect du revêtement cutané de l'anomalie).

Dans un cas, nous avons noté une hypertrichose (touche de poils au niveau lombaire) associée à la tuméfaction.

Dans 59,2% des cas, le revêtement cutané de l'anomalie locale était épiderme anormal (épiderme très aminci ou présentant des cicatrices d'anciennes lésions érosives)

Dans 13% des cas la plaque neurale était à nue et dans 3.6% des cas il s'agissait d'un épiderme d'allure saine, sans aucune lésion ni cicatrice.

Nous avons retrouvé des complications locales préopératoires à type rupture de la malformation avec écoulement de LCR chez 20.51%

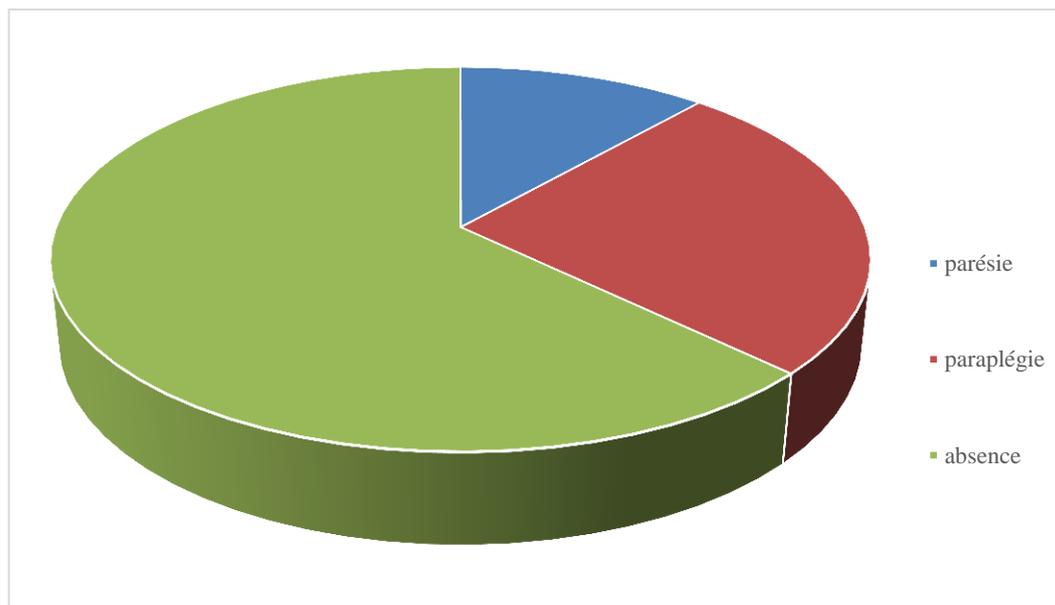
### ***2.5. Les troubles neurologiques sous-lésionnels :***

#### ***2.5.1. Le déficit moteur :***

On a trouvé un déficit moteur des membres inférieurs chez 29 patients :

- Un déficit moteur partiel (parésie) chez : 09 patients
- Un déficit moteur total (paraplégie) chez : 20 patients

On a noté une absence de déficit moteur chez : 49 patients



**Graphique 6 :** Répartition des déficits moteurs

### ***2.5.2. Les troubles de la sensibilité :***

On a trouvé des troubles de la sensibilité chez 08 patients.

De type hypoesthésie chez 02 patients et anesthésie thermo algique chez 06 patients

Chez le reste des patients (70) on n'a pas trouvé de troubles de sensibilité.

### ***2.6. Les déformations orthopédiques :***

Vingt (20) patients parmi les 78, soit 25.64%, présentaient des déformations orthopédiques.

Ces déformations concernaient essentiellement les pieds, la hanche et le rachis.

On a trouvé 12 patients avec pieds bots ; 03 avec luxation congénitale de la hanche ; 05 avec anomalie du rachis (cyphose ; scoliose ou cypho-scoliose).

Pieds bots	Luxation congénitale de la hanche	Anomalie du rachis	Absence d'anomalie
12	03	05	59

**Tableau 4 :** Répartition des malformations orthopédiques

## **2.7. Les troubles sphinctériens :**

Les troubles sphinctériens étaient notés dans 16 cas :

- 11 patients présentaient une incontinence urinaire.
- 05 patients avaient une incontinence anorectale.

## **2.8. L'hydrocéphalie**

Nous avons dénombré 54 cas d'hydrocéphalies parmi les 78 patients, soit 69.3%.

Ces hydrocéphalies, se traduisaient cliniquement soit par une flagrante macrocranie pour certaines soit par une discrète tension des fontanelles pour d'autres.

En fonction du type anatomo-clinique du spina bifida, il est ressorti que la majorité de ces d'hydrocéphalies étaient associées à des myéломéningocèles.

Selon les résultats de la TDM cérébrale et de l'échographie transfontannellaire la topographie des hydrocéphalies était triventriculaire dans 92.59% des cas, tétraventriculaire dans 03.7% des cas et biventriculaire dans 03.7% des cas.

## **2.9. Les autres malformations associées :**

En dehors des hydrocéphalies et des déformations orthopédiques, qui peuvent être considérées comme les conséquences des myéломéningocèles, nous avons retrouvé dans 08 cas un syndrome poly-malformatif (9,87%).

Ces malformations associées comprenaient :

- 07 Cas de Syringomyélie
- 10 Cas de BUDD CHIARI (dont 02 de type I et 08 de type II)
- 01 Cas de kyste arachnoïdien
- 01 Cas de diastématomyélie
- 02 Cas de malformations cardiaques (dont 01 cas était une communication inter atriale ; et l'autre cas était un foramen oval perméable)
- 01 Cas de trisomie 21
- 01 Cas d'hernie ombilicale
- 01 Cas d'imperforation anale
- 01 Cas de malformation de l'appareil génito-urinaire

## **2.10. Les examens complémentaires :**

### **2.10.1. La radiographie standard**

Elle a été prescrite chez certains patients à défaut de la TDM du rachis.

Cinq (5) patients, soit 6,47%, ont réalisé cet examen.

Le diagnostic de spina bifida a été confirmé dans tous ces cas, avec moins de précision que la TDM du rachis.

### **2.10.2. L'échographie transfontannellaire :**

Elle a été prescrite chez certains nourrissons 08 patients, soit 10.25%, ont réalisé cet examen.

Dans tous ces cas le diagnostic de l'hydrocéphalie a été confirmé.

La topographie était triventriculaire dans 06 cas ; tétraventriculaire dans 01 cas et biventriculaire dans 01 cas.

### **2.10.3. La TDM cérébrale :**

Elle a été prescrite devant toute suspicion d'hydrocéphalie.

54 patients, soit 69.23%, ont réalisé cet examen. Il a permis de confirmer le diagnostic de l'hydrocéphalie et d'en préciser le type.

Dans 92.59% des cas, il s'agissait d'une hydrocéphalie triventriculaire ; dans 03.7 % des cas, l'hydrocéphalie était tétraventriculaire et dans 03.7% des cas elle était biventriculaire.

### **2.10.4. La TDM du rachis :**

Elle a été réalisé chez 25 patients ; soit 32.05 %.

Il a été alors possible chez ces patients de confirmer le diagnostic et de faire une analyse des lésions, à savoir : le nombre de vertèbres concernées, le contenu du sac, et les anomalies associées.

Le nombre de vertèbres atteintes a été précisé chez 20 patients.

Chez 60 % d'entre eux il y avait l'atteinte d'au moins 2 vertèbres. Le nombre maximal de vertèbres atteintes chez un même patient était de huit (08).

Le nombre moyen de vertèbres atteintes par patients était de 2.65 vertèbres.

Nombre de vertèbre concerné	01	02	03	04	05	06	07	08	Non précisé
Nombre de cas	04	12	00	01	01	00	00	02	05

**Tableau 5 :** Nombre de vertèbres atteintes selon la TDM du rachis

### **2.10.5. L'IRM cérébro-médullaire :**

Elle a été demandée chez tous les patients mais malheureusement et faute de moyens, elle n'a été pratiquée que 19 fois où elle a montré :

- Une Myéломéningocèle avec un syndrome de la moelle attachée.
- Un lipomyélocèle associé au syndrome de la moelle attachée.
- Une Myéломéningocèle associé à une malformation de BUDD CHIARI et un kyste arachnoïdien
- Une Myéломéningocèle avec syringomyélie.
- Une absence des apophyses épineuses sans dysraphisme spinal associé.
- Myéломéningocèle associé à une sténose canalaire et une compression médullaire.

## **3. LES ASPECTS THERAPEUTIQUES :**

### **3.1. Le traitement neurochirurgical :**

Ce traitement comporte les deux volets qui sont la cure de la malformation et la dérivation de l'hydrocéphalie.

#### **3.1.1. La cure de la malformation :**

Pour ce traitement les résultats de notre enquête sont les suivants :

76 patients sur les 78, soit 97.4% ont pu bénéficier de cette cure de la malformation. Pour ces patients opérés la technique opératoire reste la même technique habituelle de cure des spina bifida.

Les 02 patients restants, n'ont pas pu bénéficier de ce traitement car ils sont décédés avant l'intervention

### ***3.1.2. Le traitement de l'hydrocéphalie :***

Dans notre étude :

- L'hydrocéphalie associée a été traitée dans 44 cas par mise en place d'une Dérivation interne ventriculo-péritonéale dans le même temps opératoire.
- 06 cas ont été traités par ventriculocisternostomie
- Une abstention thérapeutique chez 04 patients.

### ***3.2. Le traitement orthopédique :***

Ce traitement comporte un volet chirurgical de correction des déformations, et un volet de kinésithérapie.

Pour le premier volet, aucun patient de notre série n'a bénéficié d'une correction chirurgicale de sa déformation orthopédique.

La kinésithérapie a été indiquée chez tous les patients présentant un déficit moteur et/ou des déformations orthopédiques.

L'effectivité de cette prise en charge orthopédique n'a pu être vérifiée.

### ***3.3. Le traitement des troubles sphinctériens :***

Dans notre étude 20.51% des patients présentaient des troubles sphinctériens (urinaires et anaux).

Tous ces patients ont été adressés à des services spécialisés selon les problèmes présentés.

### ***3.4. Le soutien psychologique des patients et des parents :***

Aucun patient ni parent n'en a bénéficié dans notre étude.

## ***4. EVOLUTION ET PRONOSTIC POST-PRISE EN CHARGE :***

### ***4.1. La durée d'hospitalisation :***

La durée d'hospitalisation des patients varie entre 1 jour et 36 jours

Le tableau ci-dessous montre la répartition des cas selon la durée de leur hospitalisation.

Durée d'hospitalisation	0 1j	0 2j	0 3j	0 4j	0 5j	05à1 0j	10à2 0j	20à3 0j	>3 0j
Nombre de cas	1 0	0 1	0 1	0 3	1 8	25	05	10	05

**Tableau 6** : répartition des cas selon la durée d'hospitalisation

#### **4.2. Résultats postopératoires immédiats :**

Parmi les 76 patients opérés, 62 d'entre eux (81.57%) n'ont présenté aucune complication dans les suites opératoires immédiates, justifiant leur sortie d'hospitalisation au bout du 7e jour postopératoire en moyenne.

Trois (03) patients opérés (3.9%) ont présenté des complications locales postopératoires, à type de fuite LCR à travers la plaie opératoire dans 02cas (2.63%), et à type de surinfection de la plaie opératoire dans 01 cas (01.3%).

Des pansements locaux antiseptiques et compressifs et une antibiothérapie ont permis de venir à bout de ces complications, avec par conséquent un séjour hospitalier plus long pour ces patients.

Un (01) patient a présenté un œdème des pieds nécessitant un avis pédiatrique.

Neuf (09) Patients ont présenté un syndrome infectieux dans les jours suivant l'intervention.

#### **4.3. Résultats postopératoires tardifs :**

Cette évolution a été :

- Sept (07) cas de méningites se sont déclarés nécessitant une 2<sup>ème</sup> hospitalisation et traitement par antibiothérapie avec bonne évolution.
- Huit (08) cas de dysfonctionnement de valve ont été déclarés après l'acte chirurgical avec : 03 cas avec une bonne évolution après révision chirurgicale de valve et 05 cas ont nécessité un changement de valve.
- Deux (02) cas où la ventriculo-cisternostomie était non fonctionnelle 12 mois après l'acte chirurgical d'où la dérivation ventriculo-péritonéale de ces malades avec bonne évolution.
- Deux (02) cas ont présenté une anémie après 01 mois nécessitant une transfusion sanguine
- Deux (02) décès où la malformation était de localisation lombaire et lombosacrée.

#### **IV. DISCUSSION :**

##### **1. ASPECTS EPIDEMIOLOGIQUES :**

###### **1.1. Fréquence :**

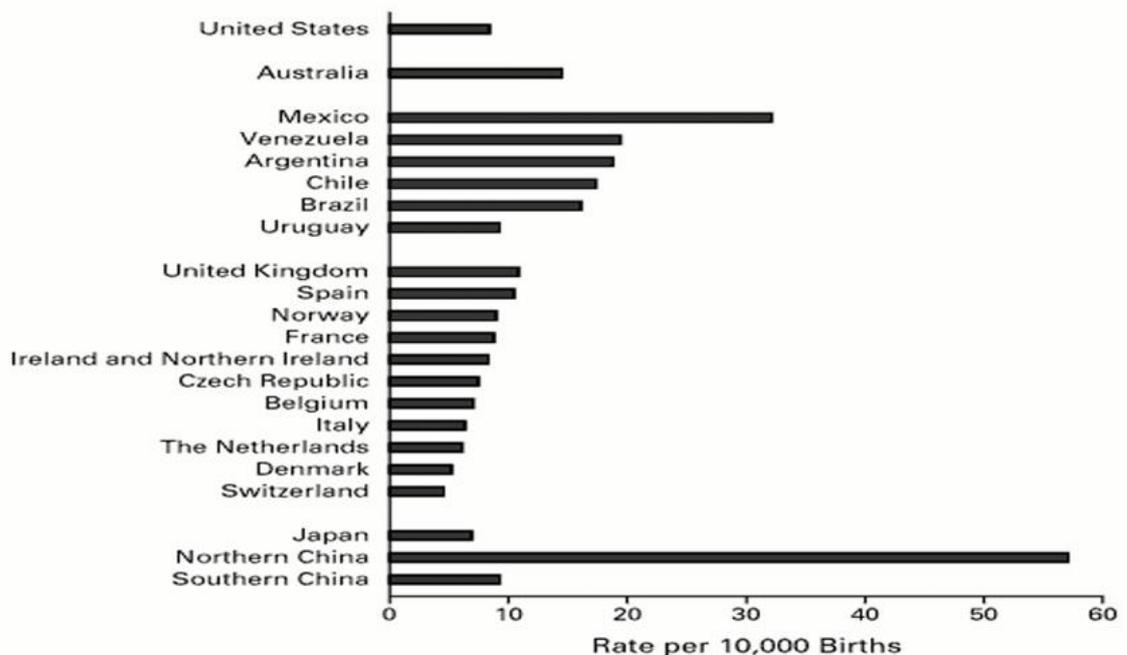
Il est nécessaire, avant d'aborder ce chapitre, de rappeler qu'en règle générale, à partir de la moitié des années 1980, la fréquence du Spina Bifida avec myéломéningocèle a progressivement chuté, proportionnellement aux progrès du diagnostic anténatal, et ceci dans tous les pays occidentaux.

Néanmoins, l'étude épidémiologique permet classiquement de distinguer plusieurs facteurs entrant en jeu dans la fréquence de cette malformation.

Certains pays ont connu et connaissent une fréquence de MMC beaucoup plus importante que d'autres.

On passe d'une fréquence de 0,52‰ en France et 0,60‰ en Finlande à une fréquence de 5,5‰ au nord de la Chine en arrivant à 1‰ aux U.S.A.

A Tlemcen, le recrutement du service de neurochirurgie au CHU Tlemcen est en moyenne 21.6 cas par an de spina bifida entre les années 2016 et 2020.



*Fig. 27. Fréquence de spina bifida dans le monde*

## **1.2. Caractéristiques épidémiologiques et facteurs de risque étiologiques :**

Tous les auteurs sont d'accord du fait que MMC est une pathologie multifactorielle

### **1.2.1. Rôle du sexe :**

Le sexe féminin est prédominant dans le défaut de fermeture du tube neural d'après la plupart des études.

En France, le sexe ratio est conservé avec un taux de masculinité de 0,513 comparable à celui de la population générale (0,515).

Il n'existe pas de discrimination de sexe pour SADIQ qui a trouvé 74 garçons pour 66 filles.

Notre étude trouve, pour sa part, un sexe ratio de 1,07 (56 garçon/52 filles).

### **1.2.2. L'âge de diagnostic :**

L'âge des patients, dans notre série variait entre le 1er jour de vie et 8 ans, avec un âge moyen de 05 mois ; plus de 50% des patients ayant plus de 01 mois d'âge (nourrissons ; enfants/grands enfants).

Ces résultats montrent que la grande majorité des patients ne sont pas vus assez tôt ; c'est-à-dire dans les 72 heures suivant leur naissance.

Cette situation est également connue dans les sous-développés

A notre avis, cette consultation tardive pourrait s'expliquer par l'éloignement des centres spécialisés, et le fait que certains agents de santé et les parents des patients ignorent certains aspects de la malformation (pathologie neurochirurgicale, pathologie en apparence banale mais avec possibilité de graves complications...).

### **1.2.3. Rôle de la consanguinité :**

Dans notre série, le lien de consanguinité a été retrouvé dans 9cas/78 (soit 11,5%).

Les cousins germains présentent 2 fois plus de malformation de tube neural que dans la population générale ; alors qu'en France, le rôle de la consanguinité est considéré négligeable.

L'influence de celle-ci peut être retrouvée dans certaines populations comme les pays sub-sahariens tel le Niger ou la consanguinité atteint le pourcentage de 41,08% vu que le mode de vie nomade est encore de rigueur privilégiant les mariages consanguins.

#### ***1.2.4. Rang de naissance :***

Pour ce qui concerne le rang de naissance des patients, les résultats de notre étude montrent une prédominance de la malformation chez les premiers nés et une fréquence qui décroît avec l'augmentation de l'ordre de naissance.

Cette décroissance est similaire à celle trouvée par Sanoussi S. et Coll. : Atteinte du 1er enfant dans 68,99 % des cas ; du 2e enfant dans 22,99 % des cas, et du 3e enfant dans 8,01% des cas

Ces résultats semblent contredire la tendance générale rapportée en 2004 par Viera AR., selon laquelle, les enfants de rang de naissance élevé auraient plus de risque d'avoir le spina bifida.

#### ***1.2.5. La récurrence familiale des cas :***

Dans notre étude nous avons retrouvé un taux de récurrence familiale de 3,8%.

Des résultats semblables ont été rapportés dans la littérature ; en effet un taux de récurrence de 4,26% a été trouvé à DAKAR et un taux de 3,47% au NIGER.

Un taux supérieur, allant jusqu'à 8,2% a été rapporté au Danemark.

Malgré la taille réduite de notre échantillon, le taux que nous avons retrouvé est dans la fourchette des 3% à 5% évoquée de façon générale dans la littérature.

#### ***1.2.6. Le milieu de résidence :***

La répartition des cas selon l'origine géographique notant un nombre maximale des cas à Tlemcen.

Ce nombre s'explique en partie par le fait de la proximité des malades au CHU Tlemcen.

Une fréquence relativement élevée a été noté chez les patients provenant des haut-plateau (Naama, El Bayed, Saida)

## **2. ASPECTS CLINIQUES ET PARACLIQUES :**

### **2.1. Les formes anatomo-clinique :**

Les 78 cas de notre étude se répartissaient de la façon suivante selon les formes anatomo-cliniques du spina bifida :

- Cinquante-cinq (55) cas de myéломéningocèle ; soit 70.51% des cas. Ce pourcentage est comparable à ceux trouvés en BURKINA FASO et au NIGER qui étaient respectivement de 70,37% et de 66,22%. Bien qu'il soit déçu des 80% évoqués dans la littérature, ce pourcentage confirme la fréquence prédominante des myéломéningocèle.
- Dix-neuf (19) cas de méningocèle ; soit 24.35% des cas. Ce résultat est également similaire aux 27,16% en BURKINA FASO et aux 25,16% du NIGER.
- Trois (03) cas de spina-lipome soit 3.84% ; SAWADOGO Issa ( BURKINA FASO) a trouvé 02 cas /81, soit 2,47% de spina-lipome dans sa série.

### **2.2. Le siège de la malformation :**

Dans notre étude nous avons noté que par ordre de fréquence les localisations de la malformation étaient, lombaire (55.12%) lombo-sacrée (24.35%), sacrée (2.26%), dorsolombaire (11.53%), et dorsale (3.84%).

Nos résultats étaient semblables à ceux de SAWADOGO Issa (BURKINA FASO) qui a noté 94,62% de localisations caudales avec par ordre de fréquence les sièges lombosacré, lombaire, sacré, dorsolombaire, cervical, et dorsal.

Le même ordre de fréquence a également été retrouvé au NIGER .Il existait ainsi dans notre série, la classique prédominance des localisations caudales et la rareté des localisations hautes observées dans le spina bifida.

### **2.3. L'état général des patients à leur admission :**

Lors de l'admission de nos patients, l'état général a été précisé chez 62 patients.

Six (06) d'entre eux (09.7%) présentaient une altération de leur état général à leur admission. Parmi ces 06 patients, nous avons retrouvé un syndrome infectieux chez 03, un syndrome occlusif chez 02, et un ictère généralisé chez 01 d'entre eux, avec la coexistence de ces syndromes chez certains patients.

Ces syndromes étaient liés aux complications locales de la malformation que sont la surinfection des lésions ouvertes et la fuite excessive de LCR à travers certaines de ces lésions.

Cette situation est favorisée par le retard à la consultation et la méconnaissance par les parents et certains personnels de santé des mesures à adopter devant cette pathologie.

#### ***2.4. L'anomalie locale :***

Dans notre étude la totalité des patients présentaient des tuméfactions de tailles et d'aspects variables.

Dans seulement un cas nous avons une hypertrichose associée à la tuméfaction.

Ces anomalies constituaient le principal motif de consultation dans notre étude.

Il en était de même dans l'étude de SAWADOGO Issa ( BURKINA FASO).

Dans 59,2% des cas, le revêtement cutané de l'anomalie locale était épiderme anormal (épiderme très aminci ou présentant des cicatrices d'anciennes lésions érosives), dans 13% des cas la plaque neurale était à nue et dans 3.6% des cas il s'agissait d'un épiderme d'allure saine, sans aucune lésion ni cicatrice.

Nous avons retrouvé des complications locales préopératoires à type rupture de la malformation avec écoulement de LCR chez 20.51%.

Les lésions initialement ouvertes et celles secondairement ulcérées ont été le siège d'une surinfection.

Cette complication retarde la prise en charge chirurgicale et constitue le point de départ d'infections plus graves à type de méningite et de méningo-encéphalite et expose le patient à la déshydratation.

Comparativement, au Niger ils ont trouvé les mêmes complications avec les proportions semblables :

21,18% de surinfections et 18,34% de fistulisations. Une consultation précoce et une prise en charge dans un milieu spécialisé pourrait permettre de réduire le taux de ces complications.

#### ***2.5. Les troubles neurologiques sous-lésionnels :***

##### ***2.5.1. Le déficit moteur :***

29 patients sur les 78 de notre étude (37.17%), présentaient un déficit moteur des membres inférieurs.

Ce déficit moteur était lié aux myéломéningocèles qui représentaient 70,51% des cas dans notre étude.

En Inde, Kumar R. et Coll, ont rapporté un résultat similaire ; à savoir 46,5% des patients qui présentaient un déficit moteur.

Cette similitude s'explique par le fait que dans leur série, la proportion des myéломéningocèles était de 72% (proportion semblable à la nôtre).

Nous avons noté que le déficit moteur chez nos patients était partiel (parésie) chez 09 patients et total (paraplégie) chez 20 patients.

Ces constatations confirment la corrélation qui existe entre les troubles moteurs, leur gravité, et les formes anatomiques et topographies de la malformation.

### ***2.5.2. Les troubles sensitifs :***

Une perte de la sensibilité, a été notée chez 08 patients dans notre étude, soit (10.25) % tous présentant des myéломéningocèles.

Il s'agissait d'une perte de la sensibilité de type anesthésie thermo algique chez 06 patients et hypoesthésie chez 02 patients.

Des résultats plus élevés ont été rapportés par SAWADOGO Issa (BURKINA FASO) avec une fréquence de (58,02%) des patients présentant des troubles de la sensibilité.

### ***2.6. Les déformations orthopédiques :***

Nous avons retrouvé chez Vingt (20) patients parmi les 78, soit 25.64% des déformations orthopédiques de nature et de gravité diverses.

Les pieds bots varus-équin (12 cas, soit 15.83%), étaient les cas les plus fréquents dans ce lot. Les autres déformations étaient à type de luxation congénitale de la hanche (03) ; et 05 patients avec anomalies du rachis (cyphose ; scoliose ou cypho-scoliose).

Tous ces types de déformations orthopédiques ont été décrits dans la littérature, et sont considérés comme les conséquences des positions vicieuses in utero et des paralysies musculaires.

De même, SAWADOGO Issa (BURKINA FASO) a rapporté 44,44% d'attitudes vicieuses (proportion comparable à la nôtre) avec les mêmes types de déformations ; les pieds bot varus équin étant les plus observés.

Nous avons noté une corrélation avec les myéloméningocèles car 97,22% des déformations orthopédiques en étaient associées. Cette corrélation est logiquement justifiée par l'importance des paralysies musculaires observées dans cette forme anatomo-clinique.

### ***2.7. Les troubles génito-sphinctériens :***

Dans notre étude 16 patients sur les 78 (20.51%) présentaient des troubles sphinctériens, toutes natures confondus.

La corrélation entre ces troubles sphinctériens et la forme anatomo-clinique du spina bifida était évidente car 98,07% des troubles sphinctériens (urinaires et anaux) étaient liées à des myéloméningocèle.

Dans les études respectives au BURKINA FASO et au NIGER ont fait cas de 55,81% et de 57,34% de troubles sphinctériens ; ces proportions sont logiquement supérieures à la nôtre, car dans ces études il y'avait plus de myéloméningocèle que notre série.

Les tableaux cliniques dans notre série comprenaient les manifestations que sont : l'incontinence urinaire (symptôme le plus observé, signalé chez 11 des patients ayant des troubles sphinctériens ; et 05 patients avaient une incontinence anorectale.

### ***2.8. L'hydrocéphalie :***

L'hydrocéphalie est réputée être fréquente dans le spina bifida, elle atteindrait 80 à 90% des enfants atteints de spina bifida soit pendant leur vie intra utérine soit dans les premiers mois de leur vie extra utérine.

Nous avons dénombré dans notre série 54 cas (69.3%) d'hydrocéphalie toutes étiologies confondus.

Ce résultat est largement supérieur aux % 54,32trouvés en BURKINA FASO ; aux 34,12% en NIGER et aux 46% en INDE, mais il reste en dessous des 80% rapportés dans la littérature.

Cela pourrait s'expliquer par l'amélioration des moyens de diagnostic avec l'avènement de la TDM qui reste cependant inaccessible pour beaucoup de patients dans notre contexte, de même que l'IRM, qui n'est pas disponible.

Une autre raison serait le manque de suivi rigoureux des patients après leur sortie d'hospitalisation ; ce qui aurait permis de diagnostiquer les cas d'hydrocéphalies développés plus tardivement.

Toutes les hydrocéphalies dans notre série étaient associées à des myéломéningocèles et étaient triventriculaires dans 92.59% des cas, tétra ventriculaire dans seulement 03.7% des cas et bi ventriculaire dans 03.7% des cas.

Le nombre élevé des hydrocéphalies triventriculaires évoque la prédominance d'un mécanisme par blocage de l'aqueduc de Sylvius.

De même, Warf B.C. dans une étude portant sur les hydrocéphalies associées aux malformations du tube neural en Afrique sub-saharienne, avait relevé qu'une sténose ou obstruction de l'aqueduc était observée chez 82,7% des patients porteurs de myéломéningocèles.

Sur le plan étiopathogénique, le 1er mécanisme à l'origine de l'hydrocéphalie observée dans les myéломéningocèles est celui lié à la malformation d'Arnold Chiari II.

Ce syndrome, responsable d'une hydrocéphalie supra-tentorielle, serait présent dans 80% des myéломéningocèles.

Les obstructions de l'aqueduc de Sylvius, que ce soit par sténose congénitale ou par obstruction secondaire suite aux infections ou à l'hémorragie néonatale, constituent également un mécanisme qui pourrait être à l'origine de ces hydrocéphalies notamment tri-ventriculaires.

## ***2.9. Les autres malformations associées :***

Il s'agit des malformations associées au spina bifida, en dehors de l'hydrocéphalie et des déformations orthopédiques.

Nous avons observé plusieurs cas de malformations associées à savoir respectivement : 10 Cas de BUDD CHIARI (dont 02 de type I et 08 de type II) ; 07 Cas de Syringomyélie ; 02 cas de malformations cardiaques (dont 01 cas était une communication inter atriale ; et l'autre cas était un foramen ovale perméable) ; 01 Cas de kyste arachnoïdien ; 01 Cas de diastématomyélie ; 01 Cas de trisomie 21 ; 01 Cas d'hernie ombilicale ; 01 Cas d'imperforation anale et 01 Cas de malformation de l'appareil génito-urinaire.

Nous avons donc retrouvé un tableau polymalformatif dans 21cas /78 (26.9%).

Ce qui est comparable avec les études de Stoll C. et Coll. Au NIGER qui ont fait cas d'une fréquence 23,7% de malformations associées au spina bifida.

Il faut noter que pour toutes ces malformations associées, aucune exploration génétique n'a été réalisée dans notre étude.

## ***2.10. Les examens complémentaires :***

### ***2.10.1. La radiographie standard :***

C'est un bon moyen pour le diagnostic des anomalies osseuses du spina bifida.

Elle est peu coûteuse et disponible partout, mais présente moins d'intérêts que le scanner et l'IRM qui en plus du diagnostic des lésions osseuses permettent l'analyse des lésions du contenu du canal rachidien et des téguments et la réalisation d'images tridimensionnelles.

Dans les contextes où ces deux examens ne sont pas disponibles, la radiographie standard reste encore utile.

Dans notre étude elle a été réalisée que par 05 patients.

Dans les études au Niger, la radiographie simple et l'échographie transfontannellaire ont constitué la base des examens complémentaires et ont été réalisées par 62,27% des patients.

### ***2.10.2. L'échographie transfontannellaire :***

Elle permet, de confirmer le diagnostic de l'hydrocéphalie et d'en préciser la topographie. Elle est également peu coûteuse, disponible et inoffensive mais apporte moins de précisions que la TDM cérébrale ou l'IRM.

Par ailleurs, cet examen n'est réservé qu'aux nouveaux nés et à certains nourrissons et est opérateur dépendant. Tout comme la radiographie standard, elle reste utile à défaut de la TDM et de l'IRM.

Elle a été réalisée chez 10.25% des patients dans notre série et a permis de confirmer le diagnostic de l'hydrocéphalie et de préciser sa topographie.

Dans les études du NIGER elle a été un examen clé.

### ***2.10.3. La Tomodensitométrie :***

La TDM a été l'examen complémentaire de base dans notre étude.

Une TDM du rachis a été systématiquement prescrite à tous les patients pour la réalisation d'un diagnostic précis des lésions du spina bifida. Elle a été complétée par une TDM cérébrale, prescrite devant toute suspicion d'hydrocéphalie associée.

Ces examens ont été réalisés chez 69.23% des patients pour la TDM cérébrale, et chez 32.05% pour la TDM du rachis.

La TDM du rachis a permis d'affirmer le diagnostic du spina bifida dans 100% des cas (avec précision du nombre de vertèbres concernées), d'apprécier le contenu de sac malformatif et de préciser les anomalies associées.

Le nombre de vertèbres atteintes a été précisé chez 20 patients. Chez 60 % d'entre eux il y avait l'atteinte d'au moins 2 vertèbres.

Le nombre maximal de vertèbres atteintes chez un même patient était de huit (08)

La TDM cérébrale a permis de confirmer le diagnostic positif de l'hydrocéphalie et d'en préciser l'importance et la topographie, d'avoir un aperçu global du contenu crânien et surtout de guider la chirurgie.

La TDM s'est montrée ainsi plus performante que la radiographie standard et l'ETF dans notre étude. Cet examen présente cependant certaines limites à travers son coût relativement élevé, et les irradiations auxquelles elle expose les enfants.

#### ***2.10.4. L'IRM cérébro-médullaire :***

Elle a été demandée chez tous les patients mais malheureusement et faute de moyens, elle n'a été pratiquée que chez 19 patients où elle a montré des lésions de type :

- Myéломéningocèle avec un syndrome de la moelle attachée
- Lipomyélocèle associé au syndrome de la moelle attachée
- Une Myéломéningocèle associé à une malformation de BUDD CHIARI et un kyste arachnoïdien
- Une Myéломéningocèle avec syringomyélie
- Une absence des apophyses épineuses sans dysraphisme spinal associé
- Une Myéломéningocèle associé à une sténose canalaire et une compression médullaire.

L'imagerie par résonance magnétique (IRM) depuis son avènement est considérée comme le meilleur moyen pour explorer les lésions dysraphiques vertébro-médullaires et cérébrales.

Cet examen, en plus d'être performante dans l'appréciation des lésions osseuses et des parties molles, est également inoffensif pour les patients.

### **3. ASPECTS THERAPEUTIQUES :**

#### **3.1. Le traitement neurochirurgical :**

##### **3.1.1. La cure de la malformation :**

Dans notre série, 76 patients (97.4 %) ont pu bénéficier de la cure de leur spina bifida.

L'indication opératoire pour C.LAPRAS se situe dans les 6 premières heures de la vie. Alors que dans notre série, parmi les 78 patients traités chirurgicalement aucun n'a été opéré dans les 24 premières heures.

Ce retard dans la prise en charge de nos patients s'explique par l'admission tardive de ceux-ci, et par l'absence d'un plateau technique permettant d'opérer les nouveaux-nés en urgence, surtout en ce qui concerne la prise en charge anesthésique.

##### **3.1.2. Le traitement de l'hydrocéphalie :**

Cinquante-quatre (54) patients, présentaient une hydrocéphalie dans notre série. Chez 50 d'entre eux il a été nécessaire de réaliser des dérivations qui ont consisté à des dérivations Ventriculo-péritonéales dans 44 cas et à des ventriculo-cisternotomies dans 6 cas.

La VCT est une alternative à la DVP. Dans une étude portant sur le traitement de l'hydrocéphalie chez les patients avec myéломéningocèle avec la VCT en première indication, Mottolese C. et Coll. ont conclu à ce qui suit : « Notre expérience montre que la ventriculocisternotomie est techniquement réalisable chez les patients avec myéломéningocèle. Avec cette technique, seulement 49% des patients nécessitent une DVP, ce qui signifie que 51% des patients ne sont pas soumis aux problèmes de dysfonctionnement mécanique du traitement de l'hydrocéphalie. »

L'hydrocéphalie doit être opérée le plus précocement possible dans la majorité des cas et simultanément à la réparation de la MMG, et dans notre série 44 patients ont été opérés simultanément à la réparation de défauts cutané

#### **3.2. Le traitement orthopédique :**

Les déformations orthopédiques et les paralysies constituent la source du handicap moteur des patients atteints de spina bifida.

Le rôle de la médecine physique et de réadaptation est capital dans la prise en charge du spina bifida.

L'aspect orthopédique de la prise en charge du spina bifida n'est pas effectif dans notre contexte. En effet 25,64% des patients dans notre étude présentaient des déformations orthopédiques associées à des paralysies de gravité variable.

Aucun patient n'a bénéficié d'une chirurgie orthopédique et la kinésithérapie indiquée chez tous ces patients n'a pas été bien suivie.

### ***3.3. Le traitement des troubles sphinctériens :***

Les troubles sphinctériens anaux et urinaires ont de lourdes conséquences sur la vie des patients atteints de spina bifida. Ils sont pourvoyeurs de complications graves, notamment sur le haut appareil urinaire, et peuvent être sources d'une exclusion sociale chez les patients plus âgés.

Diverses méthodes peuvent être mises en œuvre pour atteindre cet objectif : Pour le traitement urologique on peut citer les sondages vésicaux (sondage intermittent propre et sondage à demeure), l'utilisation de médicaments (anticholinergiques, toxine botulique...), la neuromodulation sacrée, les agrandissements vésicaux, les techniques de renforcement ou de réductions des résistances sphinctériennes... Aouichat L. et Coll. ont rapporté des résultats satisfaisants de plusieurs de ces méthodes (sondages, anticholinergiques, toxines botuliques, agrandissements vésicaux) dans la prise en des troubles vésico-sphinctériens chez des enfants atteints de spina bifida.

Pour ce qui concerne le traitement des troubles sphinctériens anaux les méthodes thérapeutiques sont entre autre : les mesures diététiques, l'utilisation de médicaments (laxatifs et anti diarrhéiques) la chirurgie (colostomie et sphincter artificiel). Toutes ces méthodes étant en réalité peu efficaces.

Dans notre étude tous les patients présentant des troubles urinaires et sphinctériens ont été adressés à des services spécialisés selon les problèmes présentés pour bénéficier d'une prise en charge spécialisée.

## ***4. L'EVOLUTION ET LE PRONOSTIC***

### ***4.1. La durée d'hospitalisation :***

La durée d'hospitalisation des patients varie entre 1 jour et 36 jours, dont plus de 50% ont été hospitalisés pendant 5 à 10 jours

La surinfection est l'un des principaux risques encourus par les patients durant leur hospitalisation ce qui explique la courte durée d'hospitalisation pour la plupart des patients (1 jour pour 10 patients)

Certain patients ont dépassé 1 mois d'hospitalisation à cause des complications postopératoire notamment chez eux qui ont bénéficié d'une dérivation de l'hydrocéphalie

#### ***4.2. Résultats postopératoires immédiats :***

Parmi les 76 patients opérés, 62 d'entre eux (81.57%) n'ont présenté aucune complication dans les suites opératoires immédiates, justifiant leur sortie d'hospitalisation au bout du 7<sup>e</sup> jour postopératoire en moyenne.

Trois (03) patients opérés (3.9%) ont présenté des complications locales postopératoires, à type de fuite LCR à travers la plaie opératoire dans 02cas (2.63%), et à type de surinfection de la plaie opératoire dans 01 cas (01.3%).

Le taux de décès pendant cette période postopératoire immédiate était de 0 %.

Ce taux est inférieur à celui rapporté par Sanoussi S. et Coll. ; dans leur série, avant 01 mois postopératoire, ils ont noté un taux de mortalité de 10,99 %, une fuite de LCR dans 5,75% des cas, et une infection superficielle de la cicatrice opératoire dans 37,69 % des cas.

De même, Ouattara O. et Coll ont rapporté un taux de mortalité postopératoire supérieur au nôtre, 16,25%.

#### ***4.3. Résultats postopératoires tardifs :***

Dans notre étude on n'a pas pu évaluer tous les patients sortis à cause de phénomène de perdus de vue, Cette situation a également été relevée de façon plus importante au Sénégal par KABRE A. et au Niger par Sanoussi S. où, respectivement 45,67% et 66,49% des patients opérés ont été perdus de vue après leur sortie d'hospitalisation.

Cela rend donc difficile l'appréciation du pronostic à long terme chez nos patients.

Cette évolution a trouvé 07 cas de méningites se sont déclarés nécessitant une 2<sup>ème</sup> hospitalisation et traitement par antibiothérapie avec bonne évolution, 08 cas de dysfonctionnement de valve ont été déclarés après l'acte chirurgical avec : 03cas ont eu une bonne évolution après révision chirurgicale de valve et 05 cas ont bénéficié d'un changement de valve, 02 cas où la ventriculocisternostomie était non fonctionnelle 12 mois après l'acte chirurgical d'où la dérivation ventriculo-péritonéale de ces malades avec bonne évolution.

## V. Conclusion :

La Spina Bifida est un défaut de fermeture du tube neural pendant la période embryologique dont l'origine multifactorielle est reconnue par les auteurs mais dont le lien de causalité reste à confirmer.

Le développement des moyens de diagnostic anténatal et l'avènement des nouvelles techniques comme l'IRM fœtale avec l'instauration des programmes de supplémentation multivitaminique à base d'acide folique ont permis de diminuer la fréquence de cette pathologie de façon significative.

La chirurgie fœtale constitue un nouvel espoir pour améliorer le pronostic sombre et lourde de cette pathologie congénitale mais malgré ses résultats encourageants, elle reste dans le domaine de l'expérimentation.

Le diagnostic de la SB en postnatale est évident cliniquement mais les investigations paracliniques comme l'IRM, la TDM et l'ETF restent indispensables pour apprécier l'étendue de la malformation et les lésions associées afin de choisir une attitude thérapeutique adéquate.

Le traitement neurochirurgical entrepris le plus tôt possible avec l'amélioration des techniques de la chirurgie plastique restent les meilleures garanties d'une évolution moins archaïque pour les enfants porteurs de Spina Bifida.

La prise en charge des enfants avec spina bifida constitue un vrai défi sur le plan médico-social et sollicite des ressources humaines et matériels considérables, malheureusement, difficile à assurer dans la plupart du temps dans notre contexte

## **Listes des figures, tableaux et graphiques**

### **Figures :**

<b>Fig. 1 et 2 :</b> Vue schématique de la formation du processus notochordal.....	3
<b>Fig. 3 :</b> Vue schématique de la neurulation primaire .....	4
<b>Fig. 4 :</b> Fermeture du tube neural aux 21e et 22e jours.....	5
<b>Fig. 5 :</b> vue schématique de la neurulation secondaire.....	6
<b>Fig. 6 :</b> Section transversale et vision dorsale vers le 25ème jour montrant les condensations du mésoblaste para axial (formant les somitomères) et intermédiaire .....	7
<b>Fig. 7 :</b> Stades successifs de la formation du rachis .....	8
<b>Fig. 8 :</b> carte géographique montrant la prévalence des MNT dans les différentes régions de l’Afrique (localisation, nombre des hôpitaux) .....	14
<b>Fig. 9 :</b> vue schématique des différents types de spina bifida.....	20
<b>Fig.10 :</b> méningocèle lombo-sacrée chez un nourrisson.....	21
<b>Fig. 11 :</b> myélo-méningocèle lombaire chez un nouveau-né.....	22
<b>Fig. 12 :</b> rachischisis incomplet chez un nouveau-né.....	25
<b>Fig. 13 :</b> spina bifida occulta simple avec hypertrichose en regard.....	26
<b>Fig. 14 :</b> vue schématique montrant l’atteinte des différentes structures anatomiques de la colonne vertébrale au cours du spina lipome.....	27
<b>Fig. 15 :</b> SBO complexe (fistules dermiques) .....	28
<b>Fig.16 :</b> Échographie à 21 semaines du myélo-méningocèle foétale.....	31
<b>Fig.17 :</b> Chiari 2 et myélo-méningocèle Diagnostic échographique, 28 SA.....	32
<b>Fig.18 :</b> radiographie du rachis lombaire montrant une déhiscence.....	33
<b>Fig.19 :</b> TDM du rachis en coupe sagittale montrant un spina bifida (flèche orange).....	34
<b>Fig.20 :</b> IRM du rachis coupe sagittale montrant un spina bifida avec une lipomyélomeningocèle.....	35

<b>Fig. 21</b> : les différents temps opératoires du traitement chirurgicale d'une myélo-méningocèle.....	39
<b>Fig. 22</b> : vue schématiques des dérivations de l'hydrocéphalie.....	40
<b>Fig. 23</b> : traitement orthopédique d'un pied bot varus équin.....	41
<b>Fig. 24</b> : rééducation de la marche chez un enfant atteint du Spina Bifida.....	42
<b>Fig. 25</b> : Echographie anténatale de la 24ème semaine gestationnelle.....	43
<b>Fig.26</b> : Photographies d'une chirurgie anténatale du spina bifida.....	44
<b>Fig. 27</b> : Fréquence de spina bifida dans le monde.....	69

**Graphiques :**

<b>Graphique 1</b> : répartition des cas enregistrés sur les 5 années.....	57
<b>Graphique 2</b> : Répartition selon le sexe.....	58
<b>Graphique 3</b> : Répartition des cas selon l'âge d'admission.....	58
<b>Graphique 4</b> : Répartition selon le milieu de résidence.....	60
<b>Graphique 5</b> : Répartition selon les formes anatomo cliniques.....	61
<b>Graphique 6</b> : Répartition des déficits moteurs.....	63

**Tableaux :**

<b>Tableau 1</b> : Incidences régionales des malformations du tube neural en 2010 .....	13
<b>Tableau 2</b> : Fréquence du spina bifida selon le rang de naissance des patients.....	59
<b>Tableau 3</b> : Répartition des cas selon la localisation de la malformation.....	61
<b>Tableau 4</b> : Répartition des malformations orthopédiques.....	63
<b>Tableau 5</b> : Nombre de vertèbres atteintes selon la TDM du rachis.....	66
<b>Tableau 6</b> : répartition des cas selon la durée d'hospitalisation.....	68

## **Bibliographie :**

- 1. Thèse de Doctorat d'Etat en Médecine présentée par SAWADOGO Issa soutenue publiquement le 28 juin 2012 : SPINA BIFIDA au CHU-YO UNIVERSITE DE OUAGADOUGOU**
- 2. LES ENFANTS ATTEINTS DE SPINA BIFIDA : DE LA MEDICALISATION A LA SOCIALISATION : MÉMOIRE DE FIN DE CYCLE EN VUE DE L'OBTENTION D'UN DIPLOME DE MASTER OPTION : SOCIOLOGIE DE LA SANTÉ- Service de Neurochirurgie –CHU de Bejaia-**
- 3. PRISE EN CHARGE DE SPINA BIFIDA AU SERVICE DE NEUROCHIRURGIE AU CHU MOHAMMED VI : THESE PRESENTEE ET SOUTENUE PUBLIQUEMENT EN 2010 PAR Mme. Hanane AIT SAYAD POUR L'OBTENTION DU DOCTORAT EN MEDECINE**
- 4. Prise en charge et prévention du Spina bifida : THÈSE POUR LE DIPLOME D'ÉTAT DE DOCTEUR EN PHARMACIE ; Soutenue publiquement le 15/12/2016 Par Mme. Boidart Lydia Faculté des Sciences Pharmaceutiques et Biologiques de Lille**
- 5. Prise en charge en Médecine Physique et Réadaptation du patient atteint de Spina Bifida : Centre de référence Maladies Rares Spina Bifida- CHU de Rennes –**
- 6. Adzick S, Elizabeth A, Spong Catherine Y: A randomized trial of prenatal versus postnatal repair of myelomeningocele New England Journal of Medicine. 2011; 364:993-1004**
- 7. Babcook CJ, Ball RH, Feldkamp ML. Prevalence of aneuploidy and additional anatomic abnormalities in fetuses with open spina bifida: population based study in Utah. Journal of ultrasound in medicine. 2000 Sep; 19 (9): 619-23; 625-6;**
- 8. Bischoff A, Levitt M.A, Pena A. Bowel management for the treatment of pediatric fecal incontinence: Pediatric Surgery International (2009) 25:1027–1042**
- 9. Bhosale Y, Lakshmi Rt Y.S. Nandanwar Omphalocele, exstrophy of cloaca , imperforate anus and spinal defects (OEIScomplex): a case report and review of literature. J. Anat. Soc. India 2007 56 (1) 41-43**
- 10. Boyles AL, Ashley V, Kristen, Siege D, Mehlretter L, Slifer S, Alexander. Neural Tube Defects and Folate Pathway Genes: Family-based association; tests of gene–gene and**

gene–environment interactions; Environmental Health Perspectives Journal. 2006 October; 114(10): 1547–1552

11. **Brough L, Rees GA, Crawford MA, Dorman EK.** Social and ethnic differences in folic acid use preconception and during early pregnancy in the UK: effect on maternal folate status. *Journal of human nutrition and dietetics.* 2009 Apr; 22 (2):100-7.
12. **Byrd S.E., Harvey C., McLone D.G., and Darling C.F.** Imaging of terminal myelocystoceles. *J Natl Med Assoc.* 1996 August; 88(8): 510–516
13. **Chacko M R., Anding R, Kozinetz C A., Grover J L., Smith P B.** Neural tube defects: knowledge and preconceptional prevention practices in minority young women; *Pediatrics* 2003; 112; P 536- 542
14. **Chambers CD, Johnson KA, Dick LM, Felix RJ, Jones KL.** Maternal fever and birth outcome: a prospective study *Teratology.* 1998 Dec; 58 (6):251-7
15. **Di Cesare A, Leva E, Macchini F, Canazza L, Carrabba G, Fumagalli M, Mosca F, Torricelli M** Anorectal malformations and neurospinal dysraphism: is this association a major risk for continence? *Pediatr Surg Int.* 2010 Nov; 26 (11):1077-81.
16. **Gamé X. - Grima F, Chartier-Kastler E. , Ruffion A.** Troubles vésico-sphinctériens et sexuels des spina bifida et myélomeningocèles *Progrès en urologie ;* 2007, 17, 352-357
17. **Gourineni P, Dias L, Blanco R, Muppavarapu S.** Orthopaedic deformities associated with lumbosacral spinal lipomas. *J Pediatr Orthop.* 2009 Dec; 29 (8): 932-6.
18. **Kabré A :** Notre expérience du Spina bifida; à propos de 211cas; perspectives de prévention ; Université Cheikh Anta Diop de DAKAR; 1989
19. **Kit SA, Ashley-Koch A, Northrup H** Epidemiologic and genetic aspects of spina bifida and other neural tube defects *Dev Disabil Res Rev.* 2010; 16(1): 6–15.
20. **Kotch LE, Chen SY, Sulik KK.** Ethanol-induced teratogenesis: free radical damage as a possible mechanism *Teratology.* 1995 Sep;52 (3):128-36.
21. **Mottolese C., Szathmari A., Ricci-Franchi A.-C., Ginguene C., Bereouma M., Guedar I.**Traitement de l'hydrocéphalie malformative chez les patients avec myéloméningocèle avec ventriculocisternostomie endoscopique en première intention. Notre expérience. *J.neuchi.*2008.08.05
22. **Northrup H, Volcik KA.** Spina bifida and other neural tube defect

Curr Probl Pediatr. 2000 Nov-Dec; 30 (10):313-32

- 23. Westcott M A., Dynes MC., Remer EM., Donaldson J S., Dias LS.** Congenital and acquired orthopedic abnormalities in patients with myéloméningocèle RadioGraphics 1992; 12:1155-1 173
- 24. Neurosurgery 6 :** 540-541, 1980.
- 25. Epstein F et al :** Delayed cauda equina reconstruction in myelomeningocele.
- 26. J Neurosurg 65 :** 756-761, 1986.
- 27. Arch Fr Pediatr 48 :** 45-51, 1991
- 28. Lowery LA, Sive H.** Strategie of vertebrate neurulation and a re-evaluation of teleost neural tube formation. Mech Dev. 2004 Oct; 121 (10): 1189-97
- 29. Blaas HGN Eik-Nes SHn isaksen CV.** The detection of spina bifida before 10 gestational weeks using two-and threedimensional ultrasound. Ultrasound obstet Gynecol 2000, 16: 25-9.
- 30. Hubbard AM, Simon EM,** Fetal imaging. Magn Reson imaging clin N Am 2002; 10:389-408
- 31. Hubbard AM, Simon EM,** Fetal imaging. Magn Reson imaging clin N Am 2002; 10:389-408.
- 32. Embryologie médicale ; J. Langman ;** 6e Ed ; Pradel (1997) ; Collection Etudiant.
- 33. Spina Bifida** Andrew J. Copp<sup>1</sup>, N. Scott Adzick<sup>2</sup>, Lyn S. Chitty<sup>3</sup>, Jack M. Fletcher<sup>4</sup>, Grayson N. Holmbeck<sup>5</sup>, and Gary M. Shaw<sup>6</sup>
- 34. Houcher B, Akar N, Begag S, Egin Y. neural tube defects in Algeria.** INTECH Open Access Publisher; 2012
- 35. Ibrahim Zaganjor, Ahlia Sekkarie, Becky L. Tsang, Jennifer Williams, Hilda Razzaghi, Joseph Mulinare, Joseph E. Snizek, Michael J. Cannon, Jorge Rosenthal .** Describing the Prevalence of Neural Tube Defects Worldwide: A Systematic Literature Review
- 36. Spina bifida** Laura E Mitchell, N Scott Adzick, Jeanne Melchionne, Patrick S Pasquariello, Leslie N Sutton, Alexander S Whitehead

**Sites internet :**

- . [www.chu-tlemcen.dz](http://www.chu-tlemcen.dz)
- . [www.embryology.ch](http://www.embryology.ch)
- . [www.uncla.edu/neurulation](http://www.uncla.edu/neurulation)
- . [www.wikipedia.com/spinabifida](http://www.wikipedia.com/spinabifida)
- . [www.radiopaedia.org/images](http://www.radiopaedia.org/images)
- [www.toolkit.bornhealthy.org/ntd-background](http://www.toolkit.bornhealthy.org/ntd-background)

## **ANNEXE :**

### **Fiche de collecte des données (Spina Bifida)**

N° de fiche :

N° de téléphone :

Etat civile :

<b>Nom</b>	<b>Prénom</b>	<b>Sexe</b>	<b>Age (à l'admission)</b>	<b>Adresse</b>

**Antécédents :**

1. **Echographie prénatale :**

Réalisé :  OUI  NON

Résultat si réalisé :

2. **Accouchement :**

<b>Terme</b>	<b>Voie d'accouchement</b>	<b>Lieu</b>	<b>Diagnostic des malformations à la naissance</b>	
			<b>Oui</b>	<b>Non</b>

3. **Antécédents familiaux :**

<b>Notion de consanguinité</b>	
<b>Nombre de fratries</b>	
<b>Rang de naissance</b>	

**Examen clinique :**

1. **Etat générale (à l'admission)**

Altéré  
 Conservé

**2. Examen loco-régional :**

<b>Nature de l'anomalie existante</b>	<b>Localisation</b>	<b>Complication locale</b>

**3. L'examen neurologique :**

\_Déficits moteurs :

\_Troubles de la sensibilité :

\_Troubles sphinctériens :

\_Déformations orthopédiques :

\_Autres malformations

**Bilans Radiologiques :**

**1. Radiographie standard :**

Réalisé :  OUI       NON

Résultats si réalisé :

**2. ETF :**

Réalisé :  OUI       NON

Résultats si réalisé :

**3. TDM Cérébral :**

Réalisé :  OUI       NON

Résultats si réalisé :

**4. TDM de Rachis :**

Réalisé :  OUI       NON

Résultats si réalisé :

**5. IRM de Rachis :**

Réalisé :  OUI       NON

Résultats si réalisé :

**Traitements :**

**TRT Neurochirurgical :**

**1. Décision Thérapeutique :**

<b>Opéré</b> <b>Jour post natal :</b>	<b>Non opéré</b>
<b>Geste réalisé :</b>	<b>Raison si non opéré :</b>

**2. Dérivation d'hydrocéphalie :**

**Evolution :**

**-Durée d'hospitalisation :**

**-Complications postopératoires immédiates :**

**- Complications postopératoires tardives :**