

25 novembre 2009 – Colloque R4P
**Approche pluridisciplinaire de
l'enfant porteur d'un Spina bifida**



**diagnostic anténatal
et accompagnement des couples**

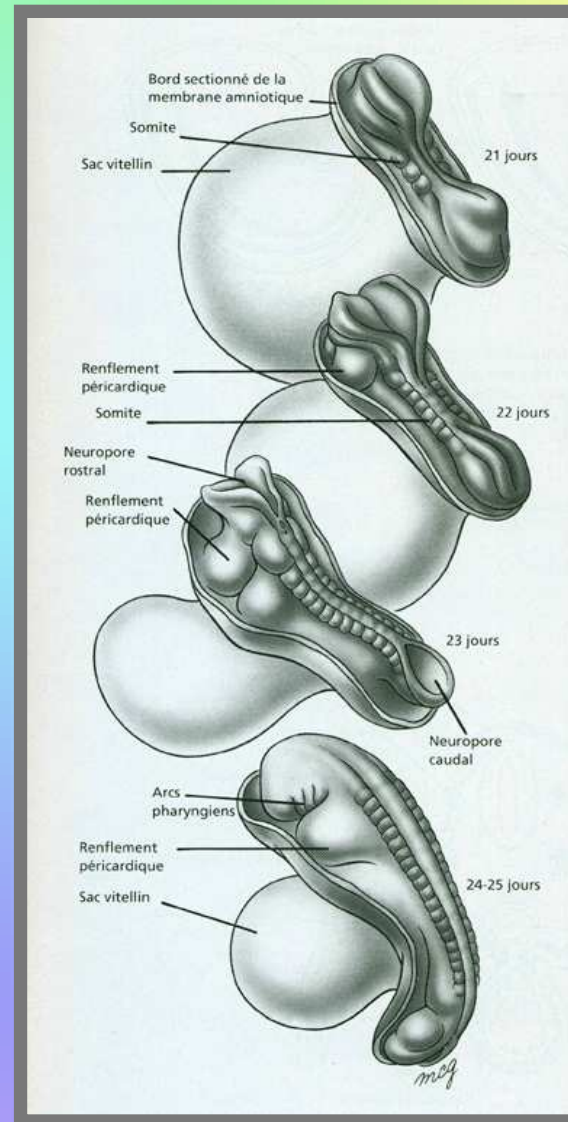
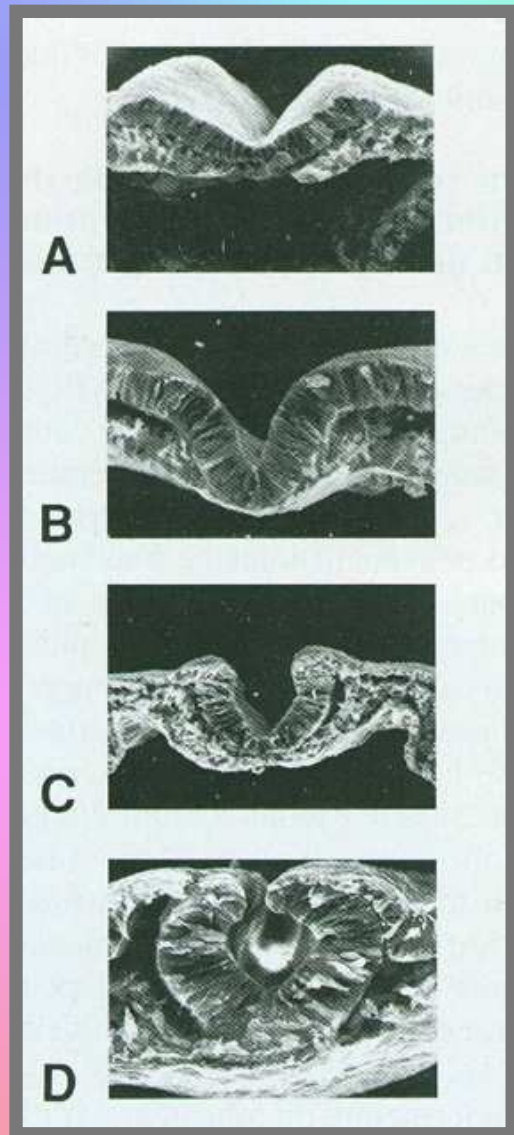
Carine ABEL
Elisabeth OLLAGNON

Hôpital de la Croix-Rousse
Neurogénétique et Diagnostic Anténatal

Répartition des SB

- 1 à 5 /1000
- caucasiens
- ↓ nord vers le sud
- En baisse :
 - Prévention en acide folique
 - MEE plus régulièrement
 - examen échographique
 - test sérique systématique

Embryologie et mise en place du tube neural



21 J

22 J

23 J

24 J

25 J

À 6 SA le tube neural est fermé

Circonstances de découverte des SB en prénatal

Taux de détection de 80% à 100% dans les CPDPN

- Par la biologie
- Par l'imagerie

Découverte des SB en prénatal

Par la biologie

- Les marqueurs sériques
14 à 17 SA+6j
dosage de β HCG et α FP
- α FP > 2,5 MoM
- Échographie de 18 SA

Découverte des SB en prénatal

Par l'échographie

- **découverte orientée**

CG préalable => Grossesse à risque de SB

- ✓ antécédents de NFTN (origine multifactorielle)
- ✓ facteurs de risques liés à la prise médicamenteuse
- ✓ diabète maternel
- ✓ causes génétiques rares
- ✓ biologie

- **découverte fortuite**

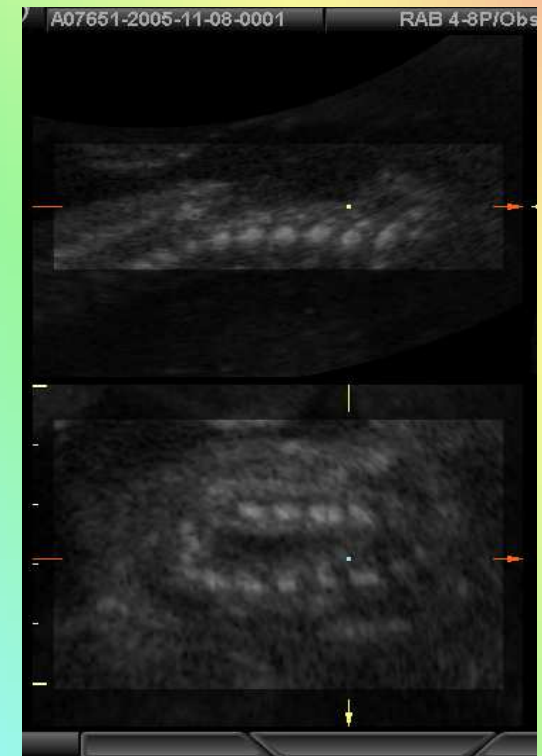
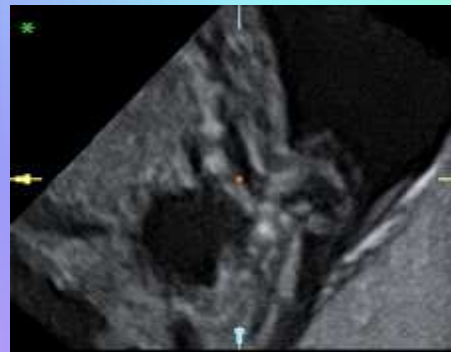
Découverte des SB en prénatal fortuite par l'échographie

- 3 échographies de surveillance
12SA - 22SA - 32SA
- Difficile
 - ✓ Position fœtale
 - ✓ Echogénicité de la patiente
 - ✓ La quantité de LA
 - ✓ Les aspects évolutifs selon l'âge de la grossesse

Ne pas hésiter à reconvoquer

Découverte des SB en prénatal fortuite par l'échographie

- Signes directs
 - ✓ ouverture des lames vertébrales sur la ligne médiane
 - ✓ Recherche de la présence ou non d'un sac méningé hernié
 - ✓ Contenu



Découverte des SB en prénatal fortuite par l'échographie

- signes indirects
 - ✓ Malformation de l'extrémité céphalique
 - ✓ Pieds bots



Le Pronostic

Examens complémentaires

- **PLA**
 - ✓ Caryotype fœtal (2% d'anomalies - 16 % dans les formes syndromiques)
 - ✓ Dosages biochimiques
 - Alphafœtoprotéine
 - Acétylcholinestérase
 - ✓ Conservation de cellules pour bilan génétique ultérieur
- **Echo 3D**
- **IRM peu d'intérêt**

Le Pronostic : l'échographe

va devoir répondre à plusieurs questions

1. Sièges de la lésion :

Nombre de vertèbres ouvertes,
Hauteur de la 1ère vertèbre ouverte

2. Contenu :

Rachischisis
Meningocèle
Myelomeningocèle

3. Retentissement neurologique

4. Signes échographiques associés

5. Evolution dans le temps : aggravation ?

Signes de gravité et décision

De mauvais pronostic

- **SB syndromiques 10%**
- **SB avec anomalie du caryotype 5%**

De pronostic incertain

- **SB isolés 85%**
 - ✓ le volume important d'un méningocèle
 - ✓ La présence de tissu nerveux
 - ✓ Microcéphalie
 - ✓ l'hydrocéphalie et le retentissement céphalique
 - ✓ pieds bots et retentissement neurologique

SB isolés 85%

Signes de gravité et décision

- Le pronostic semble **moins mauvais** si :
 - ✓ Lésion petite
 - ✓ Petite lésion bas située : lombaires basses, sacrées
 - ✓ Lésion couverte
 - ✓ En cas d'absence d'hydrocéphalie (ou modérée)
 - ✓ En cas d'absence d'anomalie de Chiari II

SB isolés 85%

Consultation neurochirurgien

un polyhandicap lourd

- En période NN, chirurgie palliative de fermeture de la lésion
- Dérivation ventriculopéritonéale
- Interventions multiples

Dr Motolese : si petite méningocèle sacrée sans autre signe évident

- 80 % de chances d'avoir des troubles sphinctériens
- 10 % d'avoir un appareillage pour marcher
- 90 % d'aller à l'école tout seul

Litterature

Fœtal Diagn Ther 2009;26(2):68-74

Etude sur 74 cas dépistés en prénatal

- $\frac{3}{4}$ IMG
- Risque de décès NN (15%)

Parmis les formes « favorables », nés vivants :

- >50% troubles vésicaux-sphinctériens
- 33% ont une dérivation ventriculopéritonéale
- 11% sont en fauteuil roulant

Accompagnement psychologique

- Incertitude du diagnostic
- Délai de réflexion
- Représentation de l'enfant
- Consultation avec un pédiatre ou un rééducateur fonctionnel

Conseil génétique et risque de récurrence

Hérédité multigénique associée à des facteurs environnementaux

grossesse à risque de SB

1/ antécédents de NFTN

- ✓ 1 à 3% si parent porteur (SB occulta)
- ✓ 3 à 6% de récurrence, 10 à 20% après la naissance de 2 enfants atteints
- ✓ 1% dans la fratrie d'un proposant
- ✓ 0,3% chez les oncles et tantes

Conseil génétique et risque de récidive

grossesse à risque de SB

2/ diabète maternel 2%

3/ prise médicamenteuse (Lamictal)

4/ Anomalies chromosomiques (PVC)

5/ Causes géniques (Meckel - Roberts - 25%) (PVC)

Prévention Supplémentation en acide folique 1 à
5mg/j avant et en début de grossesse

Surveillance échographique référent

Dosage sanguin de l' α FP

Mme FIR

- 28 ans
- G3 P1
 - ✓ 2005 : IVG
 - ✓ 2007 : 1 garçon né par césarienne (ARCF)
 - ✓ Grossesse actuelle : DG 14/12/2009

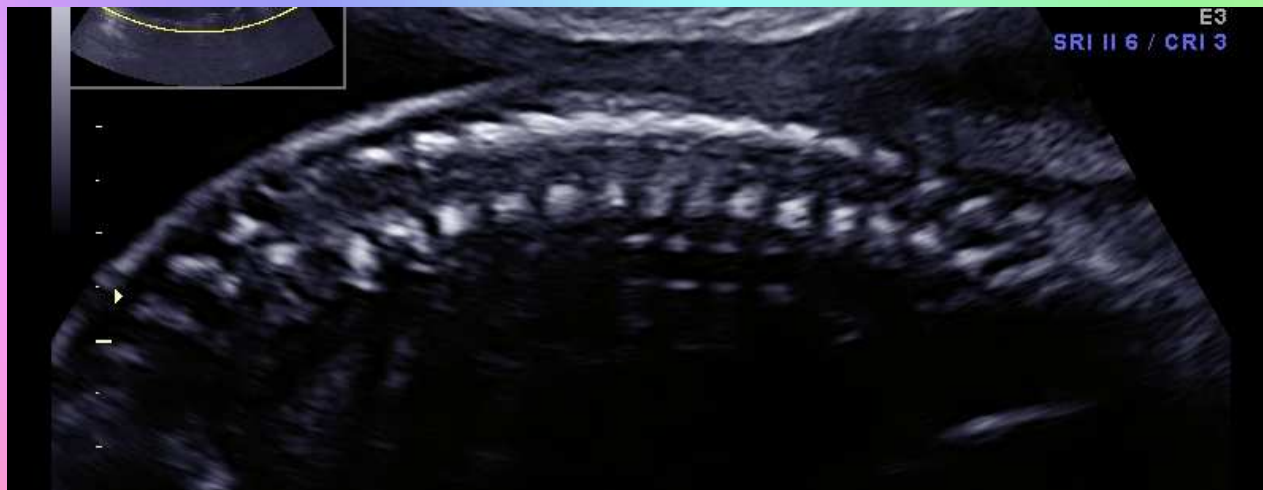
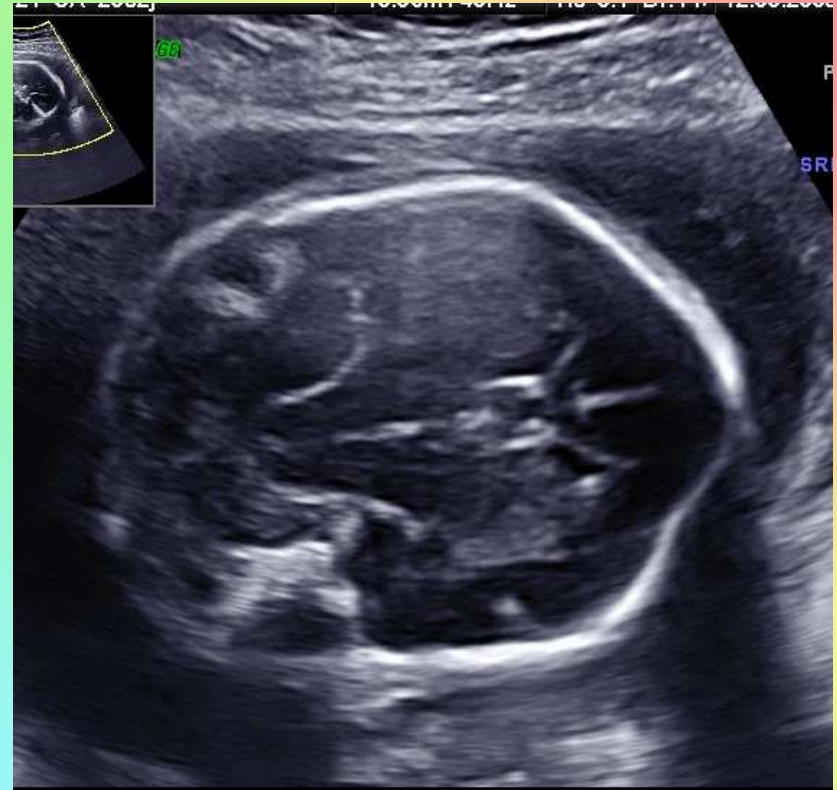
Surveillance de la grossesse

- Echo T1 (12 SA) normale CN 0,7mm
- Marqueurs sériques : risque T21 faible
1/93129
 - ✓ β HCG : 0,5 MoM
 - ✓ α FP : 3,28 MoM
- Doute sur une malformation de Chiari à l'écho T2

CPDPN Echo T2

Le 12/05/2009 à 23 SA+2j

- **Signes indirects**
 - ✓ Crâne en citron
 - ✓ Malformation de Chiari II avec cervelet en banane
 - ✓ BIP $\ll 3\%$ - PC $< 3\%$
- **Signes directs**
 - ✓ SB sacré ouvert sur 2 à 3 vertèbres



IMG

19/05/2009 à 24 SA

- Grossesse interrompue pour un pronostic « abstrait »
- Mère sous antidépresseurs
- Accompagnée mensuellement depuis
- Ne réussit pas à se reconstruire et à se projeter dans l'avenir

Mme KAR

- 27 ans
- Origine Turque. Consanguinité
- G2 P1: GN AN garçon 3590g (2001)
- Grossesse actuelle : DG 3/01/2005

Surveillance de la grossesse

- Echo. T1 (12 SA) normale CN 1mm
- MS non souhaités
- Echo T2 (22 SA): Bonne croissance

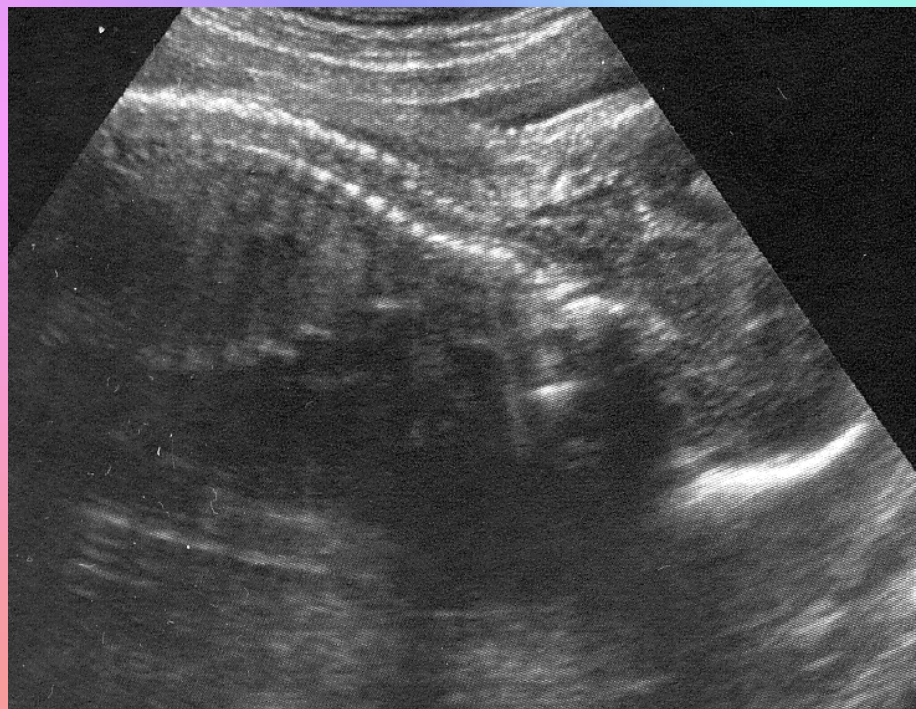
Spina bifida avec myeloméningocèle sacré cloisonné.

Signes directs



Signes indirects

- Signe de Chiari



Examens complémentaires

- **PLA**

- Caryotype fœtal :

- 46 XX

- Dosages α FP et ACE :

- normaux.

- **Echo 3D**

- Volumineux spina bifida.



Pronostic

- Avis neurochirurgical

Pronostic réservé

- Volonté parentale de poursuite de la grossesse
- Déclenchement à 39 SA le 20/09/05

Naissance d'une fille de 3740g porteuse
d'un myelomeningocèle pédiculée de grande
taille (91 / 45) Apgar 1 4 7 9



Evolution

- Résection NN du myeloméningocèle (sept 2005)
- Développement d'une hydrocéphalie à 1 mois de vie : Dérivation ventriculopéritonéale (oct 2005)
- Rallongement de la dérivation (oct 2007)
- 2008 : 3ans
 - ✓ Excellent développement psychomoteur
 - ✓ Peu de séquelle des membres inférieurs
 - ✓ Incontinence totale