

# Spina Bifida

**Auteur : Docteur Hubert Journal<sup>1</sup>**

**Date de création : avril 1997**

**Mise à jour : septembre 1998**

**Editeur scientifique : Professeur Didier Lacombe**

<sup>1</sup>Consultation d'oncogénétique, Unité de génétique médicale, Centre hospitalier Prosper Chubert, Boulevard du Général Guillaudot, 56017 Vannes Cedex, France. [hubert.journal@ch-bretagne-atlantique.fr](mailto:hubert.journal@ch-bretagne-atlantique.fr)

[Résumé](#)

[Mots-clés](#)

[Nom de la maladie et ses synonymes](#)

[Maladies exclues](#)

[Critères diagnostiques/ Définition](#)

[Incidence](#)

[Mode de prise en charge en charge incluant les traitements](#)

[Etiologie](#)

[Conseil génétique](#)

[Diagnostic prénatal](#)

[Questions non résolues et commentaires](#)

[Références](#)

## Résumé

*Le Spina Bifida « Aperta » désigne une ouverture dorsale (postérieure) des vertèbres associée à une atteinte plus ou moins prononcée de la moelle épinière. Il peut se former une poche au niveau cutané, contenant les méninges seules (méningocèle) ou associée à la moelle (myélo-méningocèle). Il se situe le plus souvent dans la partie lombaire ou sacrée du rachis, sur 2 à 3 vertèbres, parfois plus. Les conséquences de ce trouble du développement vertébro-médullaire sont une paraplégie (paralysie des membres inférieurs), une hydrocéphalie et une malformation d'Arnold Chiari (conséquence de la moelle attachée pendant la vie intra-utérine), une incontinence urinaire et anorectale. Ces troubles sont d'intensité très variable selon le niveau de la lésion et son étendue. Cette malformation a une fréquence de 0,5 pour 1000 en France. En période néonatale, la neurochirurgie est palliative : elle vise à refermer le plan cutané et une dérivation ventriculopéritonéale est posée s'il existe une hydrocéphalie. Ultérieurement de nombreuses prises en charge sont nécessaires. L'étiologie est multifactorielle.*

## Mots-clés

ouverture dorsale de vertèbres, méningocèle, myélo-méningocèle, paraplégie, hydrocéphalie, malformation d'Arnold Chiari

## Nom de la maladie et ses synonymes

Spina bifida

une entité indépendante, mais aux conséquences voisines.

## Maladies exclues

Le Spina Bifida Occulta constitue une atteinte vertébrale isolée, sans aucune conséquence neurologique ou orthopédique (mais il existe peut-être un lien génétique).

La moëlle attachée est un phénomène neurologique où la moëlle a perdu sa liberté par rapport au canal rachidien. Constante dans le Spina Bifida, elle peut être isolée et constitue

## Critères diagnostiques/ Définition

Le Spina Bifida "Aperta" désigne une ouverture dorsale (postérieure) des vertèbres associée à une atteinte plus ou moins prononcée de la moëlle épinière. Il peut se former une poche au niveau cutané, contenant les méninges seules (méningocèle) ou associées à la moëlle (myélo-méningocèle). Il se situe le plus souvent dans la

partie lombaire ou sacrée du rachis, sur 2 à 3 vertèbres, parfois plus.

Par extension, les malformations du tube neural ou défauts de fermeture du tube neural désignent le Spina Bifida Aperta, l'anencéphalie (absence de cerveau) et l'encéphalocèle (ouverture et poche au niveau du crâne) et quelques variants (ex-, hydra-, ini- \*-encéphalie..). Le rachischisis est l'ouverture complète sur toute la hauteur vertébrale. Le Spina Lipome est constitué d'un Spina Bifida vertébral et d'une tuméfaction lipomateuse sans atteinte médullaire. Il constitue une forme frontière.

Le diagnostic est cliniquement évident et associe à des degrés très variables

- Un trouble du développement vertébro-médullaire : ouverture de l'axe postérieur vertébral (lombaire bas le plus souvent) avec une poche cutanée inconstante tapissée de méninges et de prolongements de moëlle et remplie de liquide céphalo-rachidien. La moëlle est attachée aux plans osseux et cutané.
- Des conséquences immédiates de ce trouble de développement (mais à degrés très variables) : paraplégie (paralysie des membres inférieures), hydrocéphalie et malformation d'Arnold Chiari (conséquence de la moëlle attachée pendant la vie intra-utérine), incontinence urinaire et anorectale.
- Des conséquences secondaires : déformations orthopédiques (pieds bots), troubles du comportement (lenteur, difficultés d'association), risques infectieux et allergiques, pathologie de la dérivation ventriculo-péritonéale.

#### **Incidence**

Elle est environ de 0.5 pour 1000 (6 pour 1000 en Bretagne, 1 à 4/1000 en France).

#### **Mode de prise en charge en charge incluant les traitements**

En période néonatale, la neurochirurgie est palliative (on referme le plan cutané), et on pose une dérivation ventriculopéritonéale s'il existe une hydrocéphalie. Ultérieurement l'évolution concerne beaucoup de spécialités : neurochirurgie (surveillance hydrocéphalie, moëlle attachée), orthopédie pédiatrique, rééducation fonctionnelle, urologie (incontinence, infections urinaires, sondages, dérivations), ophtalmologiste (retentissement hydrocéphalie), pédiatrie, psychomotricité (fréquentes difficultés propres ou consécutives à l'hydrocéphalie et à la paraplégie). On remarque la variabilité des handicaps associés et de leur répercussion.

De nombreuses prises en charge sont nécessaires (vie scolaire, vie adulte, sexualité).

Les droits sont de 100%, comprennent une allocation d'éducation spécialisée (avec 2° complément), et une carte d'invalidité.

#### **Etiologie**

Classiquement multifactorielle, l'étiologie commence à être mieux connue : on retrouve des anomalies du métabolisme de l'acide folique (gène de la méthylène tétrahydrofolate réductase -localisation 1p36.3-) et des gènes de structures (Pax 3). Le métabolisme de l'acide folique chez la mère et le fœtus est impliqué sans que le mécanisme ne soit clair. Le rôle des autres vitamines et du Zinc est évoqué. Certains cas sont syndromiques, associés à une anomalie chromosomique (essentiellement létale : Trisomie 18, triploïdie) ou une maladie génique (rare). Enfin les mères prenant du Valproate de sodium ou du Carbamazépine pendant la grossesse ont un risque augmenté.

#### **Conseil génétique**

La récurrence est, pour un couple, de 30 pour 1000 après un premier cas, et de 200 pour 1000 après deux cas. Elle est de 10 pour 1000 dans la fratrie d'un proposant, et 3 pour 1000 chez les oncles et tantes. Au delà, le risque se confond avec celui de la population générale (0,5 pour 1000). La transmission est plutôt maternelle. Il convient enfin de rechercher d'autres facteurs de risque : prises médicamenteuses dont Valproate de sodium et Carbamazépine, jumeaux dans la famille. Le risque ne varie pas selon l'âge. La prévention est connue : utile à toute grossesse, elle est nécessaire en cas d'antécédent, et de traitement anti-épileptique. La supplémentation peut être polyvitaminique ou limitée à l'acide folique (vit B9) à la dose de 0,8 à 4 mg par jour par voie orale.

#### **Diagnostic prénatal**

Le dépistage de masse est biochimique : le dosage d'alpha-foetoprotéine peut se faire entre 15 et 17 semaine d'aménorrhée (SA). Son élévation au dessus de 2,5 MoM (Multiple de la Médiane) est un signal de risque.

Sur l'échographie, l'anencéphalie est dépistable dès avant 10 SA. Le Spina Bifida se décèle à partir de 14 SA. Les signes classiques sont la non-linéarité rachidienne, la poche si elle existe, la forme du crâne ("signe du citron"), du cervelet ("signe de la banane"), l'hydrocéphalie (souvent minime au début), et les déviations des pieds. Deux problèmes sont représentés par la limite de dépistabilité dans les formes de petite taille, et l'évaluation des formes "favorables" (à marche conservée, sans hydrocéphalie).

**Questions non résolues et commentaires**

Le(s) mécanisme(s) reste(nt) à mieux connaître. L'éthique du dépistage prénatal est parfois délicate, le dépistage des formes à évolution favorable n'étant pas fiable. L'évolution de la maladie, souvent très lourde (plusieurs dizaines d'interventions parfois), et la multiplicité des atteintes d'organe en font un des plus lourd poly-handicap.

**Références**

**Czeizel A.E.** Prevention of Neural Tube Defects. CNS Drugs 1996 Nov; 6 (5): 399-412

**Goujard J., Vodovar V., De Vigan C.** Prévention et dépistage des anomalies de fermeture du tube neural in Journées de médecine Périnatale, Brest 30 Octobre 1996

**Van Der Put N.M. et al.** Mutated Methylenetetrahydrofolate reductase as a risk factor for spina bifida. Lancet 1995 ; 346 : 1070-1071