



UNIVERSITE DU DROIT ET DE LA SANTE - LILLE 2
FACULTE DE MEDECINE HENRI WAREMBOURG
Année : 2017

THESE POUR LE DIPLOME D'ETAT
DE DOCTEUR EN MEDECINE

**Les dysraphismes spinaux fermés :
Comment améliorer le diagnostic anténatal ?**

Présentée et soutenue publiquement le 30 Mai 2017 à 16h
Au Pôle Recherche
Par Toan NGUYEN

JURY

Président :

Monsieur le Professeur Matthieu VINCHON

Assesseurs :

Madame la Professeure Véronique HOUFFLIN-DEBARGE

Madame la Professeure Nathalie BOUTRY

Directeur de Thèse :

Monsieur le Docteur Freddy AVNI

AVERTISSEMENT

La Faculté n'entend donner aucune approbation aux opinions émises dans les thèses : celles-ci sont propres à leurs auteurs.

Liste des abréviations

2D : 2 dimensions

3D : 3 dimensions

AG : anesthésie générale

CPDPN : Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal

CT : scanner

CTDIv : Computed Tomography Dose Index volumique

DAN : Diagnostic anténatal

DSF : Dysraphisme spinal fermé

DSO : Dysraphisme spinal ouvert

IRM : Imagerie par Résonance Magnétique

JDF : Jeanne de Flandre

LDM : *Limited Dorsal Myeloschisis*

MAR : Malformation anorectale

T : Tesla

VR : *Volume Rendering*

Table des matières

RÉSUMÉ.....	1
I. INTRODUCTION :.....	3
I.1. Contexte	3
I.2. Embryologie.....	4
I.2.1. Gastrulation.....	4
I.2.2. Neurulation primaire	5
I.2.3. Neurulation secondaire.....	6
I.3. Anatomie et aspects normaux de la moelle, de ses enveloppes et du rachis en échographie, scanner et IRM fœtaux	7
I.4. Classification, définitions et étiopathogénies des dysraphismes.....	11
I.4.1. Dysraphismes spinaux ouverts (DSO).....	12
I.4.2. Dysraphismes spinaux fermés (DSF)	14
I.4.2.1. DSF avec masse sous-cutanée	14
I.4.2.1.1. Masse graisseuse : lipomyéломéningocèle et lipomyélocèle	14
I.4.2.1.2. Masse kystique.....	16
I.4.2.1.2.1. Méningocèle.....	16
I.4.2.1.2.2. Myélocystocèle	17
I.4.2.1.2.3. Limited Dorsal Myeloschisis (LDM)	18
I.4.2.2. DSF sans masse sous-cutanée	19
I.4.2.2.1. DSF complexes	19
I.4.2.2.1.1 Anomalies de l'induction notochordale	19
I.4.2.2.1.1.1. Diastématomyélie	19
I.4.2.2.1.1.2. Kyste neurentérique.....	20
I.4.2.2.1.2. Anomalies de la formation notochordale	21
I.4.2.2.1.2.1. Syndrome (ou séquence) de régression caudale.....	21
I.4.2.2.1.2.2. Dysgénésie spinale segmentaire	22
I.4.2.2.2. DSF simples.....	23
I.4.2.2.2.1. Moelle bas attachée (ou moelle attachée basse)	23
I.4.2.2.2.2. Sinus dermique	23
I.4.2.2.2.3. Lipome intra-dural	24

I.4.2.2.4. Variantes de la normale : lipome du filum terminal et ventricule terminal persistant.....	24
I.5. Objectifs de l'étude	25
II. MATÉRIEL ET MÉTHODES :.....	26
III. RÉSULTATS.....	30
III.1. Revue générale des cas	30
III.2. Cas de DAN +.....	32
III.2.1. Masse postérieure des parties molles.....	34
III.2.1.1. Masse postérieure liquidienne pure à paroi épaisse.....	34
III.2.1.2. Masse postérieure liquidienne contenant une tige : LDM	37
III.2.1.3. Masse postérieure échogène	39
III.2.2. Anomalies de position du cône terminal	40
III.2.3. Anomalies du cordon médullaire.....	41
III.2.4. Anomalies vertébrales	42
III.3. Cas sans DAN	47
III.2.1. Types de DSF	47
III.2.2. Anomalies cliniques.....	49
III.4. Anomalies associées	50
IV. DISCUSSION.....	52
IV.1. Apports et limites de l'échographie obstétricale	52
IV.2. Apports et limites de l'IRM fœtale	55
IV.3. Apports du scanner fœtal	56
IV.4. Associations malformatives	57
IV.5. Limites de l'étude.....	57
V. CONCLUSION : COMMENT AMÉLIORER LE DAN DES DSF ?	58
BIBLIOGRAPHIE.....	59

RÉSUMÉ

Contexte

Une majorité des dysraphismes spinaux fermés (DSF) ne sont pas diagnostiqués en anténatal, avant tout parce que la moelle et le canal rachidien ne sont pas systématiquement étudiés lors des échographies de dépistage.

L'objectif principal de l'étude était d'étudier les apports des différentes modalités d'imagerie anténatale à partir d'une cohorte de patients suivis à l'hôpital Jeanne de Flandre dans le cadre du diagnostic anténatal (DAN) des DSF afin de tirer des enseignements pour en améliorer le dépistage.

Matériel et Méthodes

Les patients présentant un DSF suivis dans le service de neurochirurgie du CHRU de Lille de décembre 2011 à décembre 2016 qu'ils aient été de découverte anténatale ou post-natale, ont été inclus. Le diagnostic a été confirmé par l'IRM médullaire post-natale ou la chirurgie. Nous avons établi la liste des malformations rencontrées, les signes d'alerte échographiques, le pourcentage de DAN, l'apport de chacune des techniques utilisées ainsi que le diagnostic final.

Résultats

Notre étude a inclus 38 patients présentant un DSF, dont 17 DAN (45 %).

Pour les cas de DAN, les signes d'appel échographiques ont été la masse postérieure des parties molles, la position basse du cône terminal, les anomalies de morphologie vertébrale et les anomalies du cordon médullaire. Le taux de DAN des masses postérieures liquidiennes était de 100 % tandis que celui des masses postérieures graisseuses était de 9% ; celui de moelle attachée basse et d'anomalies vertébrales étaient de 50 %.

L'IRM fœtale a été réalisée dans 12 cas. Nos cas suggèrent sa bonne performance pour caractériser le contenu d'une masse postérieure des parties molles (100 % de concordance échographie/IRM). Elle a été moins performante que l'échographie pour l'étude de sa paroi (62 % de détection d'une paroi épaisse), du niveau de terminaison du cône terminal (40% de détection d'une moelle en position basse) et de la morphologie du cordon médullaire.

Le scanner fœtal a été réalisé dans 7 cas, aidant à la caractérisation des anomalies vertébrales.

Conclusion

Le dépistage anténatal de certains DSF reste complexe. Il semble surtout difficile pour les cas de masse postérieure graisseuse, les anomalies du cône terminal et les anomalies vertébrales.

L'échographie demeure l'examen de première intention et devrait systématiquement comporter trois temps d'examen : une étude rachidienne, une étude médullaire et une étude des tissus mous

postérieurs. En cas de suspicion de malformation vertébrale, l'échographie devra être complétée impérativement par un scanner fœtal.

Notre étude suggère que l'IRM fœtale pourrait être utile en cas de caractérisation échographique difficile d'une masse postérieure des parties molles. Elle semble moins performante pour l'étude médullaire.

I. INTRODUCTION :

I.1. Contexte

Les dysraphismes spinaux représentent un vaste ensemble d'anomalies congénitales traduisant une anomalie embryologique de fermeture du tube neural. Leur incidence serait de 1 à 2 pour 1000 naissances (1). Il en existe deux types principaux : les dysraphismes spinaux ouverts, sans revêtement cutané, où les structures neurales communiquent avec l'environnement extérieur (avec une élévation de l'alpha-foetoprotéine et de l'acétylcholinestérase dans le liquide amniotique), et les dysraphismes spinaux fermés, avec revêtement cutané (sans élévation de ces enzymes).

Dans les cas des dysraphismes spinaux ouverts (DSO), l'échographie obstétricale permet le plus souvent un diagnostic anténatal (DAN) avec une sensibilité allant de 88 % à 100% des cas dans des centres expérimentés et une spécificité de 100 % (2–5). Les DAN de DSO permettent une réflexion parentale quant à la malformation et en cas de poursuite de la grossesse, préparent la naissance dans un milieu adéquat pour une prise en charge optimale (3).

Dans les cas des dysraphismes spinaux fermés (DSF), l'échographie anténatale devrait théoriquement permettre le diagnostic en première ligne de ces pathologies, sachant toutefois que les marqueurs sériques et ceux du liquide amniotique sont normaux. Cependant, la majorité des DSF ne sont pas diagnostiqués en anténatal (6), avant tout car la moelle et le canal rachidien ne sont pas étudiés de manière systématique lors des échographies de dépistage, mais aussi du fait des anomalies associées, notamment vertébrales, rarement dépistées. De plus, dans la plupart des cas et contrairement aux DSO, il n'existe pas ou peu de signe d'appel encéphalique qui faciliterait le diagnostic.

Il faut encore souligner que la sensibilité du dépistage échographique des DSF est peu étudiée dans la littérature, les auteurs ne différenciant pas nécessairement les DSO et les DSF.

Il serait pourtant intéressant de pouvoir diagnostiquer les DSF et les différencier des DSO, car les possibilités thérapeutiques et le pronostic sont différents (7,8).

Le pronostic des DSO est difficile à prédire car très variable (troubles sensitivomoteurs, cognitifs et sphinctériens), et dépendant du niveau et de la sévérité de l'atteinte médullaire ainsi que des malformations associées.

Le pronostic des DSF est également variable selon le type d'atteinte. Il est toutefois le plus souvent meilleur. Le traitement est la plupart du temps réalisé en période post-natale précoce (9).

Grâce aux avancées en imagerie, notamment échographiques mais aussi scanographiques et par IRM, il devrait être possible d'augmenter le taux de dépistage et la précision du DAN de ces anomalies médullaires et rachidiennes, à condition d'être sensibilisé à l'étude de ces structures lors de l'échographie de dépistage des 2^{ème} et 3^{ème} trimestres de grossesse ; à condition aussi d'associer si nécessaire le scanner et l'IRM fœtaux. Le scanner fœtal est surtout réalisé au 3^{ème} trimestre de la grossesse, afin de préciser les anomalies osseuses rachidiennes associées aux anomalies médullaires et souvent difficiles appréhender avec précision en échographie (10–12). L'IRM fœtale permettrait quant à elle d'évaluer les anomalies médullaires et cérébrales (13,14).

En l'absence de DAN, un DSF sera le plus souvent dépisté en période néonatale devant des signes cutanés (masse sous-cutanée, fossette sacro-coccygienne atypique, déviation du sillon fessier, poils...), voire des déficits constatés à l'examen clinique orthopédique ou neurologique. Ces anomalies amèneront à la réalisation rapide d'une échographie médullaire de dépistage. Les différentes pathologies seront ensuite mieux caractérisées par une IRM médullaire et rachidienne associée au besoin à un scanner du rachis.

En introduction de ce travail et dans un premier temps, nous nous proposons de rappeler l'embryologie, l'anatomie et les aspects normaux de la moelle et des structures osseuses environnantes à l'échographie, aux scanner et IRM fœtaux. Dans un deuxième temps nous aborderons la classification et les définitions des dysraphismes en discutant leurs étiopathogénies.

I.2. Embryologie

Le développement de la moelle spinale peut être résumé en trois grands stades embryologiques (15) (16) : la gastrulation (2^{ème}-3^{ème} semaine), la neurulation primaire (3^{ème}-4^{ème} semaine) et la neurulation secondaire (5^{ème}-6^{ème} semaine).

I.2.1. *Gastrulation*

Le premier stade est la *gastrulation* (figure 1) qui intervient pendant les deuxième et troisième semaines du développement embryonnaire, permettant la formation du mésoderme. L'embryon est constitué initialement d'un disque ovalaire didermique, comprenant l'entoblaste (futur endoderme) et de l'ectoblaste (futur ectoderme). Au 15^{ème} jour de la vie embryonnaire, les cellules

ectodermiques prolifèrent afin de former la ligne primitive. A son extrémité céphalique se constitue un regroupement de cellules, le « nœud de Hansen ».

Durant la troisième semaine de gestation, l'ectoderme prolifère à partir du nœud de Hansen et s'invagine latéralement entre l'ectoderme et l'endoderme pour former le mésoderme. La ligne primitive se ferme ensuite d'avant en arrière.

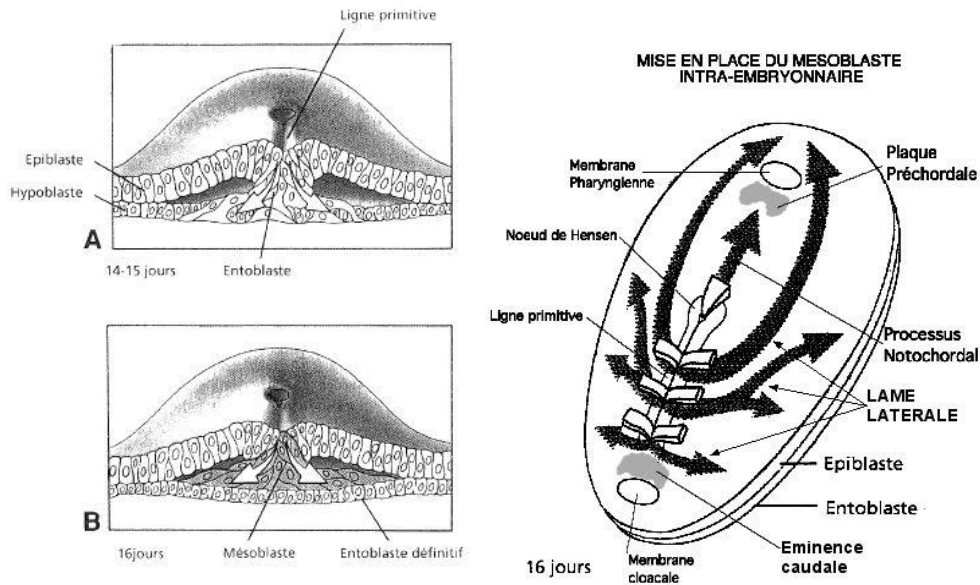


Figure 1 Gastrulation. Extraits de WJ Larsen, *Embryologie Humaine* (17)

L'axe mésodermique central forme initialement un canal, la *notochorde*, qui induira la formation du sillon neural, tandis que le mésoderme para-axial est à l'origine des vertèbres, du canal rachidien, de la voûte et des méninges encéphaliques. La partie distale de la ligne primitive constitue une structure mésodermique médiane correspondant à l'éminence caudale qui formera le névraxe terminal, l'appendice caudal, le sacrum et le périnée primaire.

1.2.2. *Neurulation primaire*

Le deuxième grand stade de développement embryologique est la *neurulation primaire* (18) (figure 2). Entre les troisième et quatrième semaines de développement embryonnaire, grâce à son effet inductif, la notochorde stimule l'ectoderme sus-jacent à s'épaissir et à former la plaque neurale (neuroectoderme).

Les bords de cette plaque vont se soulever de part et d'autre de la ligne médiane pour former la gouttière neurale, puis le tube neural (figures 2B et 2C). La fermeture du tube neural est ensuite classiquement décrite bidirectionnelle « en fermeture éclair » avec une fermeture non simultanée des deux extrémités. L'extrémité crâniale (=neuropore rostral) se ferme au 25^{ème} jour, tandis que

l'extrémité caudale (=neuropore caudal) se ferme au 27^{ème} ou 28^{ème} jour, signant la fin de la neurulation primaire.

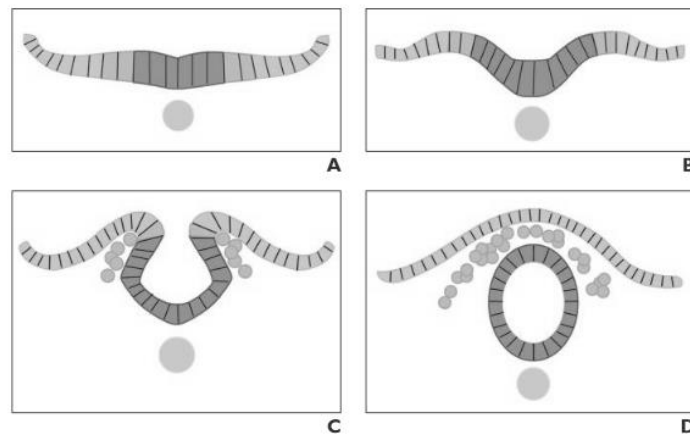


Figure 2 : Etapes de la neurulation primaire. A : Epaisseur de l'ectoderme formant la plaque neurale. B et C : Soulèvement des bords de la plaque neurale formant progressivement la gouttière neurale. D : Formation du tube neural. Extrait de Rufener S., Congenital Spine and Spinal Cord Malformations (18)

1.2.3. Neurulation secondaire

La *neurulation secondaire* se produit lors des cinquième et sixième semaines et se termine au 48^{ème} jour de gestation au niveau du mésoderme de l'éminence caudale, masse cellulaire dérivant de la portion caudale de la ligne primitive. Initialement solide, le tube neural secondaire devient cavitaire (19,20) par un processus de différenciation régressive et forme ainsi le cône terminal médullaire, le filum terminal et ses enveloppes.

I.3. Anatomie et aspects normaux de la moelle, de ses enveloppes et du rachis en échographie, scanner et IRM fœtaux

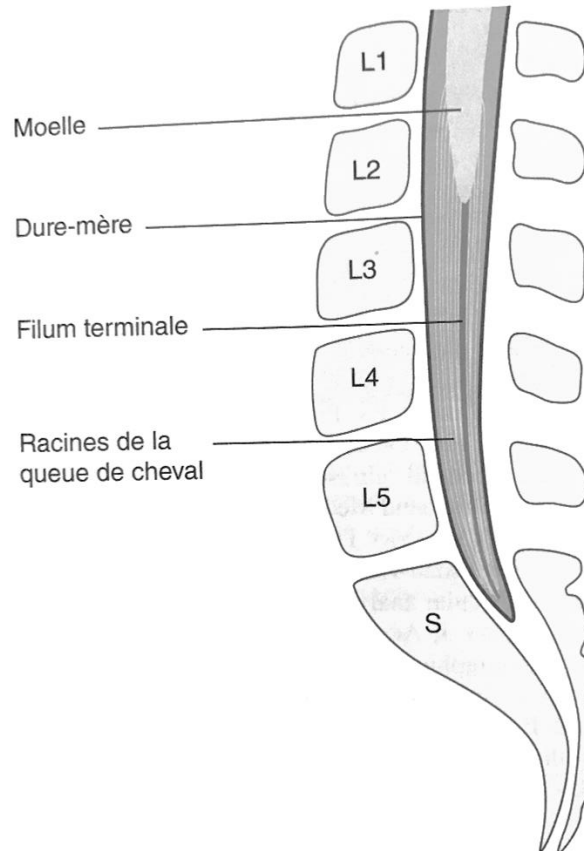


Figure 3 : Schéma de l'anatomie normale du cône terminal. Extrait de Gareil C. Imagerie du fœtus au nouveau-né. 1st éd. Paris : Lavoisier ; 2016. 570-589 p. (6)

L'échographie obstétricale est le seul examen d'imagerie réalisé en dépistage systématique en France, schématiquement réalisée autour de 12, 22 et 32 semaines d'aménorrhée (SA) (21). Elle constituerait actuellement le meilleur examen d'imagerie pour analyser la moelle fœtale (6). A ce jour, l'IRM fœtale semble moins contributive pour démontrer l'anatomie normale de la moelle du fait des courbures physiologiques du rachis.

L'étude anténatale du rachis et de la moelle est possible dès l'échographie du deuxième trimestre (22). En France, elle est réalisée en moyenne à 22 semaines d'aménorrhée et utilise la voie abdominale, en 2 dimensions, à l'aide de sondes curvilinéaires de moyenne fréquence (5-7 MHz) (23). Le Comité National Technique d'Echographie (CNTE) (24) recommande de réaliser une coupe de *dépistage* du rachis thoraco-lombo-sacré (figure 4), permettant de s'assurer de la continuité du revêtement cutané et de la courbure harmonieuse du rachis.

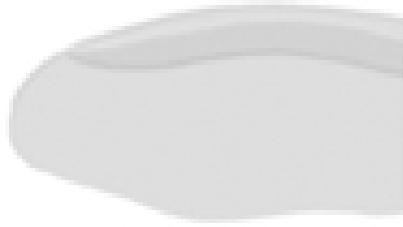


Figure 4 : Extrait de l'annexe VIII du rapport du CNTE (24)

De plus, en coupe para-sagittale, on s'assure du bon alignement des lames latérales.

Lors d'une suspicion de pathologie dans le cadre d'une échographie de dépistage en France, une échographie *diagnostique* complémentaire est systématiquement réalisée par un échographiste référent.

L'échographie diagnostique complète l'étude de dépistage par l'analyse de la jonction cervico-thoracique, de l'aspect des corps vertébraux (hauteur, forme, nombre), de la largeur du canal rachidien et de la moelle, de même que l'évaluation complémentaire en 3D (25).

L'ossification rachidienne commence vers 8 SA, progressant dans le sens céphalo-caudal, mais une étude détaillée et un dépistage fiable deviennent possibles à partir de 20 SA, lorsque les pièces vertébrales sont suffisamment ossifiées sur toute la hauteur du rachis : ceci dépend très largement des conditions d'examen, de la position fœtale et de la voie d'abord, abdominale ou vaginale. En échographie, en coupe axiale, trois noyaux d'ossification sont visibles : le noyau médian correspond au corps vertébral et les deux noyaux latéraux aux lames latérales dont on doit vérifier la convergence (24). Au troisième trimestre de grossesse, il est possible de voir le début d'ossification des pédicules vertébraux (figure 6).

La numérotation des vertèbres se fait sur une coupe sagittale, la première vertèbre à inclinaison postérieure étant S1 (22). Il a été suggéré d'utiliser un plan coronal afin d'identifier la première vertèbre sacrée en regard de la crête iliaque (26). D'après Zalel et al (27), la vertèbre supérieure au niveau du pôle supérieur du rein (sans mentionner le côté) est considérée comme la vertèbre T11 et la dernière côte est située au niveau de T12. L'échographie 3D peut également être utilisée (28) afin de compter les vertèbres mais elle ne permet pas l'analyse médullaire.

Dans la pratique quotidienne, le plan sagittal avec repérage de S1 nous semble plus aisé et reproductible. L'ossification sacrée dépend du terme : à 16 semaines de grossesse, les noyaux d'ossification de S1 et S2 sont toujours présents et celui de S3 chez la moitié des fœtus. A 21 semaines de grossesse, le noyau d'ossification de S4 est présent chez tous les fœtus (26).

L'étude de la moelle ne fait pas partie actuellement des recommandations du CNTE. Cependant, elle est potentiellement analysable. Elle apparaît comme une structure allongée, hypoéchogène avec la ligne centrale échogène dont la signification est équivoque (il pourrait s'agir du canal épendymaire (29) ou d'une interface entre le fond de la scissure médiane antérieure, où circule l'artère spinale antérieure, et la commissure blanche antérieure) (30). Le diamètre médullaire est plus large au niveau du cône terminal (22). Cet aspect est d'ailleurs plus marqué chez le fœtus que chez le nouveau-né (6). Les racines nerveuses de la queue de cheval, voire le filum terminal (hyperéchogènes), peuvent être visibles avec une sonde de haute fréquence lorsque la paroi maternelle est fine et que la position fœtale est favorable - dos antérieur (figure 5) (22). Cette étude à haute fréquence est plus facile au 3^{ème} trimestre, car la distance entre la sonde et le rachis est davantage réduite qu'au 2^{ème} trimestre.

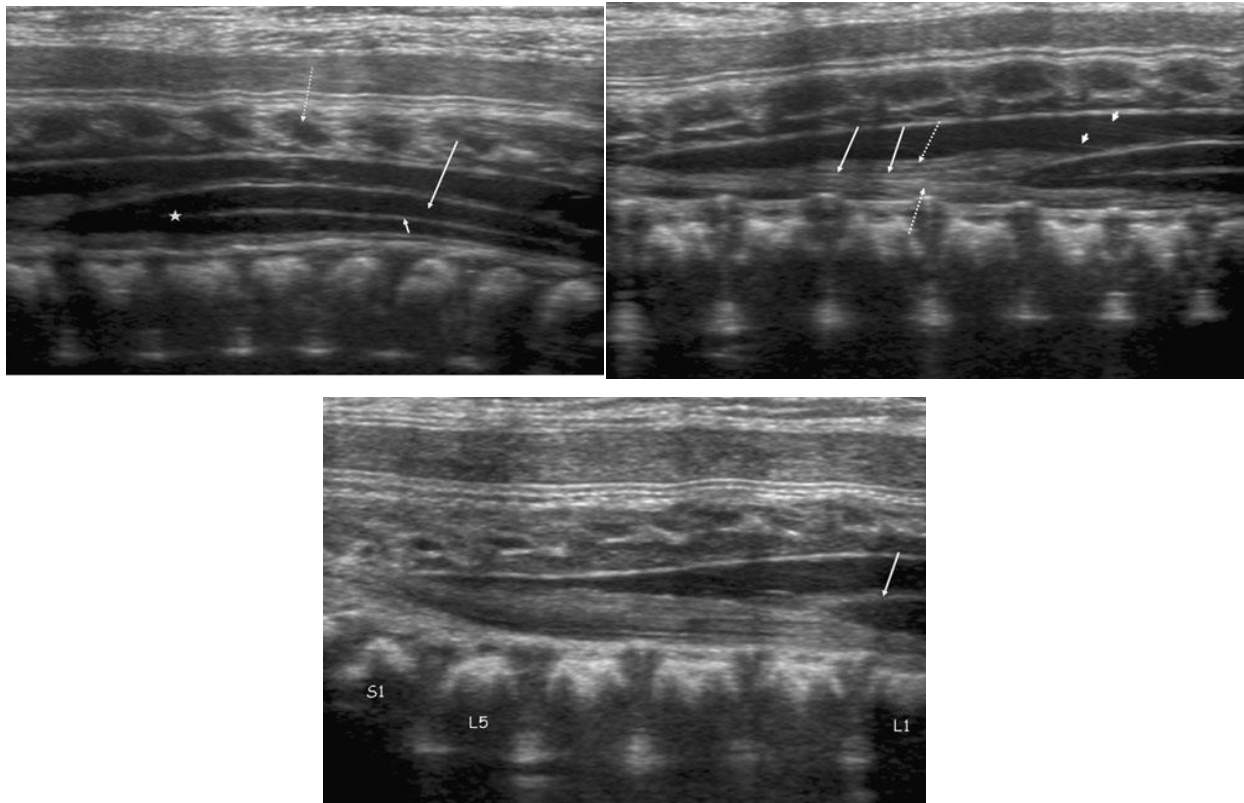


Figure 5 : Aspect normal du rachis et de la moelle en échographie anténatale en coupe sagittale avec une sonde à haute fréquence. Extrait de Blondiaux E, Katorza E, Rosenblatt J, Nahama-Allouche C, Lenoir M, Pointe HD le, et al. Prenatal US evaluation of the spinal cord using high-frequency linear transducers. *Pediatr Radiol.* 1 mars 2011;41(3):374-83. (22)

Du fait d'une croissance du rachis plus rapide que celle de la moelle, la position du cône terminal par rapport aux vertèbres est variable au cours de la grossesse. Entre 13 et 18 SA, le cône

terminal se situe au niveau de S4. Entre 19 et 24 SA, il est le plus souvent entre L2 et L3 (27). A terme, il est situé au-dessus de L2-L3 (29) et ne doit pas dépasser le plateau supérieur de L3.

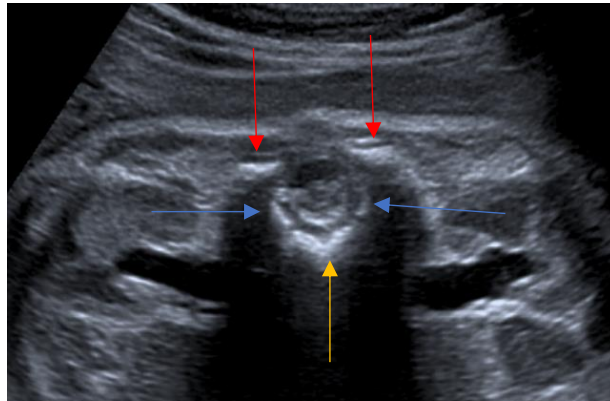


Figure 6 : Vertèbre normale au 3ème trimestre de grossesse en coupe transversale (sonde basse fréquence) (d) (remerciements au Dr BLONDIAUX). A noter une pyélectasie bilatérale en coupe axiale. Flèches rouges : lames vertébrales ; flèche jaune : corps vertébral

Dans le cadre d'une pathologie rachidienne, l'étude encéphalique doit être systématique afin de rechercher des signes indirects de dysraphisme ouvert (cf infra).

Le scanner fœtal permet l'analyse de l'ensemble du squelette fœtal sans les superpositions osseuses maternelles (contrairement aux radiographies standards). Il a une meilleure sensibilité que l'échographie pour le DAN et la caractérisation des maladies osseuses congénitales (31–33) notamment grâce aux reconstructions 3D. Dans le cadre des pathologies rachidiennes associées aux DSF, les reconstructions 3D permettent une meilleure caractérisation de la morphologie corps vertébraux notamment des arcs postérieurs, souvent difficiles à analyser en échographie (34).

Les reconstructions 3D ne permettent cependant pas une analyse fiable de la densité osseuse, d'où la nécessité d'étudier également les coupes natives ou reconstruites en 2D (34).

Il est également nécessaire d'insister sur l'optimisation de la technique pour réduire autant que possible l'irradiation tout en obtenant des images de qualité diagnostique suffisante même si le CT est essentiellement utilisé au 3^{ème} trimestre de grossesse et que les doses appliquées sont faibles (35,36).

L'IRM fœtale dans l'étude du rachis et de la moelle est une technique en voie de développement. Elle est le plus souvent réalisée dans des IRM à 1.5 Tesla (T) ou 3 T. Afin de minimiser l'impact des mouvements fœtaux, elle est réalisée avec des coupes de 2 à 4 mm et des séquences rapides comprenant une séquence en écho de gradient en état d'équilibre (steady-

state), une séquence en écho de spin rapide en pondération T1 et T2 (turbo spin echo) et une séquence en echo planar (EPI) (14,37,38). Il n'y a pas d'injection de chélates de Gadolinium en raison de leur capacité à traverser le placenta et leurs effets supposés sur le développement foetal (39).

Elle apporterait une meilleure résolution en contraste tissulaire que l'échographie ou le scanner anténatal (14,38).

I.4. Classification, définitions et étiopathogénies des dysraphismes

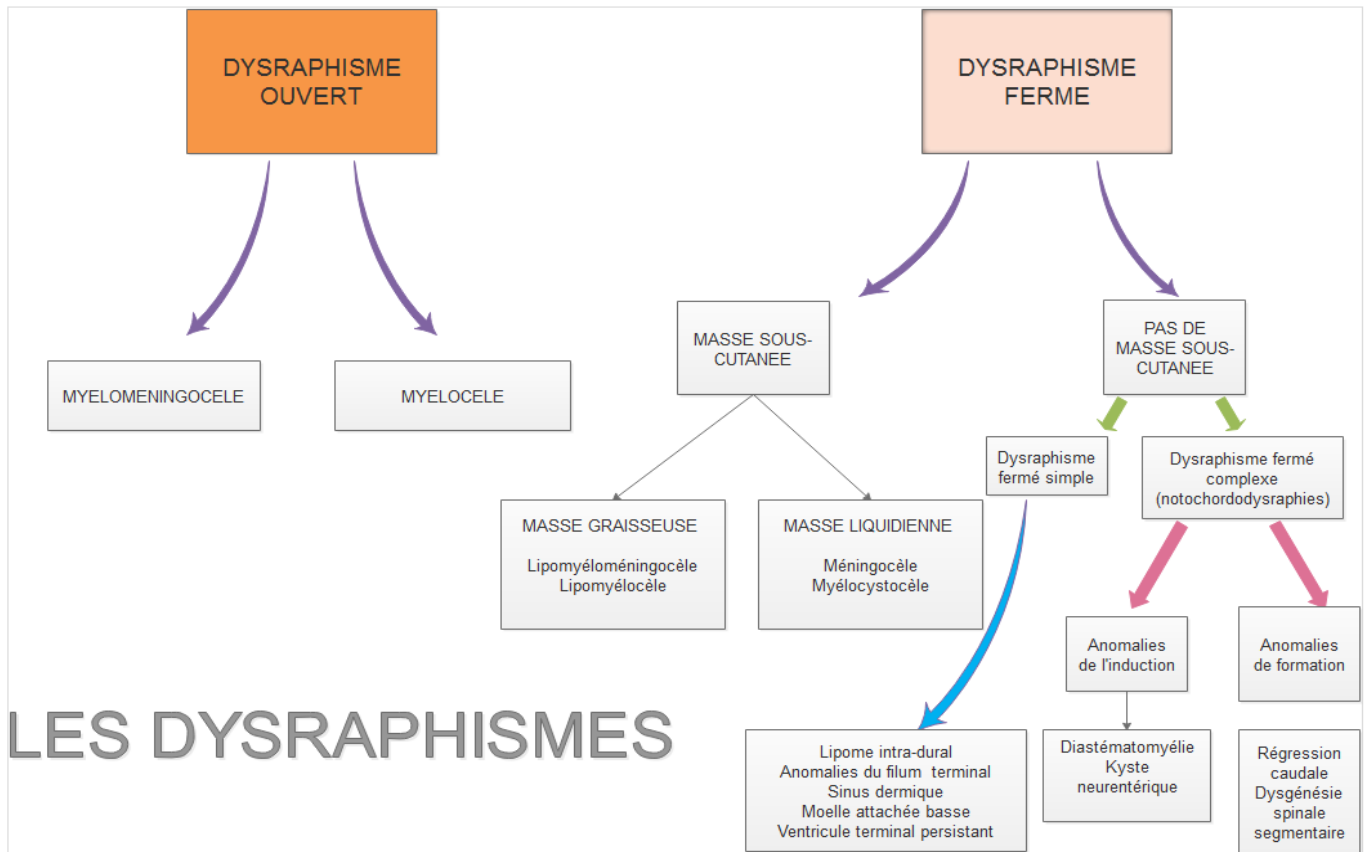


Figure 7 : Classification des dysraphismes d'après Tortori-Donati (40)

Les dysraphismes constituent un ensemble complexe d'anomalies de la différenciation des tissus mésenchymateux et neuro-ectodermiques ou encore de la fermeture du tube neural. Ils sont classés soit selon la phase embryologique où se constituerait l'anomalie (gastrulation, neurulation primaire, neurulation secondaire ou différenciation rétrogressive) (15), soit de manière clinique et anatomique en fonction de leur traduction clinique et leur aspect en IRM.

La *classification par phase embryologique* comprend :

- Les anomalies de la gastrulation à l'origine de DSF complexes (notochordodysraphies)
- Les anomalies de la neurulation primaire donnant naissance à la plupart des autres dysraphismes ouverts et fermés
- Les anomalies de la neurulation secondaire à l'origine des anomalies du cône terminal, du filum terminal et des structures osseuses sacrées.

Cette classification semble difficile à utiliser en pratique quotidienne devant la multitude des mécanismes en cause.

En pratique, la classification clinique et anatomique est préférée car plus intuitive et plus proche de la description radiologique. Les dysraphismes sont classiquement divisés en 2 types selon Tortori-Donati (15,40,41) : les dysraphismes ouverts (DSO) et les dysraphismes fermés (DSF) (figure 7).

1.4.1. *Dysraphismes spinaux ouverts (DSO)*

Les dysraphismes sont dits ouverts lorsqu'il existe un défaut osseux et cutané et donc lorsque les structures nerveuses communiquent directement avec l'environnement extérieur. Ils représenteraient 1/3 de l'ensemble des dysraphismes (15).

Les DSO sont dus à un défaut de la neurulation primaire (42). Le tube neural ne se ferme pas sur un segment plus ou moins étendu. Il persiste ainsi un segment de tissu neural n'ayant pas subi la neurulation conservant la forme de plaque neurale originelle appelé placode neurale. En raison du défaut de fermeture du tube neural, l'ectoderme cutané ne se détache pas de l'ectoderme neural et ne peut pas recouvrir le tube neural, expliquant l'absence de couverture cutanée.

Les DSO comprennent essentiellement les *myéломéningocèles* (98 % des DSO (15)) et les *myélocèles*, plus rares. Ces deux entités se différencient par la position de la placode neurale par rapport au plan cutané (16) (figures 8 et 9).

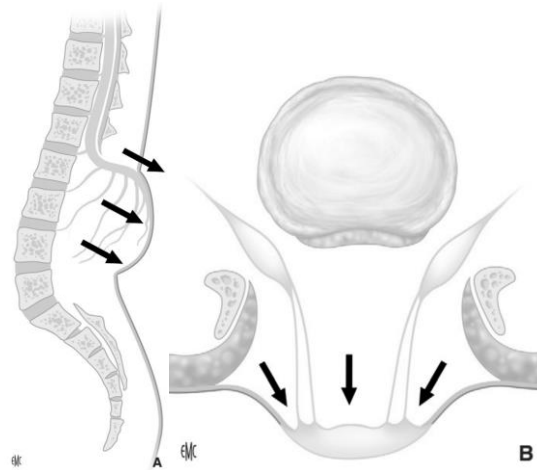


Figure 8 : Myéloméningocèle. L'expansion des espaces sous-arachnoïdiens élève la placode neurale, provoquant cliniquement une masse molle. Extrait de Soto Ares G, Caron S, Tempremant F. *Imagerie des malformations médullaires*. 2012 ;1-18. EMC Radiologie et imagerie médicale - musculosquelettique - neurologique - maxillofaciale. (9)

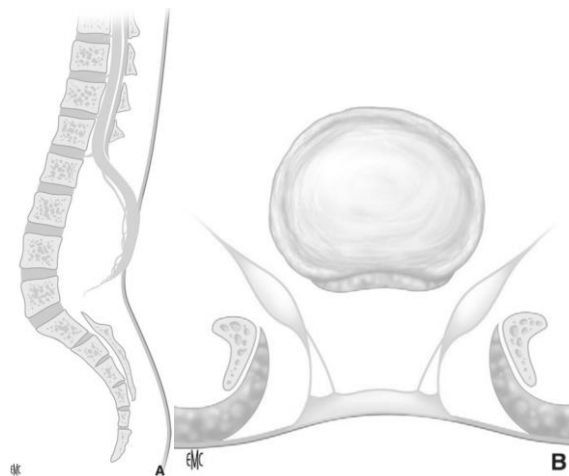


Figure 9 : Myélocelle. La placode neurale est au même niveau que la peau et directement exposée à sa surface. Extrait de Soto Ares G, Caron S, Tempremant F. *Imagerie des malformations médullaires*. 2012 ;1-18. EMC Radiologie et imagerie médicale - musculosquelettique - neurologique - maxillofaciale. (9)

Le diagnostic échographique des DSO se fait sur la base de signes directs et indirects dès le 2^e trimestre. Les signes directs échographiques (43) sont une image kystique, le plus souvent au niveau lombo-sacré, à paroi fine, de contenu hétérogène avec un aspect de filaments en éventail provenant du canal médullaire et s'étendant jusqu'à la paroi kystique. Ils sont classiquement associés à des signes indirects encéphaliques (6) : aplatissement des os frontaux, microcéphalie, dilatation ventriculaire, malformation de Chiari II, pieds bots.

Le principal diagnostic différentiel de la myéloméningocèle est le *limited dorsal myeloschisis* (6,44) (cf infra)

La myéloméningocèle épidermée (ou couverte de peau) (9) est une forme particulière de myéloméningocèle se rapprochant des DSF : absence de signe indirect encéphalique et absence d'élévation des enzymes.

1.4.2. *Dysraphismes spinaux fermés (DSF)*

Les dysraphismes sont dits fermés lorsque le défaut vertébral est recouvert par le plan cutané. Ils sont plus fréquents que les DSO, ils représenteraient jusqu'à 60 % de l'ensemble des dysraphismes selon les classifications utilisées (8,15).

Ils sont classiquement divisés en deux types, selon qu'une masse sous cutanée est *présente et visible* (lipomyéloméningocèle, lipomyélocèle, méningocèle, myélocystocèle) ou *absente* (diastématomyélie, régression caudale et DSF simples) (45).

1.4.2.1. DSF avec masse sous-cutanée

Ils représentent environ 20 % des DSF (15). Il s'agit dans 9 cas sur 10 d'une masse graisseuse (lipomateuse) dans le cadre d'une *lipomyéloméningocèle* ou d'une *lipomyélocèle*. Dans environ 1 cas sur 10, la masse est kystique dans le cadre d'une méningocèle ou d'une *myélocystocèle*.

1.4.2.1.1. Masse graisseuse : lipomyéloméningocèle et lipomyélocèle

Les lipomyéloméningocèles et les lipomyélocèles sont définies par la présence d'une masse graisseuse avec défaut dural recouvert par le plan cutané. Les lipomyélocèles sont deux fois plus fréquentes que les lipomyéloméningocèles. Leur survenue n'est pas modifiée par la supplémentation en folates des femmes enceintes (46) (contrairement aux DSO).

Elles sont dues à une anomalie de la neurulation primaire.

Selon l'hypothèse classiquement retenue, elles résultent d'une disjonction focale prématurée de l'ectoderme cutané et du neuroectoderme avant la fermeture du tube neural. Le mésoderme para-axial pénètre alors dans le tube neural et se différencie en graisse qui fait obstacle à la fermeture du tube neural (47). La principale différence entre la lipomyéloméningocèle et la lipomyélocèle est la position de l'interface placode neurale/lipome (45) : au sein du canal pour les lipomyélocèles, à l'extérieur du canal pour les lipomyéloméningocèles.

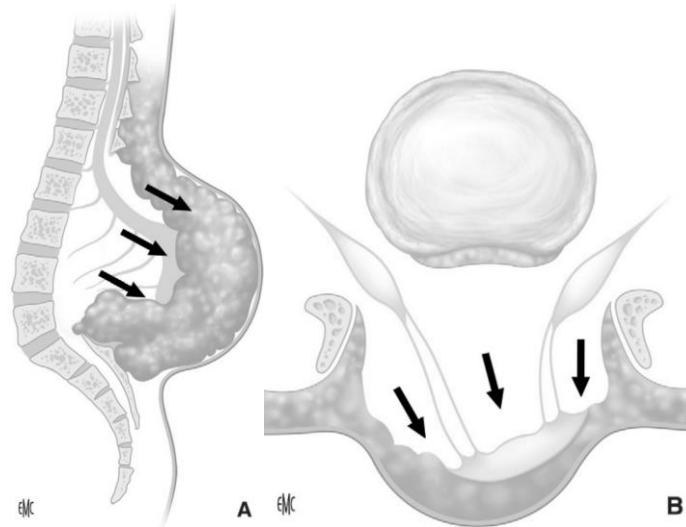


Figure 10 : Lipomyélingocèle. L'expansion des espaces sous-arachnoïdiens produit une hernie méningée et déplace la jonction placode-lipome en dehors du canal rachidien. Extrait de Soto Ares G, Caron S, Tempremant F. Imagerie des malformations médullaires. 2012 ;1-18. EMC Radiologie et imagerie médicale - musculosquelettique - neurologique - maxillofaciale. (9)

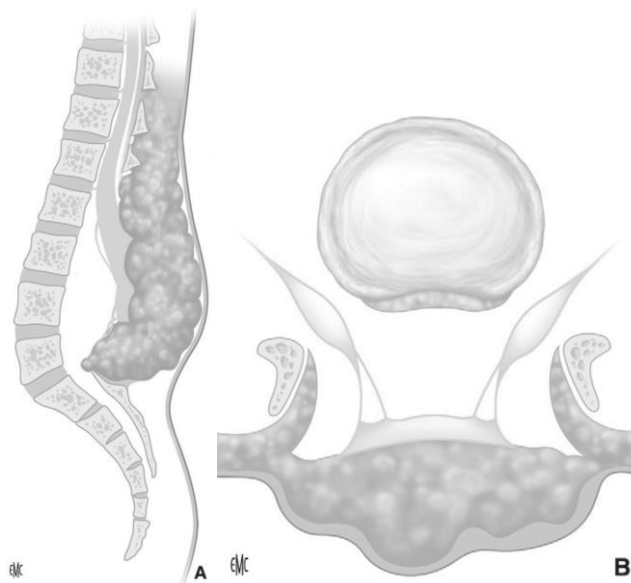


Figure 11 : Lipomyélocèle. L'interface placode-lipome est située au sein ou en bordure du canal rachidien. Extrait de Soto Ares G, Caron S, Tempremant F. Imagerie des malformations médullaires. 2012 ;1-18. EMC Radiologie et imagerie médicale - musculosquelettique - neurologique - maxillofaciale. (9)

I.4.2.1.2. Masse kystique

I.4.2.1.2.1. Méningocèle

La méningocèle réfère à une poche herniée de liquide céphalo-rachidien (LCR) entourée de dure-mère. L'embryogénèse de ce type de malformation est peu connue et pourrait résulter d'une expansion des méninges au travers d'un défaut osseux suite à l'effet répété des pulsations du LCR dans les espaces sous-arachnoïdiens. Elle peut être postérieure (le plus souvent), herniée au travers d'un défaut des arcs vertébraux postérieurs et responsable de la palpation d'une masse sous-cutanée, ou antérieure, auquel cas il n'existe pas de masse sous-cutanée palpable. Par définition, elle ne contient pas de tissu neural mais parfois des racines nerveuses ou encore le filum terminal (9). Cette malformation est rare, la prévalence des méningocèles postérieures étant de 1/10000 (9). La moelle dans cette malformation est parfois bas attachée (48).

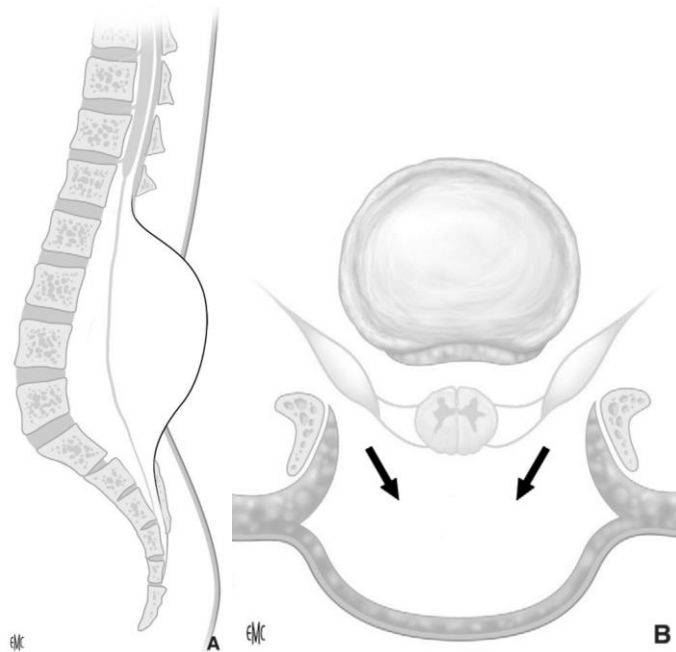


Figure 12 : Méningocèle postérieure. Extrait de Soto Ares G, Caron S, Tempremant F. *Imagerie des malformations médullaires*. 2012 ;1-18. EMC Radiologie et imagerie médicale - musculosquelettique - neurologique - maxillofaciale. (9)

La méningocèle antérieure se localise préférentiellement à l'étage lombo-sacré et doit faire rechercher une triade de Currarino (9,49), définie par l'association d'une malformation ano-rectale, une agénésie partielle du sacrum et une masse présacrée de type méningocèle, kyste neuro-entérique ou tératome. C'est une malformation rare sporadique ou familiale de transmission autosomique dominante de pénétrance incomplète. Sa prévalence est de 1 à 9/100 000 (50).

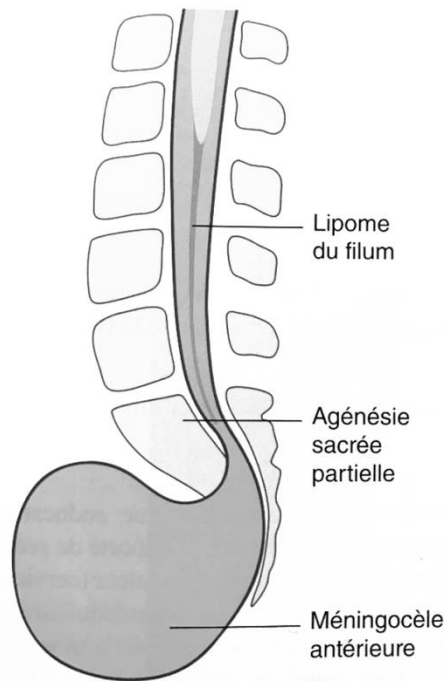


Figure 13 : Schéma d'un syndrome de Currarino associé à un dysraphisme fermé de type méningocèle antérieure. Extrait de Garel C. Imagerie du fœtus au nouveau-né. 1st éd. Paris : Lavoisier ; 2016. 570-589 p. (6)

I.4.2.1.2.2. Myélocystocèle

La myélocystocèle consiste en une hernie d'une dilatation du canal épendymaire (cavité syringomyélique) dans une méningocèle. Elle représente 1 à 5 % des masses lombosacrées recouvertes de tissu cutané (9). Il s'agit d'une anomalie de la neurulation primaire liée à un défaut de fusion tardif des replis du tube neural. Elle est plus fréquente aux étages cervical et cervico-thoracique (myélocystocèle non terminale) (51). Lorsqu'elle se situe à l'étage lombaire bas (myélocystocèle terminale), elle fait classiquement hernie à travers une méningocèle postérieure. Dans ce cas, elle est fréquemment associée à un complexe OEIS (52) (associant omphalocèle, exstrophie cloacale, imperforation anale et dysraphisme).

La moelle caudale est le plus souvent normale. Une malformation de Chiari de type II est présente dans 40 % des cas (53).

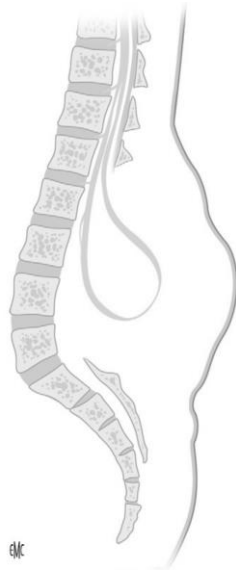


Figure 14 : Myélocystocèle. Extrait de Soto Ares G, Caron S, Tempremant F. *Imagerie des malformations médullaires*. 2012 ;1-18. EMC Radiologie et imagerie médicale - musculosquelettique - neurologique - maxillofaciale. (9)

1.4.2.1.2.3. Limited Dorsal Myeloschisis (LDM)

Le *limited dorsal myeloschisis (LDM)* (6,44) est une forme particulière et rare de myélocystocèle caractérisée par une moelle attirée vers l'arrière et l'existence d'une tige fibreuse, le plus souvent unique, reliant la face postérieure d'une moelle normale au sommet du sac. Elle est parfois considérée comme une forme abortive de myélocystocèle non terminale (53).

Il est important de la distinguer le LDM de bon pronostic fonctionnel (54) de de la myéloméningocèle au pronostic plus sombre.

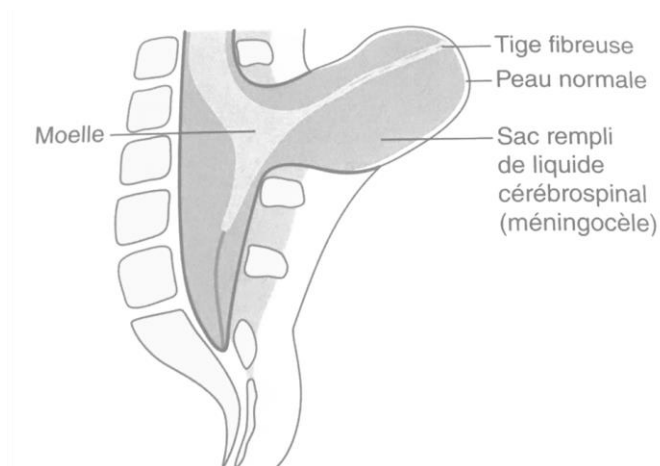


Figure 15 : Schéma d'un limited dorsal myeloschisis. Extrait de Garel C. *Imagerie du fœtus au nouveau-né*. 1st éd. Paris : Lavoisier ; 2016. 570-589 p. (6)

I.4.2.2. DSF sans masse sous-cutanée

Les DSF sans masse sous-cutanée peuvent être évoqués devant la découverte de poils de la région lombo-sacrée, d'une fossette sacro-coccygienne atypique ou d'un sinus dermique situé au-dessus du sillon interfessier. Une fossette sacro-coccygienne est considérée comme simple si son diamètre est inférieur à 5 mm, si la distance anus-fossette est inférieure à 25 mm et s'il n'existe pas de lésion associée. Un « human tail », des anomalies des membres inférieurs et des malformations anorectales peuvent y être associés. Ils peuvent être divisés en DSF simples et DSF complexes (18).

I.4.2.2.1. DSF complexes

La notochorde est intimement liée à la formation du rachis et de la moelle ainsi que d'autres structures viscérales. Puisque la notochorde est formée durant la gastrulation, les dysraphismes engendrés sont par conséquent associés à des anomalies multisystémiques (55).

Les DSF complexes (notochordodysgraphies ou *split notochord syndrome* des auteurs anglo-saxons) peuvent être divisés en deux catégories (15,40) : les anomalies de l'induction notochordale (diastématomyélie et kyste neurentérique) et anomalies de la formation notochordale (régression caudale et dysgénésie spinale segmentaire).

I.4.2.2.1.1 Anomalies de l'induction notochordale

I.4.2.2.1.1.1. Diastématomyélie

La diastématomyélie provient d'une anomalie de l'induction notochordale entraînant une séparation longitudinale en deux processus notochordaux, chacune ayant un développement propre et entraînant la formation de deux héli-moelles (56,57). Elles sont séparées par une ligne de cellules primitives dont le devenir peut être ostéocartilagineux, fibreux ou une involution complète. Il en découle deux types de diastématomyélie : le type 1 où les deux héli-moelles sont localisées chacune dans une enveloppe durale propre et séparées par un septum osseux ou cartilagineux ; le type 2 où il n'existe qu'une enveloppe durale contenant les deux héli-moelles, avec parfois un septum fibreux. Le septum peut être oblique ou incomplet (55). Une large touffe de poils en regard du rachis thoracique supérieur serait un signe compatible avec une diastématomyélie (15). Le type 1 est classiquement associé à des anomalies vertébrales, tandis que le type 2 est souvent associé à une moelle en position basse ou un lipome du filum terminal sans anomalie vertébrale.

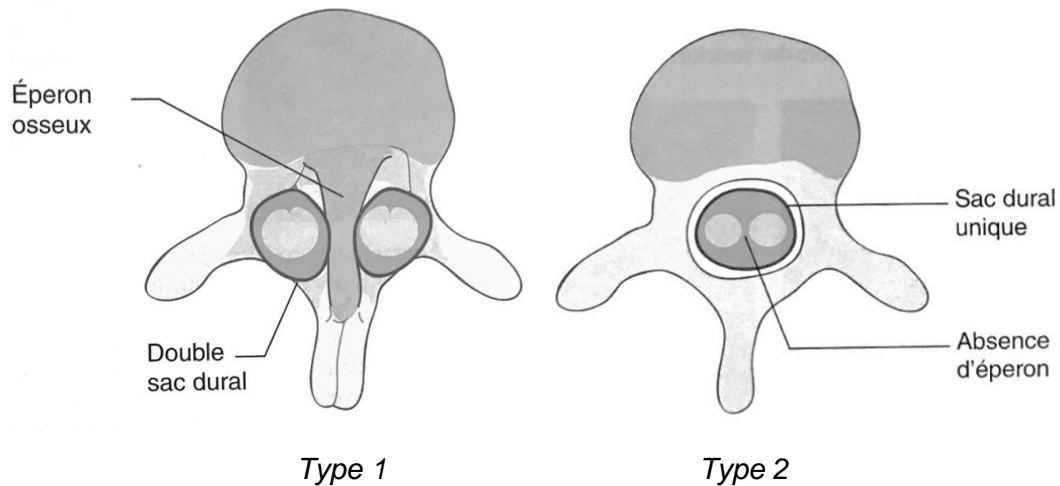


Figure 16 : Schéma des deux types de diastématomyélie. Extrait de Garel C. *Imagerie du fœtus au nouveau-né*. 1st éd. Paris : Lavoisier ; 2016. 570-589 p. (6)

I.4.2.2.1.1.2. Kyste neurentérique

Le kyste neurentérique résulte d'un défaut de séparation entre l'endoderme de l'intestin et l'ectoderme de la notochorde (6).

Il s'agit d'une entité rare, consistant en une formation kystique le plus souvent observée au niveau thoracique en avant du rachis mais parfois de localisation intradurale (45). Le kyste peut communiquer avec le canal rachidien et être associé à des anomalies rachidiennes et médullaires (58).

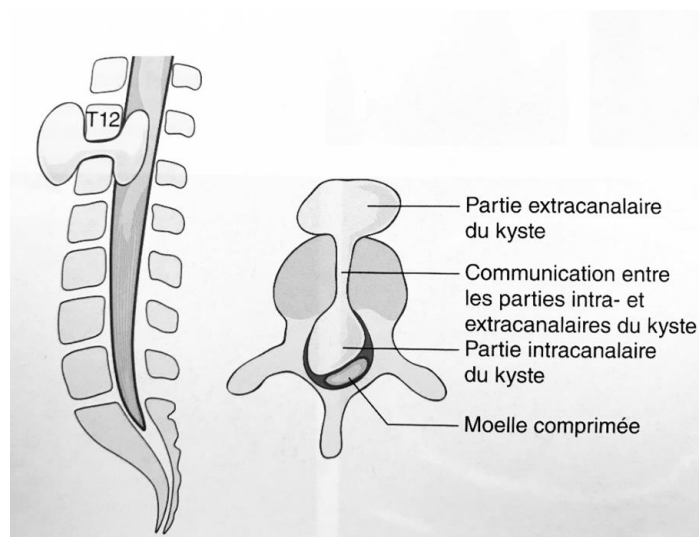


Figure 17 : Schéma d'un kyste neurentérique. Extrait de Garel C. *Imagerie du fœtus au nouveau-né*. 1st éd. Paris : Lavoisier ; 2016. 570-589 p. (6)

I.4.2.2.1.2. Anomalies de la formation notochordale

Les anomalies de la formation notochordale ont leur origine dans l'absence de formation d'un segment de la notochorde. Les malformations consécutives à ce développement partiel de la notochorde sont *le syndrome de régression caudale*, si le segment atteint est distal, et *la dysgénésie spinale segmentaire*, si le segment atteint est dans la région intermédiaire.

I.4.2.2.1.2.1. Syndrome (ou séquence) de régression caudale

La *séquence de régression caudale* (59) est un syndrome comprenant principalement une agénésie rachidienne de degré variable associée à des malformations génito-urinaires et gastro-intestinales, résultant d'un défaut du développement du mésoderme avant la 4^e semaine de gestation (60). Il représenterait environ 16 % des DSF (15). Un facteur de risque majeur connu et bien décrit est le diabète maternel, majorant jusqu'à 200 fois le risque de cette pathologie (61). Il existe un spectre d'anomalies touchant l'extrémité caudale du tronc allant d'une agénésie isolée et partielle du rachis sacro-coccygien à des malformations beaucoup plus sévères. Il existe deux types de séquence de régression caudale selon le niveau et la morphologie du cône terminal : terminaison haute et fin abrupte dans le type I, terminaison basse dans le type II.

Dans le type I, l'agénésie sacrococcygienne est de niveau variable, la dernière vertèbre normale étant habituellement située entre L5 et S2 (55). Le cône terminal a une morphologie caractéristique « en coin », de terminaison abrupte.

Le type II est une forme plus modérée, où seulement les dernières vertèbres sacrées ou coccygiennes sont absentes ainsi que la portion distale du cône terminal. Elle est donc de diagnostic plus difficile, d'autant plus qu'elle est le plus souvent associée à une moelle attachée basse, une lipomyéломéningocèle ou un lipome du filum terminal.

La séquence de régression caudale peut entrer dans le cadre d'associations malformatives complexes : le complexe OEIS (52) (associant omphalocèle, exstrophie cloacale, imperforation anale et dysraphisme), la triade de Currarino (agénésie sacrée partielle ou totale, malformation anorectale et masse présacrée) (49,62,63) et l'association VACTERL (anomalies vertébrales, imperforation anale, malformations cardiaques, fistule trachéo-oesophagienne, anomalies rénales et malformations des membres) (64).

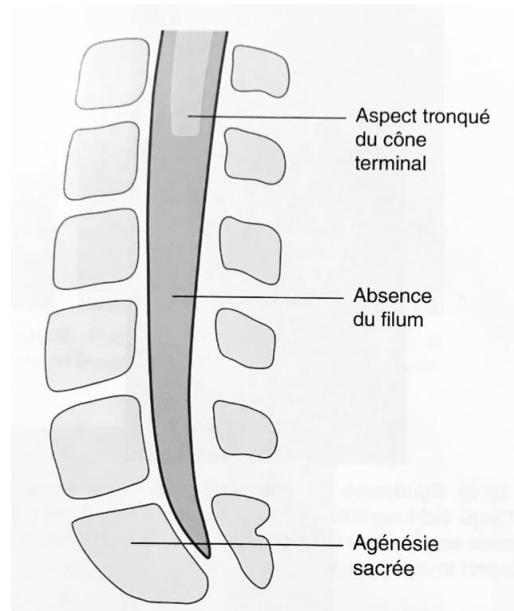


Figure 18 : Schéma d'un syndrome de régression caudale de type I. Extrait de Garel C. *Imagerie du fœtus au nouveau-né*. 1st éd. Paris : Lavoisier ; 2016. 570-589 p. (6)

I.4.2.2.1.2.2. Dysgénésie spinale segmentaire

La *dysgénésie spinale segmentaire* (65,66) est un syndrome polymalformatif complexe associant agénésie ou dysgénésie segmentaire du rachis thoracique et/ou lombaire, anomalie segmentaire de la moelle épinière, paraparésie ou paraplégie congénitale et anomalies congénitales des membres inférieurs. Dans les cas sévères, il existe une agénésie médullaire en regard de l'étage atteint ainsi qu'une aplasie focale du corps vertébral entraînant une déformation en cyphose. Le canal médullaire et la moelle sont normaux au-dessus de l'étage atteint, tandis qu'en distalité le canal est rétréci ou absent et la moelle est épaissie et en position basse.

Le principal diagnostic différentiel devant une cyphose congénitale avec anomalie médullaire en regard est la luxation congénitale du rachis (16,67), une entité à part entière. Elle est définie par un défaut congénital du développement de la partie antérieure du corps vertébral ayant pour conséquence un déplacement postérieur brutal de la vertèbre (« step-off sign » (67)) et une angulation cyphotique du rachis, entraînant une instabilité rachidienne pouvant aller jusqu'à la compression médullaire. C'est une pathologie rare et son étiopathogénie est peu connue et discutée.

I.4.2.2.2. DSF simples

Les DSF simples comprennent principalement la moelle bas attachée et le sinus dermique, ainsi que le lipome intradural et des anomalies considérées comme variantes de la normale (lipome du filum terminal et ventricule terminal persistant).

I.4.2.2.2.1. Moelle bas attachée (ou moelle attachée basse)

La moelle attachée basse correspond à un cône terminal situé sous le plateau vertébral supérieur de L3 (16). Elle peut être due à un filum terminal court et épaissi (68) (figure 19) mais peut s'associer à tout type de dysraphisme ouvert ou fermé (6).

Le filum terminal court et épaissi est lié à une différenciation rétrograde anormale pendant la neurulation secondaire, aboutissant à un échec de l'involution de la moelle terminale. Il se définit par une épaisseur supérieure à 2 mm en imagerie (échographie ou IRM médullaire). Il est le plus souvent asymptomatique dans la petite enfance et se manifeste progressivement lors des phases de croissance rapide par des lombalgies, des troubles vésico-sphinctériens et des troubles neurologiques des membres inférieurs (69,70).

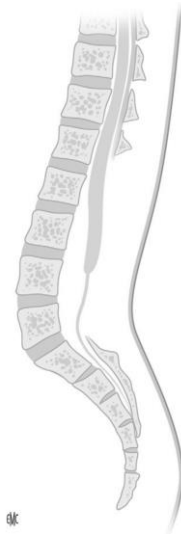


Figure 19 : Moelle bas attachée sur filum terminal court et épaissi. Extrait de Soto Ares G, Caron S, Tempremant F. Imagerie des malformations médullaires. 2012 ;1-18. EMC Radiologie et imagerie médicale - musculosquelettique - neurologique - maxillofaciale. (9)

I.4.2.2.2.2. Sinus dermique

Le sinus dermique est une fistule faisant communiquer les structures nerveuses ou méningées avec la surface cutanée, engendrant des complications infectieuses (71). L'origine embryologique en est débattue. Il pourrait s'agir d'une différenciation ectodermique de la partie dorsale du canal

neurentérique, ce qui expliquerait l'association à une diastématomyélie dans les cas les plus sévères. Il est plus fréquent à l'étage lombo-sacré et est souvent associé à des anomalies cutanées en regard (hyperpigmentation, hémangiome) ainsi qu'à un kyste dermoïde en regard de la queue de cheval ou du cône terminal jusqu'à 40 % des cas (72).

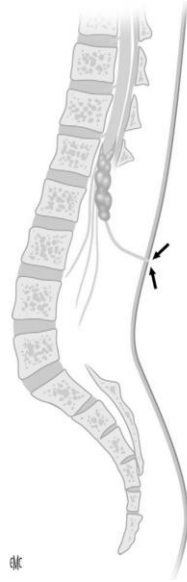


Figure 20 : Sinus dermique. Extrait de Soto Ares G, Caron S, Tempremant F. Imagerie des malformations médullaires. 2012 ;1-18. EMC Radiologie et imagerie médicale - musculosquelettique - neurologique - maxillofaciale. (9)

I.4.2.2.2.3. Lipome intra-dural

Le lipome intra-dural est une formation graisseuse localisée au sein du sac dural, sans ouverture postérieure du canal. Il est dû à une disjonction prématurée entre le neuroectoderme et l'ectoderme permettant au mésenchyme adjacent de s'interposer entre ces deux tissus et d'adhérer à la lumière du tube neural.

Il s'agit d'une lésion rare représentant 1% des tumeurs médullaires (73).

Il est le plus souvent de localisation lombosacrée et peut être associé à une moelle bas attachée (16). Il est donc le plus souvent asymptomatique dans l'enfance et peut se manifester à l'âge adulte progressivement par un syndrome clinique de la moelle attachée basse.

I.4.2.2.2.4. Variantes de la normale : lipome du filum terminal et ventricule terminal persistant

Le lipome du filum terminal est considéré comme une variante de la normale s'il n'est pas associé à des signes cliniques ou à une moelle bas attachée (73,74) et serait de découverte fortuite chez

1.5 à 5 % des adultes asymptomatiques en scanner ou IRM (73,75). Il doit faire rechercher une moelle attachée basse associée pouvant indiquer le traitement chirurgical.

Le ventricule terminal persistant est une cavité épendymaire au sein du cône terminal, au-dessus du filum terminal. Il est la conséquence de la différenciation régressive durant la neurulation secondaire et disparaît durant les premières semaines de vie (16,29). Il est asymptomatique et est considéré comme une variante de la normale mais doit faire rechercher une obstruction sous-jacente dans sa forme kystique (76). La distinction avec la syringohydromyélie se fait sur sa localisation immédiatement supérieure au filum terminal, sa nature kystique pure, son absence de rehaussement et sa stabilité ou sa réduction en taille dans le temps.

I.5. Objectifs de l'étude

L'objectif principal de cette étude est d'évaluer la part de contribution du DAN au diagnostic des DSF à travers une série de patients pris en charge dans notre institution en période néonatale. L'étude porte sur la contribution relative de l'échographie, du scanner et de l'IRM fœtaux et de vérifier les possibilités d'optimiser leur contribution.

L'objectif secondaire est de décrire les malformations associées aux DSF.

II. MATÉRIEL ET MÉTHODES :

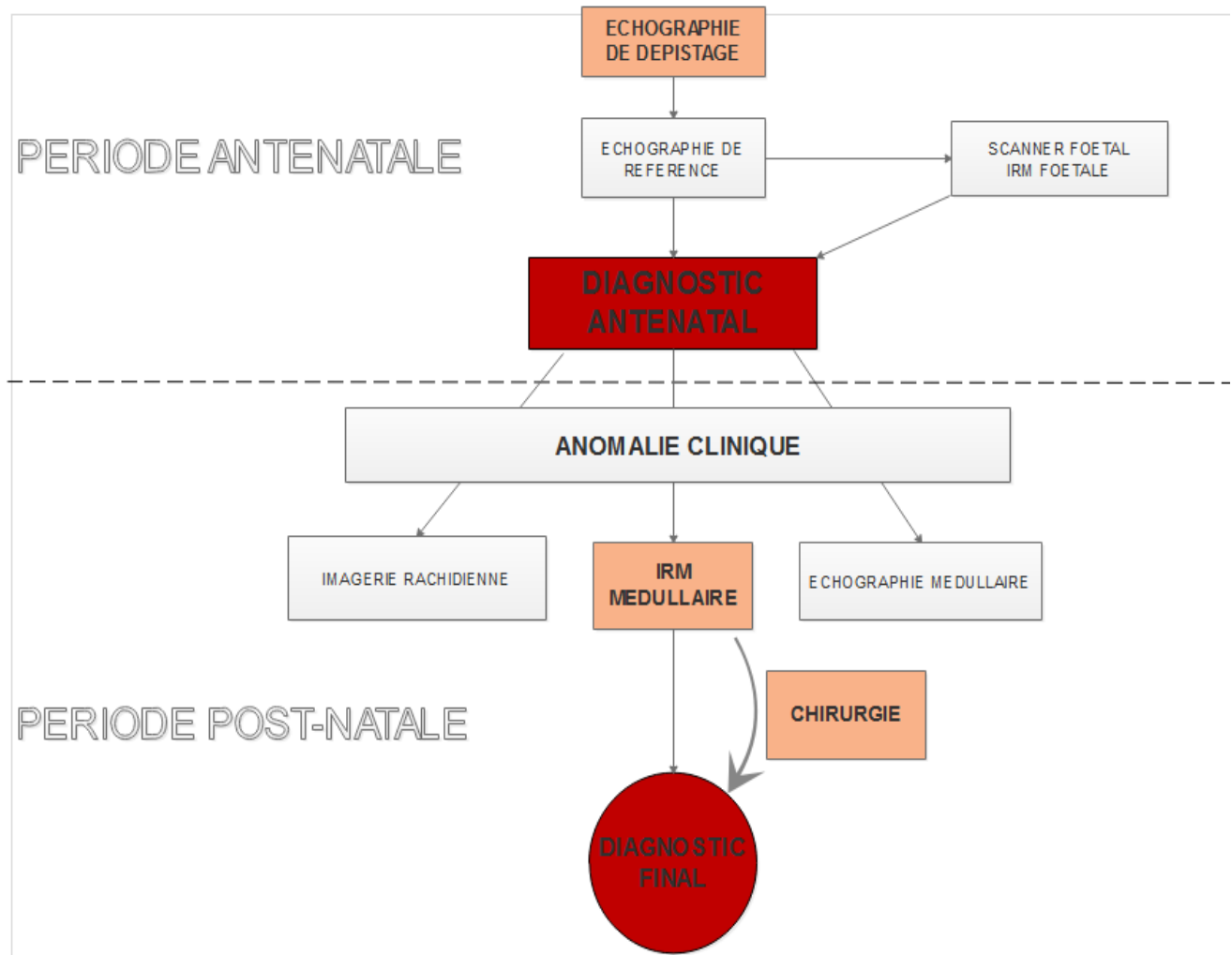


Figure 21 : Chronologie des examens réalisés amenant au diagnostic final.

Il s'agit d'une étude rétrospective sur la période allant de décembre 2011 à décembre 2016 au CHRU de Lille chez des patientes présentées au Centre de Diagnostic Prénatal (CPDPN) à l'hôpital Jeanne de Flandre (JDF) et chez des nouveau-nés pris en charge dans le service de neurochirurgie pédiatrique de l'hôpital Roger Salengro.

Les critères d'inclusion étaient les enfants présentant un DSF de prise en charge postnatale, confirmé par l'IRM médullaire post-natale et/ou par la chirurgie.

Les dossiers de chacun des enfants ont été étudiés.

Parmi les renseignements repris, il était noté chaque fois que décrits :

- Les antécédents personnels et familiaux, notamment maternels ;
- L'existence éventuelle d'un DAN échographique, les anomalies constatées et le diagnostic supposé ;
 - o Les échographies anténatales à l'hôpital JdF de dépistage ont été réalisées par un radiologue ou un gynécologue obstétricien sur un échographe GE Voluson E8 Expert, principalement en mode B avec des sondes de basse fréquence (3-5 Mhz), avec parfois l'aide de sondes à haute fréquence et du mode 3D. En cas d'anomalie, une échographie diagnostique complémentaire était systématiquement réalisée par un échographiste référent.
- L'utilisation du scanner fœtal et les anomalies retrouvées. Le scanner fœtal était effectué en cas de suspicion de pathologie rachidienne complexe associée aux anomalies médullaires ;
 - o L'examen était réalisé sur un scanner SIEMENS SOMATOM® DEFINITION. Il ne comportait pas d'acquisition de repérage et était réalisé avec 100 kV de tension et 100 mAs d'intensité, complété par des reconstructions 3D, VR et MIP. Le Computed Tomography Dose Index (CTDI) volumique de chaque examen était systématiquement reporté sur le compte-rendu.
- La réalisation d'une IRM fœtale et les anomalies retrouvées ;
 - o L'imagerie était réalisée sur une IRM Philips ACHIEVA 3T comprenant des séquences T2 en coupes fines de 2 à 4 mm en écho de spin ultra rapide dans les 3 plans de l'espace, une séquence T1 écho de gradient dans le plan axial, complété par les plans sagittal et/ou coronal en cas de suspicion de malformation ano-rectale associée.
- Les conclusions anténatales ;
- L'examen clinique néonatal, notamment les anomalies de l'examen orthopédique et neurologique ;
- Les examens paracliniques postnataux réalisés, notamment les radiographies du rachis et l'échographie médullaire ;
 - o L'échographie médullaire post-natale était pratiquée sur un échographe GE Voluson E8 Expert avec des sondes linéaires de 8-12MHz. Elle était réalisée durant les deux premières semaines de vie en cas de DAN de dysraphisme ou en cas d'anomalie clinique suspecte (anomalie cutanée, orthopédique, neurologique, malformation anorectale).
 - o Des radiographies standard étaient fréquemment réalisées en complément pour l'étude osseuse. Elles comprenaient des incidences de face et de profil sur l'ensemble

du rachis, incluant les côtes. Le Produit Dose Surface (PDS) était systématiquement reporté sur le compte-rendu.

- Elles étaient complétées si besoin d'un scanner du rachis également réalisé sur un scanner SIEMENS SOMATOM® DEFINITION centré sur l'anomalie avec reconstructions 3D, VR et MIP. Le Produit Dose Longueur (PDL) était systématiquement reporté sur le compte-rendu.
- Le diagnostic final retenu. Le gold standard était la chirurgie, ou l'IRM médullaire post-natale lorsqu'il n'y a pas eu de prise en charge chirurgicale ;
 - L'IRM postnatale comprenait des séquences dans le plan sagittal en pondération T2 et T1 sans et avec injection de gadolinium sur l'ensemble du rachis et de la moelle. Des coupes axiales T1 sur le cône terminal étaient systématiquement réalisées afin de ne pas méconnaître une formation lipomateuse. Des coupes axiales et parfois coronales (notamment dans le cadre des diastématomyélies) T2 étaient ajoutées selon les cas, afin d'améliorer la caractérisation des anomalies. Elle était, selon l'âge de l'enfant, réalisée sous anesthésie générale sous le contrôle d'un anesthésiste senior spécialisé en pédiatrie.
- Les pathologies associées diagnostiquées ;
- Le traitement, les constatations per-opératoires et l'anatomopathologie.

L'ensemble des imageries a été relue conjointement par un radiologue junior et un radiopédiatre senior.

Ont été exclus de l'étude :

- Les DSO car ils sont de DAN plus aisé (6,48) (signes encéphaliques indirects, marqueurs biologiques) et de diagnostic post-natal évident ;
- Les DSF simples, considérés comme des variantes de la normale s'ils étaient isolés (16,29,73,74) : lipome du filum terminal sans autre dysraphisme, ventricule terminal persistant.

Pour notre cohorte de patients nous avons vérifié et établi :

- La liste globale des malformations rencontrées ;
- Le % de DAN + et de DAN -
- Pour chacun des 2 groupes, le type de malformation diagnostiquée en anténatal et en post-natal

Pour les cas de DAN +, nous avons vérifié :

- Le % de diagnostics complets, partiellement exacts ou inexacts de l'échographie. Le diagnostic était appelé inexact lorsqu'une anomalie était dépistée mais non caractérisée. Il était appelé partiel lorsqu'une des anomalies caractérisant le DSF n'était pas dépistée. Il était appelé complet lorsque toutes les anomalies caractérisant le DSF étaient dépistées.
- La contribution du scanner fœtal.
- La contribution de l'IRM fœtale.

Devant le faible nombre de cas attendus dans chaque groupe, un calcul de sensibilité et de spécificité des examens n'a pas été réalisé.

III. RÉSULTATS

III.1. Revue générale des cas

L'étude a inclus 38 patients porteurs d'un DSF.

Le nombre de cas inclus et le nombre de DAN, d'IRM post-natale et de confirmation chirurgicale par type de dysraphisme ont été reportés dans le tableau 1.

Les cas de moelle attachée basse et de sinus dermique étaient appelés « isolés » lorsqu'il n'y avait pas d'autre type de dysraphisme fermé associé. Ce terme ne préjugait pas des malformations associées d'autres systèmes.

Aucun de nos cas ne présentait de signe indirect encéphalique ou des membres inférieurs.

14 patients (37%) présentaient des malformations vertébrales associées.

36 patients (95%) ont eu une confirmation par l'IRM post-natale et 26 patients (68%) ont eu une confirmation chirurgicale de leur diagnostic.

Tableau 1 : Répartition des types de dysraphisme inclus et nombre de DAN, d'IRM post-natale et de confirmation chirurgicale.

TYPE DE DSF	NOMBRE DE CAS INCLUS	NOMBRE DE DAN	% DE DAN	IRM POST-NATALE (%)	CONFIRMATION CHIRURGICALE (%)
Lipomyéloméningocèle/ lipomyélocèle	12 (3*)	2 (1*)	18 (9*)	12 (100%)	12 (100%)
Méningocèle	2	2	100	2 (100%)	2 (100%)
Myélocystocèle	3	3	100	2 (66%)	3 (100%)
LDM	3	3	100	2 (66%)	3 (100%)
Moelle attachée basse isolée	5 (2*)	2 (1*)	40	5 (100 %)	1 (20%)
Sinus dermique isolé	2	0	0	2 (100%)	2 (100%)
Diastématomyélie	4 (2*)	2*	50	4 (100%)	2 (50%)
Kyste neurentérique	1*	0	0	1 (100%)	1 (100%)
Régression caudale	4*	1*	25	4 (100%)	0
Dysgénésie spinale segmentaire	2*	2*	100	2 (100%)	0
TOTAL	38 (14*)	17 (7*)	45	36 (95%)	26 (68%)

III.2. Cas de DAN + (n=17)

17 patients (43 %) ont bénéficié d'un DAN de leur pathologie.

Différents signes d'alerte échographiques, parfois associés, ont permis le dépistage de ces DSF. Leur pourcentage de DAN par rapport à l'ensemble des cas inclus est reporté dans le tableau 2.

Tableau 2: Signes échographiques d'alerte et % de DAN.

SIGNES ECHOGRAPHIQUES D'ALERTE	NOMBRE DAN	NOMBRE TOTAL	% DAN
Masse postérieure des parties molles	9	19	47
○ Liquidienne pure	5	5	100
○ Liquidienne contenant une tige	3	3	100
○ Echogène	1	11	9
Anomalie de position du cône terminal	8	16	50
○ Associée à une masse postérieure	5		
○ Associée à des anomalies vertébrales	1		
○ Isolée	2		
Anomalie du cordon médullaire	4	6	67
○ Attraction postérieure	2		
○ Dédoublement	2		
Anomalies de morphologie vertébrale	7	14	50
○ Complexes avec anomalie de courbure rachidienne	3		
▪ Scoliose	1		
▪ Cyphose	2		
○ Eperon osseux	2		
○ Agénésie sacrée	2		

Les anomalies ont été détectées :

- A l'échographie de dépistage du 2^{ème} trimestre dans 15 cas (88 %) ;
- A l'échographie de dépistage du 3^{ème} trimestre dans 2 cas (12 %).

Un cas (dysgénésie spinale segmentaire) présentait des anomalies des membres inférieurs dès l'échographie de dépistage du 1^{er} trimestre.

Parmi ces 17 cas, nous avons recensé :

- 2/12 cas de lipomyéломéningocèle (dont une lipomyéломéningocèle latérale)
- 2 cas de méningocèle
- 3 cas de myélocystocèle
- 3 cas de LDM
- 2 cas de moelle attachée basse isolée
- 2 cas de diastématomyélie
- 1/4 cas de syndrome de régression caudale
- 2 cas de dysgénésie spinale segmentaire

Les proportions de DAN échographique complet, partiel et inexact ont été référencées dans le tableau 3.

Tableau 3 : Recensement des cas de DAN échographique complet, partiel ou inexact.

** avec malformations vertébrales*

TYPE DE DYSRAPHISME FERME	DAN ECHO COMPLET	DAN ECHO PARTIEL	DAN ECHO INEXACT
Lipomyéломéningocèle ou lipomyélocèle	1	0	1*
Méningocèle	2	0	0
Myélocystocèle	1	0	2
Limited Dorsal Myeloschisis (LDM)	2	1	0
Moelle attachée basse isolée	1	1*	0
Diastématomyélie	2*	0	0
Syndrome de régression caudale	0	1*	0
Dysgénésie spinale segmentaire	0	2*	0
TOTAL (n=17)	9 (53%)	5 (29%)	3 (18%)

Le DAN échographique était inexact dans 3 cas :

- Un cas évoqué de scoliose congénitale s'est avéré être associée à une lipomyéломéningocèle latérale ;
- Un cas évoqué de myéломéningocèle épidermisée et un cas évoqué de méningocèle se sont avérés être des myélocystocèles.

Dans 3 cas de DAN échographie partiel, des malformations vertébrales ont été dépistées en échographie mais ont nécessité un scanner fœtal complémentaire pour les caractériser.

L'IRM fœtale a été réalisée dans 12 cas (75 % des cas).

Le résumé des signes principaux de DSF vus en échographie et en IRM dans la période anténatale est présenté dans le tableau 4.

Tableau 4 : Proportion de signes de DSF de DAN retrouvés en échographie et en IRM fœtale.

Signes de DSF	Nombre de cas	Echo +	%	IRM +	%
Contenu de masse postérieure	9	9	100	9	100
Paroi épaisse de masse postérieure	9	9	100	5	56
Position du cône terminal	10	8	80	4	40
Dédoublement de moelle	2	2	100	2	100
Attraction postérieure de moelle	3	2	67	1	33

III.2.1. Masse postérieure des parties molles

Ce signe a été retrouvé en échographie dans 9 cas.

L'IRM fœtale a été réalisée dans tous les cas.

Il n'a pas été réalisé de scanner fœtal.

III.2.1.1. Masse postérieure liquidienne pure à paroi épaisse

5 cas ont été détectés devant la découverte d'une masse postérieure liquidienne pure à paroi épaisse, amenant au diagnostic de 3 cas de myélocystocèle terminale et de 2 cas de méningocèle.

La position de la moelle a permis de faire le différentiel entre myélocystocèle et méningocèle : en position basse et se dirigeant vers la masse liquidienne dans la myélocystocèle terminale (figure 23), ne se dirigeant pas vers la masse dans la méningocèle (figure 22).

L'IRM fœtale a visualisé la masse dans les 5 cas et son contenu présentait les mêmes caractéristiques dans les 5 cas, à savoir une masse liquidienne pure en hypersignal T2 et hyposignal T1. La paroi de la masse apparaissait en hyposignal T2. Elle apparaissait épaisse et en continuité avec le plan cutané dans 2 cas de myélocystocèle (figure 23) et 1 cas de méningocèle. Dans 1 cas de myélocystocèle et 1 cas de méningocèle, elle apparaissait fine en IRM fœtale, en discordance avec l'imagerie post-natale.

La moelle et le cône terminal ont été visibles en IRM dans les 5 cas, en position basse dans les 3 cas de myélocystocèle (figure 23), avec une moins bonne résolution spatiale qu'en échographie. Nous n'avons pas pu récupérer les images d'échographie fœtale de nos cas de méningocèle. Ces signes sont donc décrits en IRM fœtale.

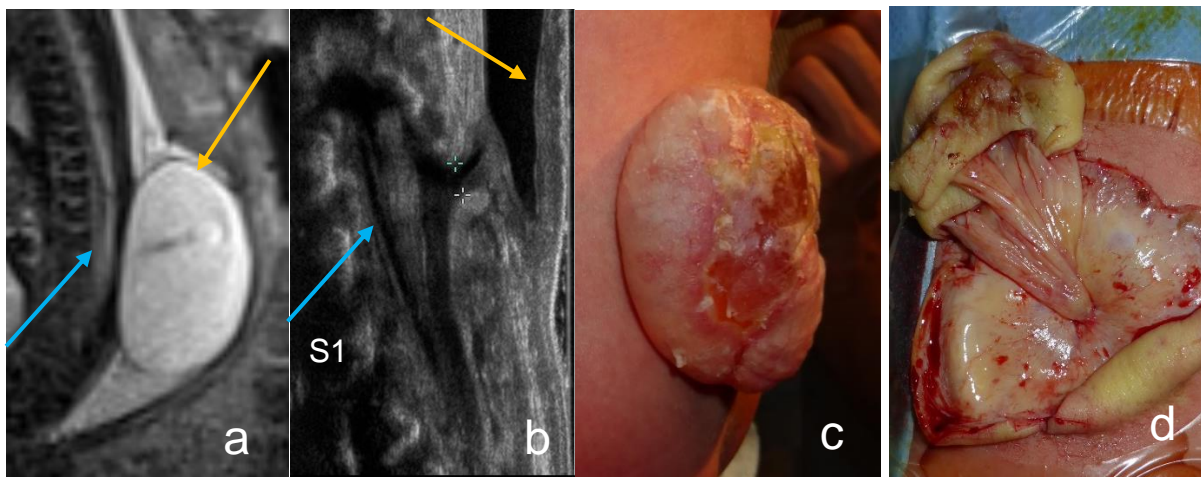


Figure 22 : IRM fœtale à 31 SA en coupe sagittale sur le rachis, en pondération T2. Masse postérieure liquidienne avec une moelle ne se dirigeant pas vers la masse (flèche bleue), évoquant une méningocèle. La paroi apparaît cependant fine. L'hyposignal linéaire au sein de la lésion correspond à un artéfact non visible dans les autres plans. L'échographie médullaire néonatale (b) visualise une position basse du cône terminal et la paroi épaisse de la méningocèle (flèche jaune). Le diagnostic est confirmé cliniquement (c) et par les données opératoires (d) (remerciements au Pr VINCHON).

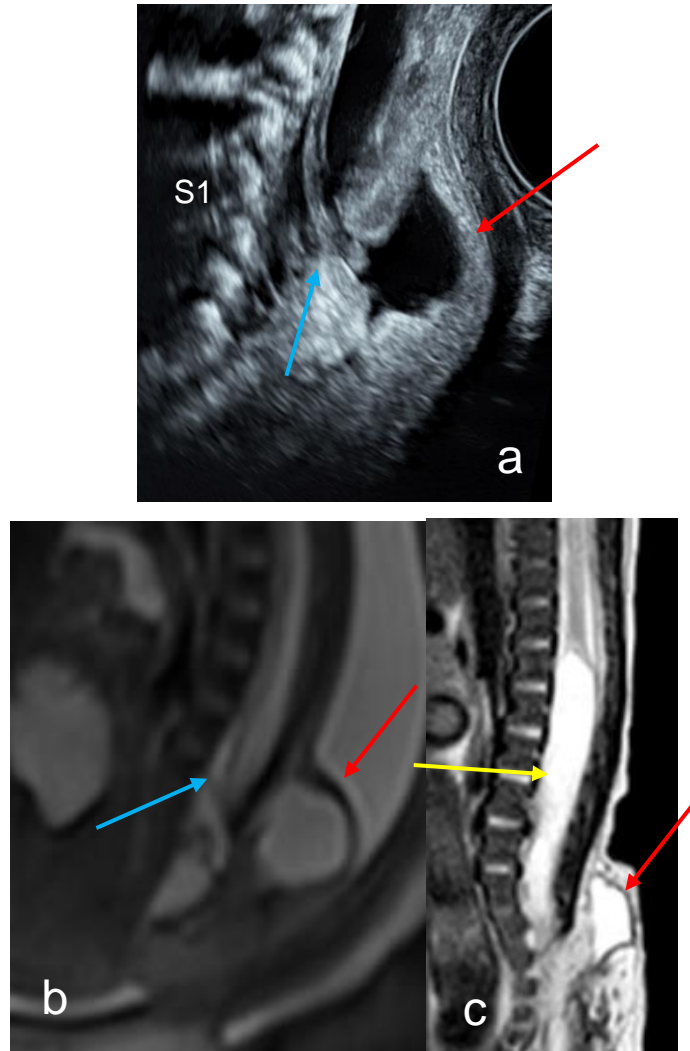


Figure 23 : Echographie diagnostique à 26 SA coupe sagittale sur le rachis lombo-sacré (a) (remerciements au Pr HOUFFLIN-DEBARGE), décrivant une masse postérieure des parties molles lombo-sacrées liquidienne pure à paroi épaisse (flèche rouge) en continuité avec le plan cutané, sans racine nerveuse. La moelle (flèche bleue) se dirige vers cette masse liquidienne et est en position basse, évoquant le diagnostic de myélocystocèle terminale. L'IRM fœtale à 30 SA + 2 jours en coupe sagittale en pondération T2 (b) retrouve les mêmes éléments avec une étude de la moelle moins contributive. Le bilan post-natal par IRM à 6 jours de vie (c) confirme le diagnostic de myélocystocèle terminale mais en diagnostiquant une volumineuse cavité syringomyélique sus-jacente (flèche jaune).

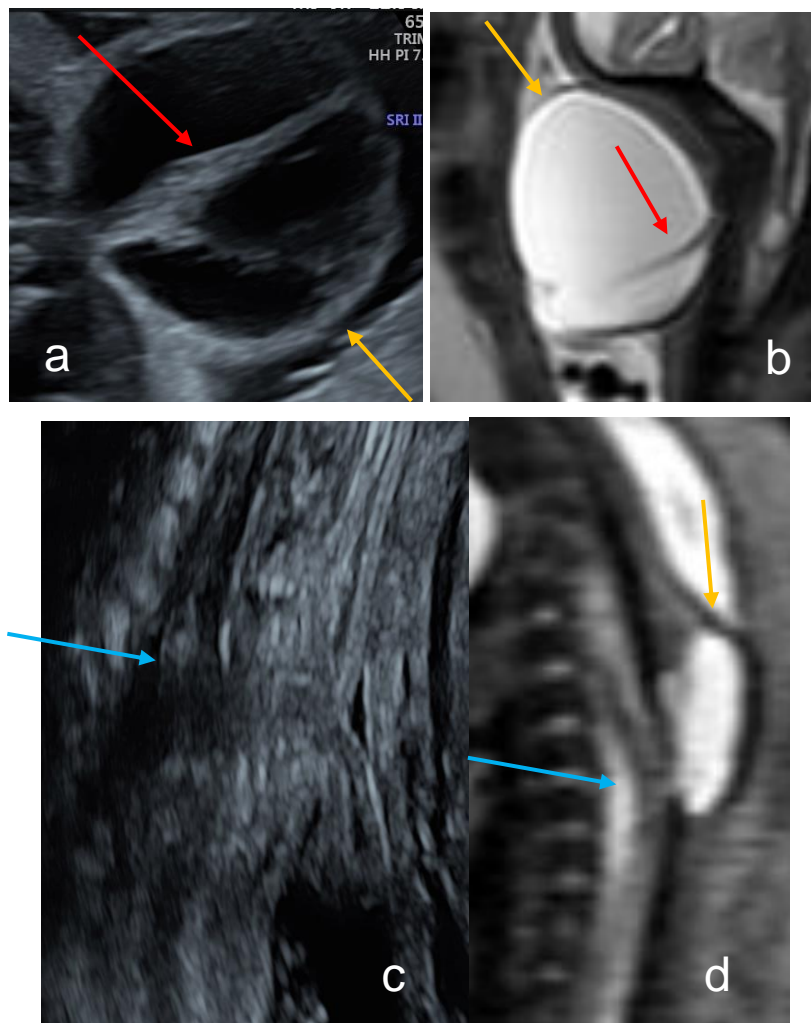
III.2.1.2. Masse postérieure liquidienne contenant une tige : LDM

Le signe d'alerte échographique d'alerte a été une masse postérieure liquidienne contenant une tige (figure 24) dans 3 de nos cas, amenant au diagnostic de LDM.

L'IRM fœtale retrouvait les mêmes signes dans les 3 cas, à savoir une masse à contenu hypersignal T2 et hyposignal T1, siège d'une tige en hyposignal T2.

La paroi était épaisse en échographie dans les 3 cas, apparaissant épaisse et en continuité avec le plan cutané en IRM fœtale dans 2 cas.

L'attraction postérieure de la moelle était visible dans 2 cas en échographie et dans 1 de ces cas en IRM fœtale.



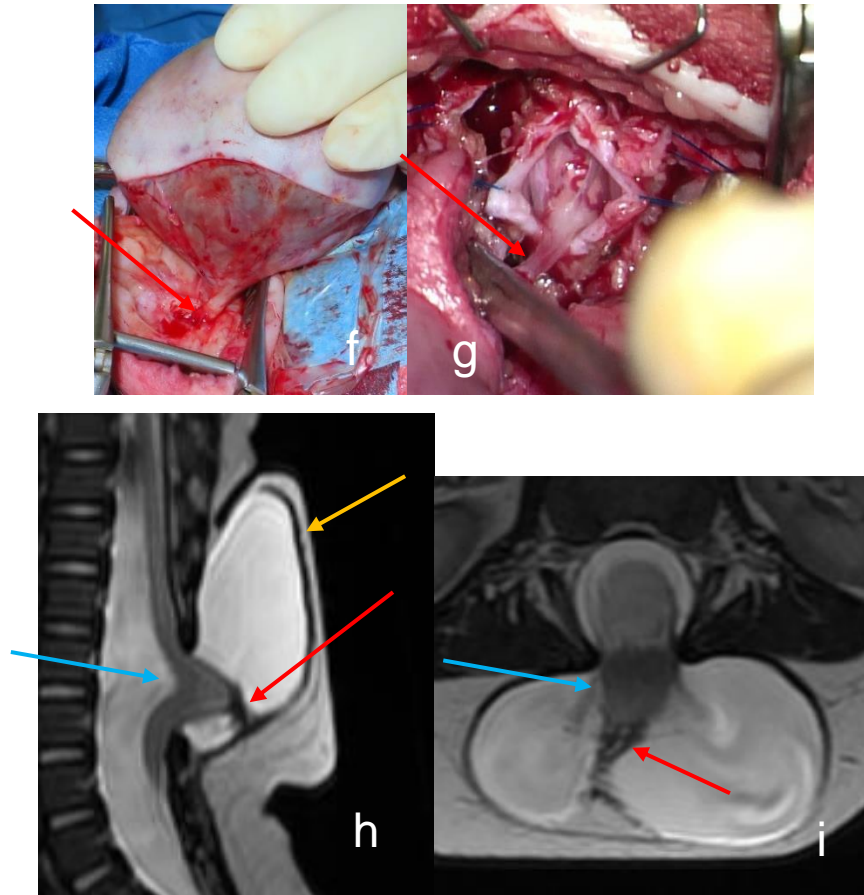


Figure 24 : Echographie diagnostique du 2^{ème} trimestre en coupe sagittale à 26 SA + 4 jours sur le rachis cervical (a) (remerciements au Dr VAAST) et à 33 SA + 5 jours sur le rachis lombaire chez une autre patiente (c) retrouvant une masse postérieure liquidienne contenant une tige (flèches rouges) avec paroi épaisse (flèche jaune) et une attraction postérieure de la moelle (flèches bleues), faisant suspecter un LDM. L'IRM fœtale (b et d) retrouvait les mêmes éléments avec une moins bonne résolution spatiale et une moins bonne visibilité de la paroi de la masse. Une chirurgie à la naissance a été réalisée dans les deux cas (remerciements au Pr VINCHON), confirmant le diagnostic (f et g). L'aspect néonatal en IRM sous anesthésie générale (3^e cas) en coupe sagittale (h) et axiale (i) est similaire et visualise mieux la moelle attirée vers la cavité.

III.2.1.3. Masse postérieure échogène

Nous avons inclus 1 cas de masse postérieure échogène (figure 25) amenant au diagnostic de lipomyélocèle. L'IRM visualisait bien la masse des parties molles mais n'apportait pas d'argument en faveur de sa nature lipomateuse (masse hypersignal T2 et isosignal T1). Elle visualisait le cône terminal en position basse avec une mauvaise résolution spatiale.

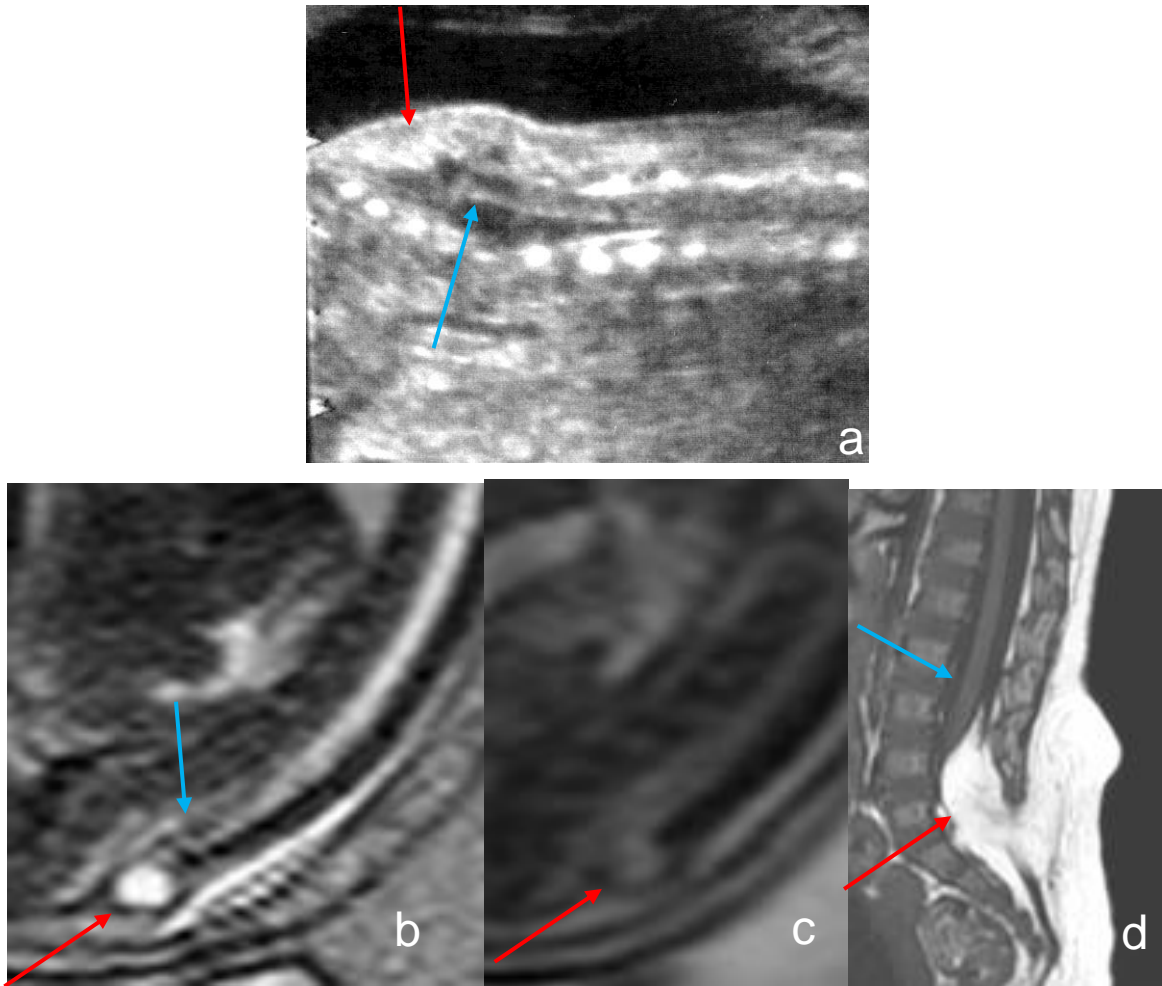


Figure 25 : Echographie de dépistage à 23 SA (a) découvrant une masse postérieure lombosacrée échogène (flèche rouge) avec cône terminal semblant s'attacher sur la masse (flèche bleue). L'IRM foetale en coupe sagittale centrée sur le rachis lombo-sacré visualise bien la masse en hypersignal T2 (b), en isosignal T1 (c), avec néanmoins un cône terminal très peu analysable. Le diagnostic de lipomyélocèle est confirmé sur l'IRM en pondération T1 sous anesthésie générale réalisée à 6 mois de vie (d).

Une synthèse des signes orientant vers l'étiologie d'une masse des parties molles vus en échographie et en IRM est établie dans le tableau 5.

Tableau 5 : Nombre d'éléments orientant vers l'étiologie d'une masse des parties molles vus en échographie et en IRM.

	ECHOGRAPHIE	IRM
Myélocystocèle terminale (3 cas)		
Contenu de la masse	3	3
Paroi épaisse de la masse	3	2
Position du cône terminal	3	3
Méningocèle (2 cas)		
Contenu de la masse	2	2
Paroi épaisse de la masse	2	1
Position du cône terminal	2	1
LDM (3 cas)		
Contenu de la masse	3	3
Paroi épaisse de la masse	3	2
Attraction postérieure de la moelle	2	1
Lipomyéломéningocèle (1 cas)		
Contenu de la masse	1	0
Position du cône terminal	1	1

III.2.2. Anomalies de position du cône terminal

Un des signaux d'alerte échographiques a été une position trop basse du cône terminal dans 8 cas :

- Associée à une masse postérieure des parties molles dans 5 cas (3 cas de myélocystocèle terminale, 1 cas de méningocèle et 1 cas de lipomyélocèle, cf supra). L'IRM fœtale ne visualisait pas la position basse du cône terminal dans le cas de méningocèle.
- Associée à des anomalies morphologiques vertébrales dans 1 cas de régression caudale (figure 30). L'IRM fœtale ne visualisait pas le niveau de terminaison du cône terminal.
- Isolée dans 2 cas (figure 26). L'IRM fœtale a été réalisée dans ces 2 cas, mais n'était pas contributive pour l'étude du niveau de terminaison du cône terminal devant l'impossibilité de dénombrer les vertèbres lombo-sacrées.

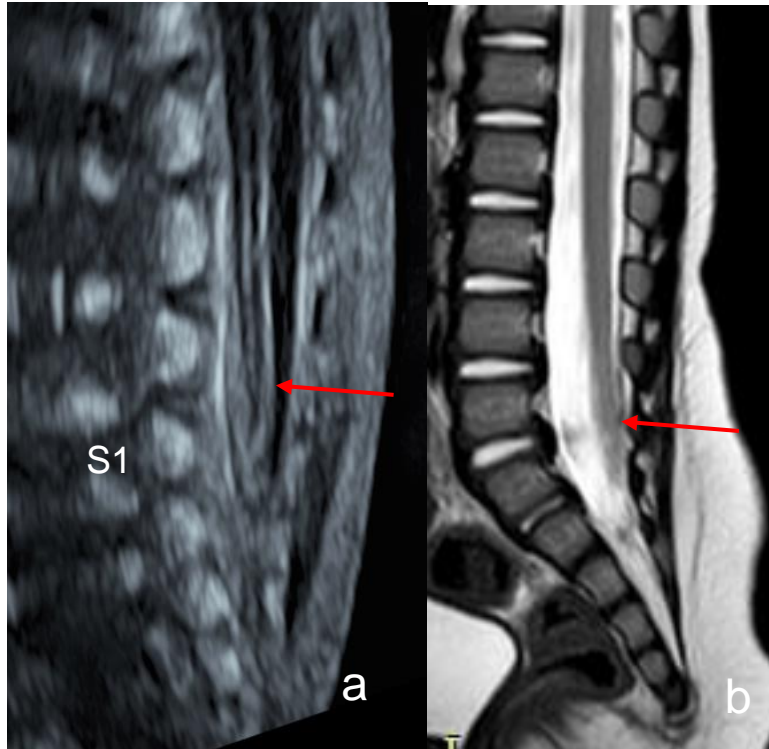


Figure 26 : Echographie diagnostique à 29 SA + 3 jours (remerciements au Dr VAAST) en coupe sagittale sur le rachis thoraco-lombo-sacré (a). Cône terminal en position basse (flèche rouge) se terminant en regard de L5-S1 : moelle attachée basse isolée confirmée par l'IRM post-natale sous anesthésie générale en coupe sagittale en pondération T2 (b) à 4 mois.

III.2.3. Anomalies du cordon médullaire

4 cas d'anomalie échographique du cordon médullaire ont été inclus :

- 2 cas d'aspect dédoublé de la moelle sur une coupe axiale du rachis (figure 27) évoquant une diastématomyélie. Le scanner fœtal a été réalisé dans un des deux cas de diastématomyélie (figure 29), permettant la meilleure visualisation de l'éperon osseux. L'IRM fœtale réalisée dans les 2 cas confirmait le diagnostic avec une meilleure résolution en contraste que l'échographie.
- 2 cas d'attraction postérieure de la moelle (figure 24) dans le cadre de LDM. L'IRM fœtale a été réalisée dans les 2 cas, retrouvant ce signe dans un seul cas.

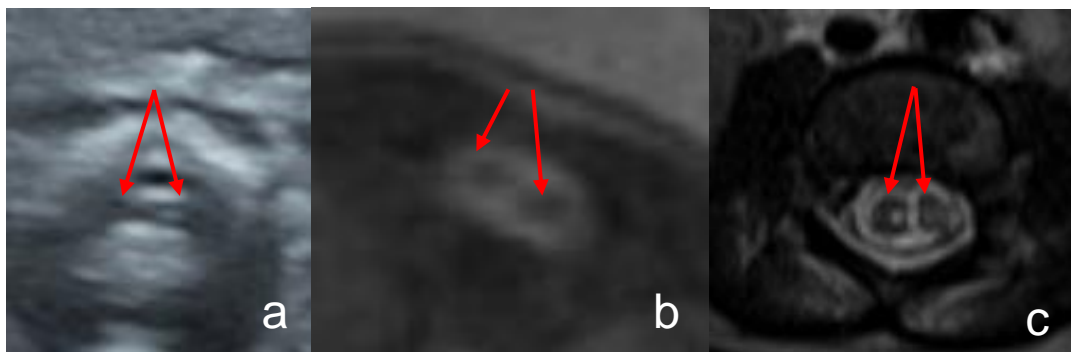


Figure 27 : Echographie diagnostique en coupe axiale sur le rachis lombaire à 25 SA + 5 jours (a) (remerciements au Dr BOURGEOT). Aspect de dédoublement de la moelle (flèches rouges): diastématomyélie, confirmée et mieux visible par l'IRM foetale (c), puis par l'IRM médullaire néonatale sous anesthésie générale (d) en pondération T2.

Dans les 2 cas de dysgénésie spinale segmentaire (figure 31), les anomalies morphologiques médullaires (moelle amincie en regard des anomalies vertébrales, épaissie en aval) n'avaient pas été évoquées en anténatal.

III.2.4. Anomalies vertébrales

L'échographie 3D a été réalisée dans les 7 cas de suspicion d'anomalies morphologiques vertébrales en échographie, systématiquement complétée par un scanner osseux foetal. Le CTDI volumique moyen était de 4.3 mGy.

Nous avons décrit :

- 3 cas de malformations vertébrales complexes avec anomalie de courbure rachidienne :
 - o 2 cas de dysgénésie spinale segmentaire (cyphose) (figure 31). Nous n'avons pu récupérer les illustrations anténatales. Les scanners foetaux décrivaient des malformations vertébrales dépistées mais non caractérisées en échographie 2D et 3D. L'anomalie morphologique médullaire n'a pas été diagnostiquée dans la période anténatale.
 - o 1 cas de lipomyéломéningocèle latérale (scoliose) (figure 28). Le scanner foetal décrivait les mêmes anomalies qu'en échographie 3D mais avec une meilleure caractérisation. L'attraction latérale de la moelle n'avait pas été détectée durant la période anténatale.
- 2 cas d'éperon osseux dans le cadre d'une diastématomyélie (figure 29) ; le scanner confirmait le diagnostic sans apporter d'élément supplémentaire.

- 2 cas d'agénésie sacrée, l'une complète dans le cadre d'un syndrome de régression caudale (figure 31), l'autre partielle dans le cadre d'un syndrome de Currarino. Le scanner fœtal confirmait le diagnostic sans apporter d'élément supplémentaire.

Dans tous les cas, les constatations du scanner fœtal étaient similaires aux imageries post-natales.

L'IRM fœtale n'était pas réalisée.

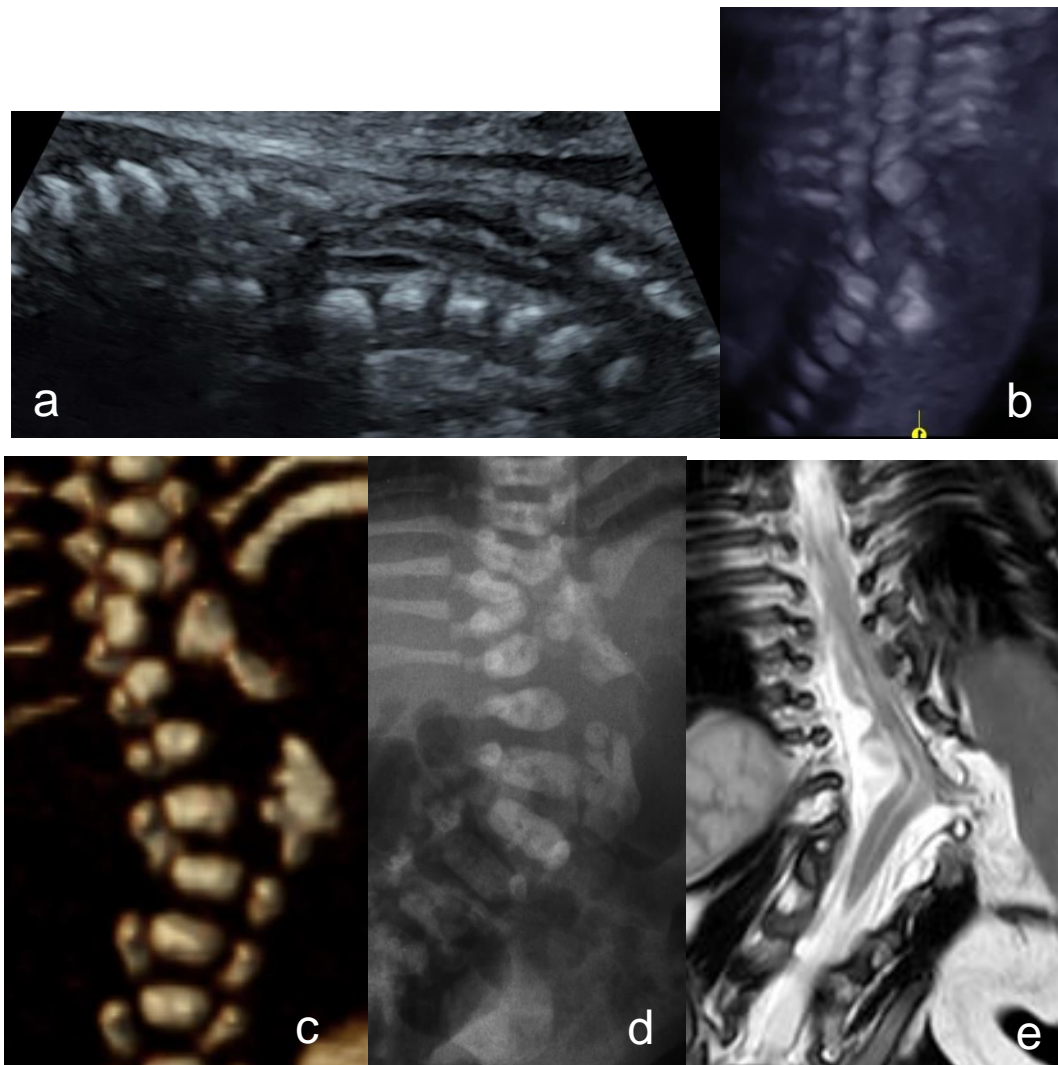


Figure 28 : Echographie diagnostique à 27 SA + 1 jour (remerciements au Dr VAAST) centrée sur le rachis lombaire, en coupe sagittale (a) et en reconstruction 3D (b), décrivant des anomalies morphologiques vertébrales difficiles à caractériser en échographie et une anomalie de courbure du rachis. Le scanner fœtal (c) et les radiographies du rachis post-natales (d) confirment les anomalies et caractérise un puzzle vertébral thoraco-lombaire. Le diagnostic final posé par l'IRM médullaire post-natale (e) était une lipomyélingocèle latérale, diagnostic non évoqué en anténatal.

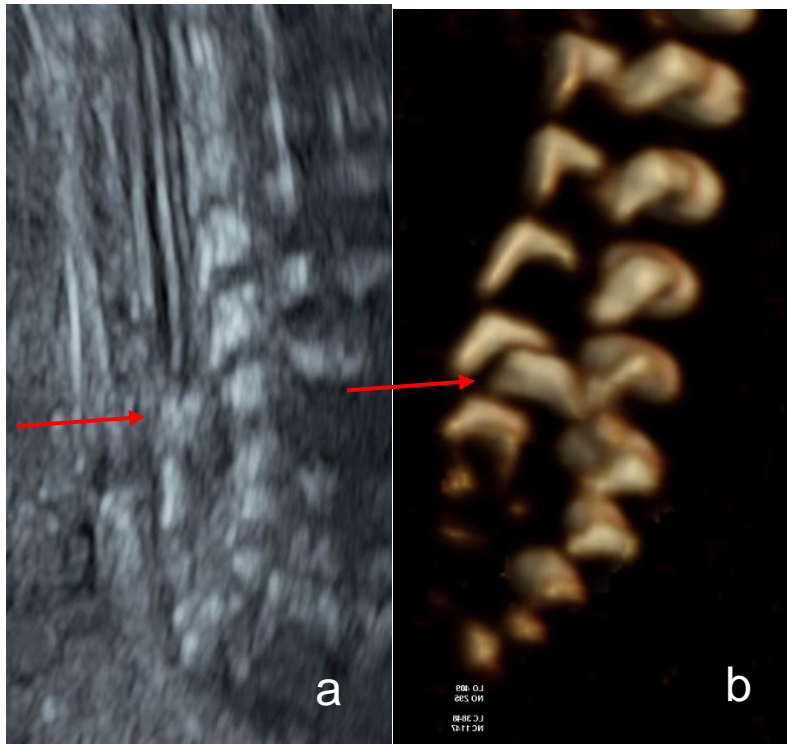


Figure 29 : Echographie diagnostique à 27 SA (remerciements au Dr BOURGEOT) en coupe sagittale sur le rachis lombo-sacré (a). Suspicion d'un éperon osseux (flèches rouges), confirmé en scanner foetal en reconstructions VRT (b) dans le cadre d'une diastématomyélie de type I.

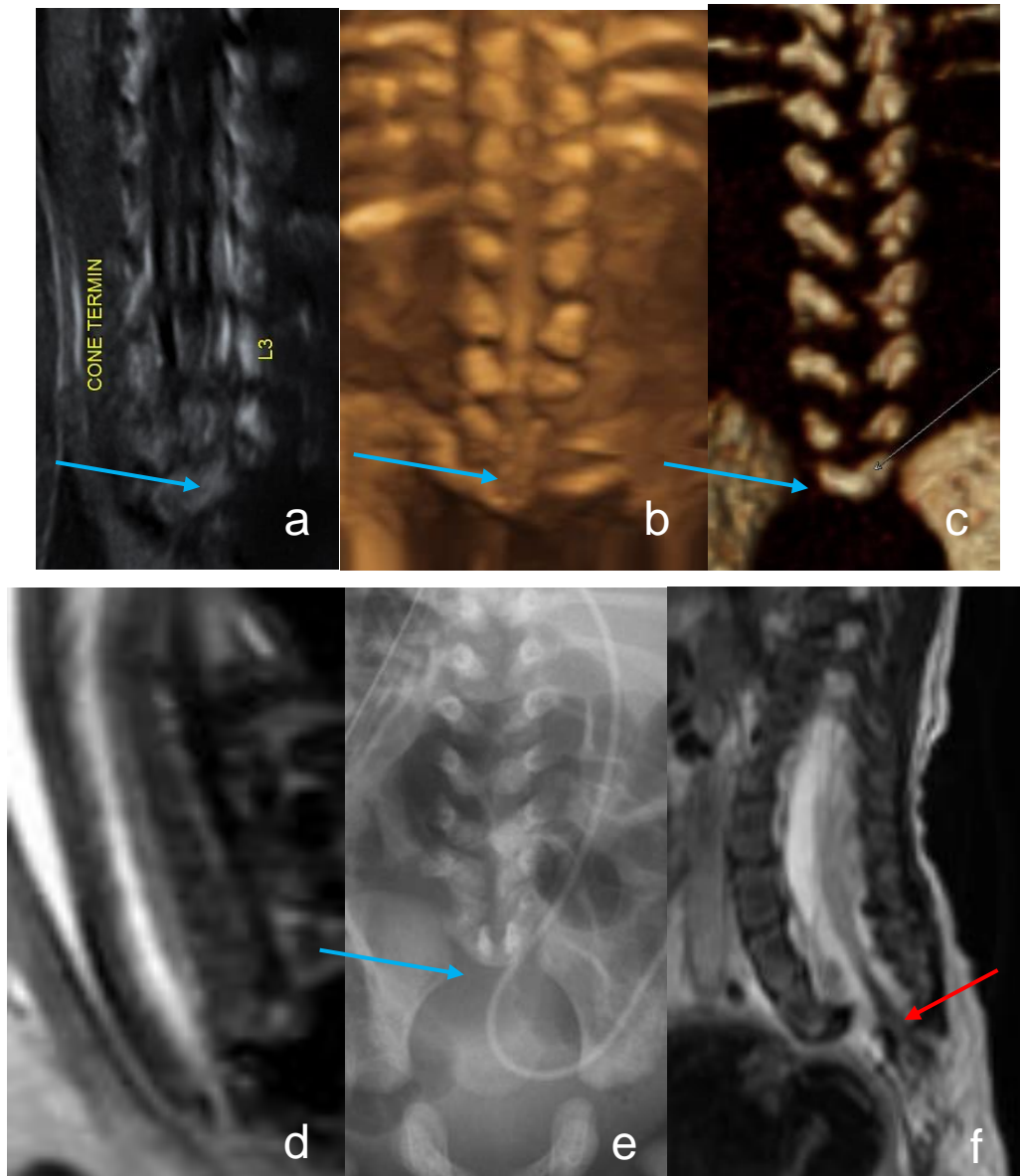


Figure 30 : Echographie diagnostique à 22 SA + 6 jours (remerciements au Dr VAAST) en coupe sagittale sur le rachis lombaire (a) et en reconstruction 3D (b) où l'on ne visualise pas de pièce vertébrale sacrée, faisant suspecter une agénésie sacrée (flèche bleue) dans le cadre d'un syndrome de régression caudale. Le diagnostic est confirmé sur le scanner foetal (c) et les radiographies du rachis post-natales (e). L'IRM foetale (d) est peu contributive à la fois pour l'étude du rachis et pour celle de la moelle. L'IRM médullaire post-natale (f) diagnostique une moelle attachée basse sur filum terminal court et épais (flèche rouge) évoquant une régression caudale de type II.

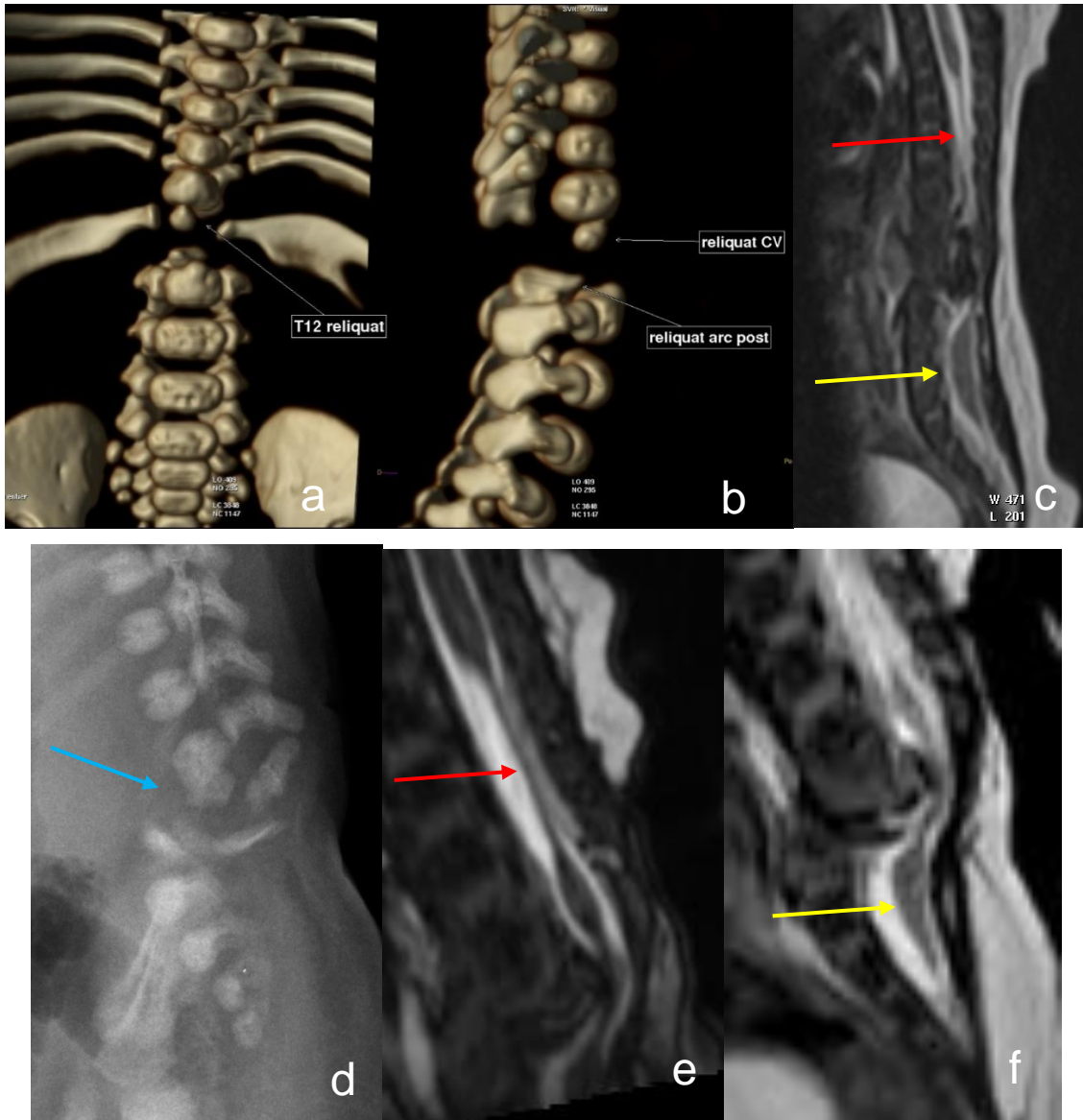


Figure 31 : Scanner post-natal du rachis en reconstructions VRT de face (a) et de profil (b), montrant une agénésie des vertèbres L1 et L2 et un reliquat de corps vertébral de T12 fusionné avec le corps vertébral de T11. En IRM 3DT2 reconstruit dans le plan sagittal, la moelle nettement amincie au-dessus et en regard des anomalies vertébrales (flèche rouge) et épaissie à sa partie caudale (flèche jaune), caractéristiques d'une dysgénésie spinale segmentaire. Un autre cas (d) présentait une cyphose lombaire centrée sur L3-L4 associée à un bloc intersomatique L3-L4 (flèche bleue) avec les mêmes anomalies médullaires en regard.

III.3. Cas sans DAN (n= 21)

III.2.1. Types de DSF

Parmi les 21 cas non diagnostiqués durant la période anténatale, nous avons recensé :

- 10 cas de lipomyéloméningocèle ou lipomyélocèle
- 3 cas de moelle attachée basse
- 3 cas de syndrome de régression caudale de type I (figure 34)
- 2 cas de diastématomyélie
- 2 cas de sinus dermique isolé (figure 35)
- 1 cas de kyste neurentérique (figure 36)

Parmi l'ensemble de ces cas non diagnostiqués en anténatal, nous avons pu retrouver les imageries anténatales d'une patiente où il semble exister une masse des parties molles non vue (figure 32).

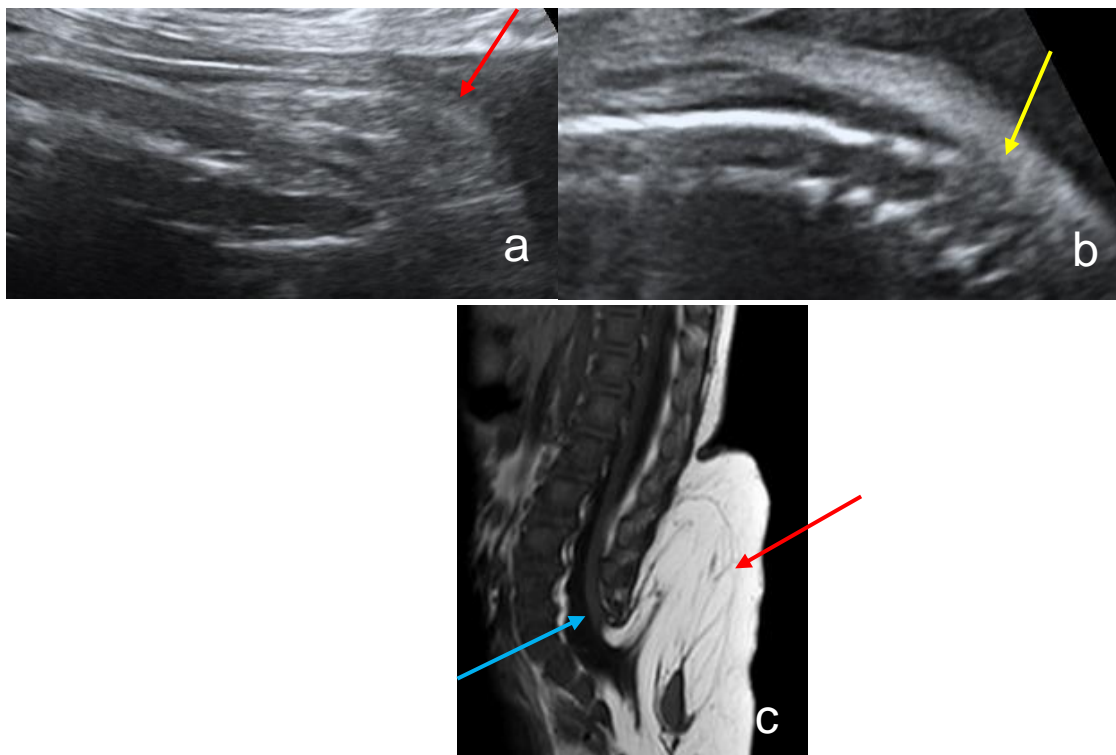


Figure 32 : Echographie de dépistage à 32 SA en coupes sagittales sur le rachis thoraco-lombo-sacré (a et b), considérée comme normale. A posteriori, un doute peut être posé sur une masse des parties molles (flèche rouge) et une anomalie de fermeture du canal rachidien (flèche jaune). L'IRM médullaire post-natale (d) en coupe sagittale, en pondération T1 montre un cône terminal (flèche bleue) s'attachant à une masse lipomateuse lombaire.

Les cas de syndrome de régression caudale, de sinus dermique isolé et de kyste neurentérique sont illustrés en figures 33 à 35.

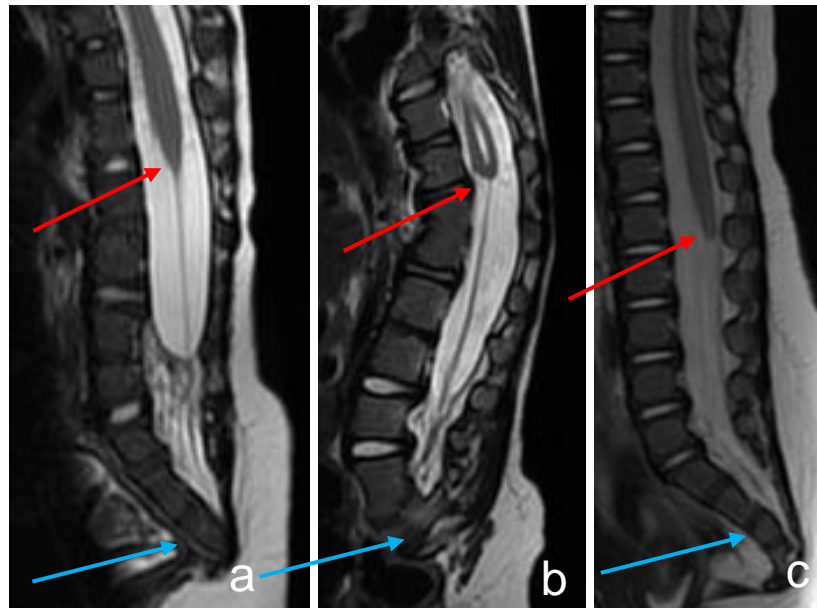


Figure 33 : IRM médullaires en coupes sagittales en pondération T2 montrant 3 exemples de syndrome de régression caudale de type I, avec aspect trop haut situé (a) ou tronqué (b et c) du cône terminal (flèches rouges) et agénésie partielle du sacrum (flèches bleues).



Figure 34 : IRM médullaire néonatale en coupe sagittale en pondération T2 diagnostiquant un trajet fistuleux des parties molles postérieures en rapport avec une fistule dermique (flèche rouge).

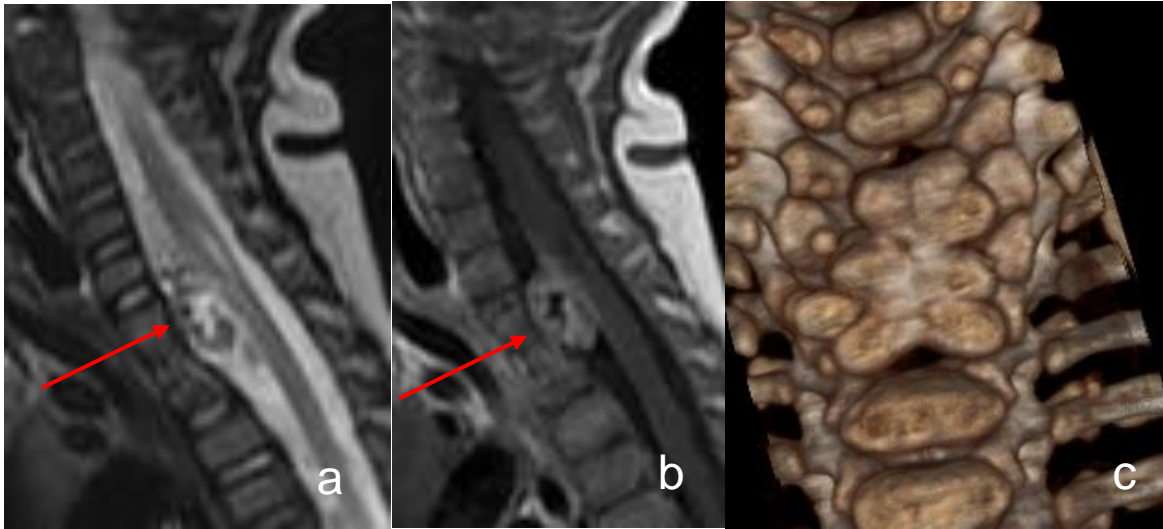


Figure 35 : IRM médullaire en coupes sagittales en pondération T2 (a) et T1 après injection de gadolinium (b) néonatale sous AG démontrant une masse kystique intradurale prémédullaire (flèche rouge), associée à un bloc vertébral C7-T2 en scanner avec reconstructions VRT (c).

L'examen anatomopathologique a conclu à un kyste neurentérique.

III.2.2. Anomalies cliniques

Parmi les 21 cas non diagnostiqués en anténatal, différentes anomalies cliniques cutanées de la région lombo-sacrée ont été retrouvées, permettant d'orienter vers un DSF :

- Une masse sous-cutanée dans 5 cas (24 %)
- Un angiome cutané dans 4 cas (19 %)
- Une fossette sacro-coccygienne atypique dans 3 cas (14 %)
- Une déviation du sillon fessier dans 3 cas (14 %)
- Un sinus dermique dans 2 cas (9%)
- Une pilosité dans 1 cas (5 %) ayant amené au diagnostic de diastématomyélie
- Une atrophie cutanée dans 1 cas (5 %) ayant amené au diagnostic de moelle attachée basse

2 cas ont été découverts devant des anomalies orthopédiques (dysostose spondylocostale dans un cas, torticolis congénital, pieds bots et scoliose dans l'autre).

2 cas ont été découverts dans le bilan d'une malformation anorectale.

1 cas a été découvert devant des malformations sacrées de découverte fortuite lors d'un bilan de pyélonéphrites à répétition.

III.4. Anomalies associées

Parmi les 38 cas, les patients présentaient des malformations associées :

- Vertébrales dans 14 cas (37%)
 - o Sacrées dans 6 cas
 - o Complexes pluri-étagées dans 6 cas
 - o Éperon osseux (diastématomyélie) dans 2 cas
- Orthopédiques dans 5 cas (13%)
 - o Anomalies des pieds dans 4 cas (3 pieds bots varus équins, 1 pied talus valgus)
 - o Asymétrie costale dans 1 cas
- Urogénitales dans 5 cas (13%)
- Cardiaques dans 4 cas (11 %)
 - o Communications interventriculaires (CIV) dans 3 cas
 - o Communication inter atriale (CIA) dans 1 cas
- Anorectales (MAR) dans 4 cas (11 %)
 - o MAR hautes dans 3 cas
 - o MAR basse dans 1 cas

1 cas entrain dans le cadre d'une triade de Currarino (figure 36).

2 cas étaient porteurs d'une association VACTERL.

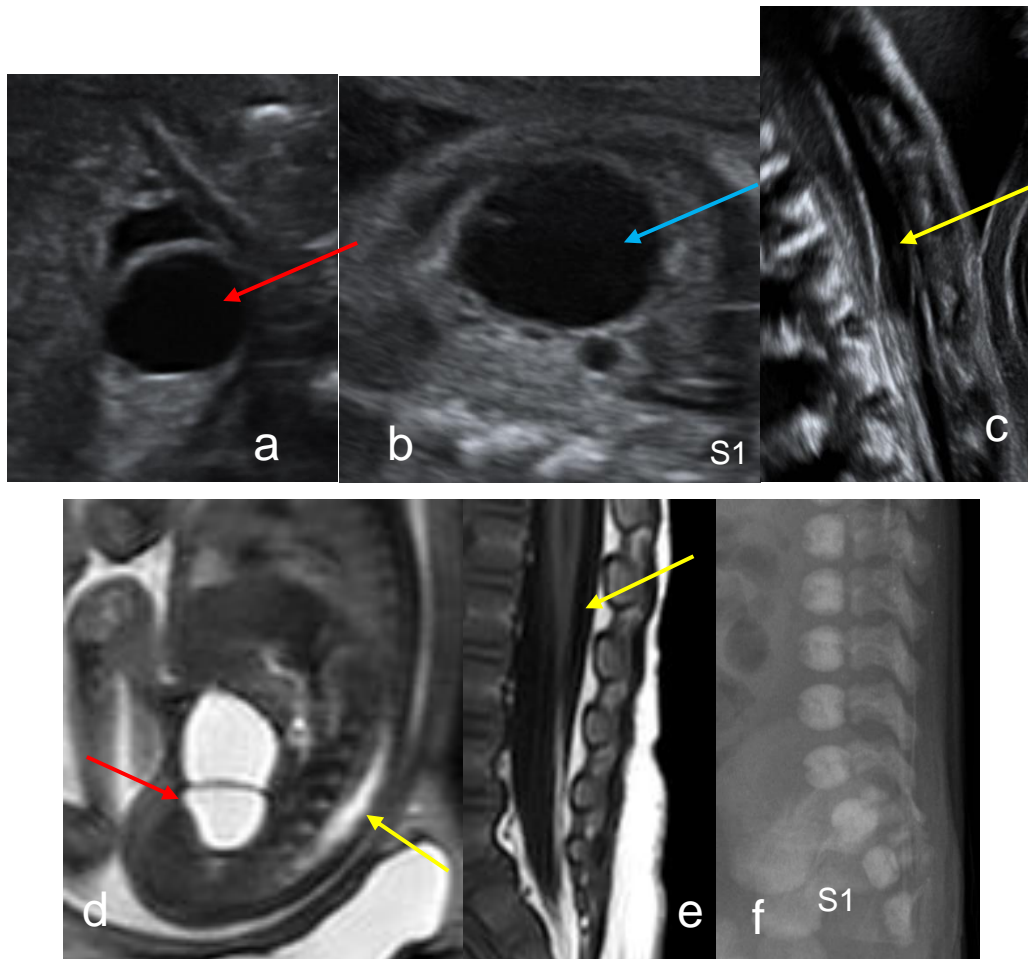


Figure 36 : Echographie diagnostique à 26 SA (remerciements au Dr VAAST) pour bilan d'une image liquidienne pelvienne anormale, retrouvant une formation liquidienne para-vésicale mais également un rein gauche dysplasique kystique (flèche bleue), un cône terminal en position basse (flèche jaune) et un canal anal non vu. L'IRM fœtale (d) retrouve la masse liquidienne pelvienne suspecte d'urétérocèle, mais n'est pas contributive pour l'étude de la moelle. L'examen clinique néonatal a confirmé la malformation ano-rectale haute. Le bilan complet post-natal a découvert un cloaque avec large fistule recto-vaginale, une agénésie sacrée partielle (f), entrant dans le cadre d'un syndrome de Currarino. Par ailleurs, l'enfant présentait une communication interventriculaire (CIV) et une moelle attachée basse sur lipome du filum terminal.

IV. DISCUSSION

Le but de tout DAN est de permettre le dépistage de malformations fœtales pour pouvoir établir de manière la plus précise possible le diagnostic et le pronostic des malformations. Les performances du dépistage sont variables et dépendent du type de malformation et de l'expertise de l'examineur. Les malformations du rachis et de la moelle peuvent se présenter sous une forme complexe ce qui rend leur dépistage malaisé.

Comme pour toutes les malformations, un DAN de l'anomalie demande à la fois une bonne connaissance des pathologies, des associations malformatives et de leurs caractéristiques en imagerie.

Autant le taux de dépistage des DSO est excellent (2–5) autant le taux de détection des DSF est mal étudié et paraît suboptimal dans la littérature.

L'objectif de notre étude a été d'étudier les cas de DSF suivis au CHRU de Lille afin d'évaluer la contribution des différents types d'imagerie pour leur dépistage et les moyens de l'améliorer. A notre connaissance, aucune cohorte centrée sur les cas de DSF n'a à ce jour été réalisée.

On peut déjà souligner que, dans notre série, excepté le groupe (important) des lipomyélingocèles et celui des anomalies du cône terminal, le taux de dépistage des DSF a été relativement bon (45% de DAN). Ce taux relativement élevé de DAN s'explique peut-être par l'inclusion de cas vus au CPDPN et dans le service de neurochirurgie et dont l'imagerie a été réalisée au CHRU de Lille, centre sensibilisé au dépistage anténatal.

IV.1. Apports et limites de l'échographie obstétricale

L'échographie obstétricale a une place essentielle dans le DAN des DSF : c'est elle qui permet de dépister les signes principaux retrouvés dans notre série, comme déjà rapportés par Garel & al (6) : masse postérieure des parties molles (9 cas), l'anomalie de position du cône terminal (8 cas), les anomalies du cordon médullaire (4 cas) et les anomalies vertébrales (7 cas). D'autres signes non retrouvés dans notre série sont également décrits tels que le défaut rachidien postérieur sans masse visible (myélingocèle sans sac), la masse antérieure des tissus mous (kyste neurentérique, masse présacrée) ou l'anomalie de contenu intracanalair (kyste, masse tissulaire, élargissement du canal rachidien). Ils représentent les principaux signes échographiques à rechercher en dépistage.

Dans notre série, l'échographie a été excellente dans le dépistage et la caractérisation des *masses postérieures liquidiennes des parties molles* (méningocèle, myélocystocèle et *Limited Dorsal Myeloschisis (LDM)*) avec un taux de DAN de 100 % et un diagnostic complet en échographie dans 5 cas sur 8 (63 %). La paroi épaisse de la masse était visible en échographie dans 100 % des cas, étant un des arguments principaux contre le diagnostic de myéloméningocèle. Dans le cadre d'une masse postérieure liquidienne siège de structures nerveuses, il a été fondamental de différencier le LDM de bon pronostic fonctionnel (54) de la myéloméningocèle au pronostic plus sombre. Nos cas ont prouvé qu'une caractérisation précise du contenu de la masse en échographie permet de visualiser la tige fibroneurale caractéristique du LDM. Friszer et al (44) décrivent d'autres caractéristiques échographiques anténatales permettant de différencier la myéloméningocèle du LDM (figure 37) : l'ouverture des arcs postérieurs est plus étroite et le parallélisme des arcs postérieurs est moins franc dans le LDM que dans la myéloméningocèle. Ces signes n'étaient pas visibles dans nos cas.

Les *anomalies du cordon médullaire* (attraction postérieure, dédoublement) sont des éléments importants à rechercher en échographie. Cependant, ces signes semblent être difficiles à rechercher en dépistage de routine, nécessitant une étude attentive et des coupes axiales parfois difficiles à analyser. Leur bon taux de DAN (67%) dans notre étude est expliqué par l'existence de signes échographiques d'alerte associés, amenant à l'échographie diagnostique.

Dans notre étude, l'échographie a été prise en défaut principalement dans le dépistage de masses échogènes postérieures, d'anomalies du cône terminal et la caractérisation des malformations vertébrales complexes.

En effet, autant le dépistage d'une masse postérieure liquidienne a été aisé, autant le dépistage d'une *masse postérieure échogène* (lipomyéloméningocèle) a été difficile (1 cas dépisté sur les 11 cas inclus). Ce faible taux s'explique par le fait que le contenu de la masse peut être d'échogénicité, d'épaisseur et de taille variable, ce d'autant plus que le terme est précoce (6) ; la présentation fœtale et le morphotype maternel peuvent être aussi des facteurs limitants.

Le dépistage des *anomalies de position du cône terminal* a également été relativement faible (8 cas dépistés sur 16 cas inclus). Ceci est expliqué par l'absence de recommandation d'étude systématique de la moelle et du cône terminal pour les échographies de dépistage (24). De plus,

l'étude de la morphologie du cône terminal aurait permis le DAN de syndrome de régression caudale (1 cas dépisté sur 4 cas inclus), comme le démontrent également certains cas de la littérature (60,77–79), démontrant un arrêt abrupt du cône terminal médullaire (figure 38).

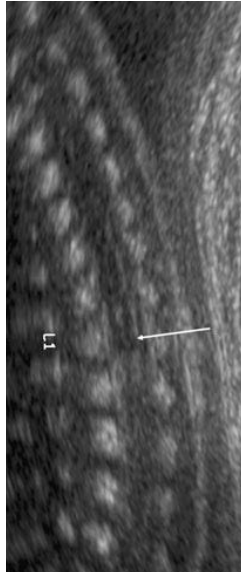


Figure 37 : Illustration de DAN échographique (79) d'un aspect tronqué du cône terminal évocateur de syndrome de régression caudale

Enfin, *les anomalies vertébrales* et de courbure rachidienne n'ont été dépistées que dans 7 cas sur 14 ; de plus, parmi les cas dépistés, le diagnostic n'a été que partiel dans 3/7 cas. Dans ce cadre, l'échographie est manifestement insuffisante et des examens complémentaires sont nécessaires (voir infra).

Les autres diagnostics seulement partiellement corrects à l'échographie ont été l'absence de détection d'une attraction postérieure de moelle (LDM) et de deux cas de moelle attachée basse (dans le cadre d'une dysgénésie spinale segmentaire).

Enfin, les diagnostics échographiques inexacts (18% des cas) incluaient :

- Un cas de lipomyéloméningocèle latérale dont le diagnostic anténatal nous semble difficile car très rare. De plus, l'anomalie de courbure rachidienne majeure ne permettait pas l'analyse du cordon médullaire en raison des atténuations osseuses.
- 2 cas de myélocystocèle dont le diagnostic différentiel avec une myéloméningocèle épidermée (DSO) est parfois ardu. En effet, plusieurs signes sont en commun aux deux pathologies (signes encéphaliques absents, moelle se dirigeant vers la masse) (6). L'examen échographique doit donc s'attacher à évaluer l'épaisseur de paroi de la masse postérieure (épaisse dans la myélocystocèle, fine dans la myéloméningocèle) et

rechercher une cavité syringomyélique sus-jacente évoquant le diagnostic de myélocystocèle.

Cependant, même partiel ou inexact, le dépistage échographique d'une anomalie rachidienne est essentiel car elle influencera très certainement la réflexion prénatale et la prise en charge postnatale.

Concernant les types de DSF sans DAN :

- Le cas de kyste neurentérique aurait été de DAN difficile en raison de l'absence d'étude systématique du rachis cervico-thoracique et *a fortiori* du contenu intracanalair à cet étage. Un seul cas a été retrouvé dans la littérature (80) ;
- En accord avec les données de la littérature (6), le sinus dermique ne semble pas pouvoir être diagnostiqué en anténatal.

IV.2. Apports et limites de l'IRM fœtale

La difficulté de caractérisation d'une masse postérieure des parties molles en échographie pose parfois l'indication d'une IRM fœtale (réalisée dans 12 cas dans notre étude), dont les résultats ont été excellents concernant la visualisation et la caractérisation du contenu d'une masse postérieure des parties molles (100 % de concordance écho-IRM). Il faut noter la controverse concernant le signal de la graisse contenue dans ces malformations. Nous avons décrit un cas de lipomyéломéningocèle dont l'IRM fœtale ne mettait pas en évidence d'hypersignal T1 graisseux au sein de la masse. Certains cas dans la littérature (8,48) (figure 40) décrivent pourtant l'existence de cet hypersignal. Cet aspect semble très variable selon les cas, sans lien évident avec le terme. L'hypersignal T2 de la masse est par contre classiquement visualisé (6), ne devant pas la confondre avec une masse liquidienne.

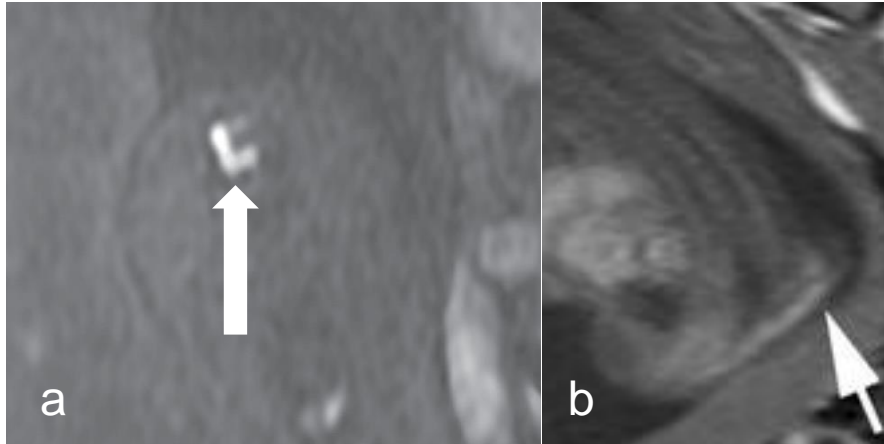


Figure 38 : Deux exemples (8,48) de DAN IRM d'une lipomyéломéningocèle avec hypersignal T1 (flèches) à 21 SA (a) et 27 SA (b) visible au sein de la lésion.

L'IRM fœtale a cependant été décevante concernant l'analyse de la paroi de la masse (62 % de détection d'une paroi épaisse) et l'étude médullaire (40% seulement de détection d'une moelle en position basse) principalement en raison d'une résolution spatiale moindre. Les avis de la littérature concernant la performance de l'IRM pour l'étude du rachis fœtal sont divergents, plusieurs articles (14,81) évoquent une mauvaise performance, tandis que Nagaraj et al (13) évoquent la possibilité de différencier en IRM les dysraphismes ouverts et fermés notamment par l'analyse de la continuité du sac avec les tissus sous-cutanés et l'épaisseur du sac.

D'autres articles (81,82) évoquent la supériorité de l'IRM fœtale pour l'étude de la moelle en cas d'obésité maternelle, de mauvaise présentation fœtale, d'oligoamnios ou au 3^{ème} trimestre de grossesse lorsque l'atténuation du rachis fœtal est plus grande.

Dans notre pratique quotidienne, l'IRM reste cependant un examen de seconde intention notamment dans le bilan d'une masse postérieure des parties molles, une échographie de bonne qualité par un échographiste expérimenté restant l'examen de référence.

IV.3. Apports du scanner fœtal

Les malformations vertébrales étaient associées aux DSF dans 14 de nos cas (37%), constituant la principale malformation associée aux DSF dans notre étude. L'échographie a dépisté des anomalies morphologiques vertébrales ou de courbure rachidienne en échographie 2D et 3D dans 7 cas, pour lesquels un scanner fœtal a systématiquement été réalisé. Le CTDI volumique moyen de notre étude de 4,3 mGy, concordant avec la moyenne retrouvée dans la littérature (3 mGy (2)). Il a aidé à la caractérisation des anomalies dans 3 cas grâce à une meilleure résolution spatiale et aux reconstructions 3D, en accord avec plusieurs articles (31–33), et permettant une meilleure

caractérisation de la morphologie corps vertébraux notamment des arcs postérieurs, souvent difficiles à analyser en échographie (34).

Dans les 4 autres cas (2 cas de diastématomyélie et 2 cas d'agénésie sacrée), il a confirmé le diagnostic sans retrouver d'autre anomalie que l'échographie 3D, avec une meilleure résolution spatiale.

En pratique, il nous semble indispensable de le réaliser en cas de détection de malformations vertébrales associée au dysraphisme, afin de mieux les caractériser et de rechercher d'autres anomalies osseuses fréquemment associées.

IV.4. Associations malformatives

Les anomalies associées d'autres systèmes peuvent être des signaux d'alerte devant faire rechercher un DSF.

Hormis les anomalies vertébrales, les DSF étaient associés à des anomalies orthopédiques dans 5 cas (13%), urogénitales dans 5 cas (13%), cardiaques dans 4 cas (11%) et anorectales dans 4 cas (11 %), dont 1 cas entrainé dans le cadre d'une triade de Currarino et 2 cas étaient porteurs d'une association VACTERL.

A notre connaissance, les associations malformatives spécifiques aux DSF n'ont pas été étudiées dans la littérature. Les associations avec la triade de Currarino et le syndrome VACTERL sont quant à elles bien décrites (50,83), devant donc pousser à l'étude minutieuse du rachis lors d'une atteinte d'un de ces systèmes.

IV.5. Limites de l'étude

Les principales limites de l'étude sont dues à sa nature rétrospective. Le taux élevé de DAN est certes dû à la bonne sensibilisation des échographistes au dépistage des dysraphismes, mais aussi à l'absence d'inclusion probable de cas sans DAN.

Du fait de la rareté des DSF, le nombre de cas est faible, ne permettant pas d'obtenir des résultats statistiquement significatifs. Il s'agit cependant à notre connaissance de la seule cohorte de cas de DSF rapportée jusqu'ici. Une étude prospective multicentrique de plus grande ampleur serait nécessaire pour confirmer les résultats obtenus.

V. CONCLUSION : COMMENT AMÉLIORER LE DAN DES DSF ?

Le dépistage anténatal de certains DSF reste complexe. Il demande à la fois une bonne connaissance des pathologies, des associations malformatives et de leurs caractéristiques en imagerie. Il semble surtout difficile pour les cas de lipomyéломéningocèle, les anomalies du cône terminal (moelle attachée basse et syndrome de régression caudale) et les anomalies vertébrales. L'échographie demeure l'examen de première intention et devrait systématiquement comporter trois temps d'examen : une étude rachidienne (vertèbres, canal rachidien), une étude médullaire et du cône terminal (position, morphologie) et une étude des tissus mous postérieurs à la recherche d'une masse liquidienne ou échogène ; une étude prospective devrait être initiée afin de définir des critères d'épaississement ou d'échogénicité anormale des tissus mous. En cas de suspicion de malformation vertébrale, l'échographie devra être complétée impérativement par un scanner fœtal.

Notre étude suggère que l'IRM fœtale pourrait être utile en cas de caractérisation échographique difficile d'une masse postérieure des parties molles. Elle semble moins performante pour l'étude médullaire.

BIBLIOGRAPHIE

1. Frey L, Hauser WA. Epidemiology of neural tube defects. *Epilepsia*. 2003;44 Suppl 3:4-13.
2. Bulas D. Fetal evaluation of spine dysraphism. *Pediatr Radiol*. juin 2010;40(6):1029-37.
3. Boyd PA, Devigan C, Khoshnood B, Loane M, Garne E, Dolk H, et al. Survey of prenatal screening policies in Europe for structural malformations and chromosome anomalies, and their impact on detection and termination rates for neural tube defects and Down's syndrome. *BJOG Int J Obstet Gynaecol*. mai 2008;115(6):689-96.
4. Moldenhauer JS. In utero repair of spina bifida. *Am J Perinatol*. août 2014;31(7):595-604.
5. Lennon CA, Gray DL. Sensitivity and specificity of ultrasound for the detection of neural tube and ventral wall defects in a high-risk population. *Obstet Gynecol*. oct 1999;94(4):562-6.
6. Garel C. *Imagerie du fœtus au nouveau-né*. 1st éd. Paris: Lavoisier; 2016. 570-589 p.
7. Cameron M, Moran P. Prenatal screening and diagnosis of neural tube defects. *Prenat Diagn*. avr 2009;29(4):402-11.
8. Egloff A, Bulas D. Magnetic Resonance Imaging Evaluation of Fetal Neural Tube Defects. *Semin Ultrasound CT MR*. déc 2015;36(6):487-500.
9. Soto Ares G, Caron S, Tempremant F. *Imagerie des malformations médullaires*. 2012;1-18.
10. Cassart M, Massez A, Cos T, Tecco L, Thomas D, Van Regemorter N, et al. Contribution of three-dimensional computed tomography in the assessment of fetal skeletal dysplasia. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol*. mai 2007;29(5):537-43.
11. Brunelle F, Sonigo P, Boddaert N, Benachi A, Dumez Y. [MRI and fetal multidetector CT in the diagnosis of fetal malformations]. *Bull Acad Natl Med*. nov 2008;192(8):1559-1573; discussion 1573-1574.
12. Ruano R, Molho M, Roume J, Ville Y. Prenatal diagnosis of fetal skeletal dysplasias by combining two-dimensional and three-dimensional ultrasound and intrauterine three-dimensional helical computer tomography. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol*. août 2004;24(2):134-40.
13. Nagaraj UD, Bierbrauer KS, Peiro JL, Kline-Fath BM. Differentiating Closed Versus Open Spinal Dysraphisms on Fetal MRI. *Am J Roentgenol*. 9 sept 2016;207(6):1316-23.
14. Simon EM. MRI of the fetal spine. *Pediatr Radiol*. sept 2004;34(9):712-9.

15. Tortori-Donati P, Rossi A, Cama A. Spinal dysraphism: a review of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification. *Neuroradiology*. juill 2000;42(7):471-91.
16. Barkovich A. *Pediatric Neuroradiology*. 4th éd. Philadelphia: Lippincott Williams & Wilkins; 2005. 801-868 p.
17. William James Larsen GCS. *Embryologie humaine*. De Boeck; 2011.
18. Rufener SL, Ibrahim M, Raybaud CA, Parmar HA. Congenital Spine and Spinal Cord Malformations—Pictorial Review. *Am J Roentgenol*. 1 mars 2010;194(3_supplement):S26-37.
19. Nivelstein RA, Hartwig NG, Vermeij-Keers C, Valk J. Embryonic development of the mammalian caudal neural tube. *Teratology*. juin 1994;49(6):445.
20. Catala M. Genetic control of caudal development. *Clin Genet*. févr 2002;61(2):89-96.
21. Grange G. Différents types d'échographie et objectifs du dépistage. *J Radiol*. 1 oct 2006;87(10):1356.
22. Blondiaux E, Katorza E, Rosenblatt J, Nahama-Allouche C, Lenoir M, Pointe HD le, et al. Prenatal US evaluation of the spinal cord using high-frequency linear transducers. *Pediatr Radiol*. 1 mars 2011;41(3):374-83.
23. International Society of Ultrasound in Obstetrics & Gynecology Education Committee. Sonographic examination of the fetal central nervous system: guidelines for performing the « basic examination » and the « fetal neurosonogram ». *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol*. janv 2007;29(1):109-16.
24. Lemaître L, Marelle P, Henrion R, Frija G, Althuser M, Adamsbaum C. Le rapport du comité technique d'échographie de dépistage prénatal. *J Radiol*. 1 oct 2005;86(10):1440.
25. Philippe Bourgeot BG du M. *Echographie en pratique obstétricale*. 5e éd. Elsevier Masson; 2014.
26. De Biasio P, Ginocchio G, Aicardi G, Ravera G, Venturini PL, Vignolo M. Ossification timing of sacral vertebrae by ultrasound in the mid-second trimester of pregnancy. *Prenat Diagn*. 30 déc 2003;23(13):1056-9.
27. Zalel Y, Lehavi O, Aizenstein O, Achiron R. Development of the fetal spinal cord: time of ascendance of the normal conus medullaris as detected by sonography. *J Ultrasound Med Off J Am Inst Ultrasound Med*. nov 2006;25(11):1397-1401; quiz 1402-1403.
28. Sohaey R, Oh KY, Kennedy AM, Ameli JR, Selden NR. Prenatal diagnosis of tethered spinal cord. *Ultrasound Q*. juin 2009;25(2):83-87; quiz 93-95.
29. Unsinn KM, Geley T, Freund MC, Gassner I. US of the spinal cord in newborns: spectrum of normal findings, variants, congenital anomalies, and acquired diseases. *Radiogr Rev Publ Radiol Soc N Am Inc*. août 2000;20(4):923-38.

30. Nelson MD, Sedler JA, Gilles FH. Spinal cord central echo complex: histoanatomic correlation. *Radiology*. févr 1989;170(2):479-81.
31. Garjian KV, Pretorius DH, Budorick NE, Cantrell CJ, Johnson DD, Nelson TR. Fetal skeletal dysplasia: three-dimensional US--initial experience. *Radiology*. mars 2000;214(3):717-23.
32. Krakow D, Williams J, Poehl M, Rimoin DL, Platt LD. Use of three-dimensional ultrasound imaging in the diagnosis of prenatal-onset skeletal dysplasias. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol*. mai 2003;21(5):467-72.
33. Bonnefoy O, Delbosc JM, Maugey-Laulom B, Lacombe D, Gaye D, Diard F. Prenatal diagnosis of hypochondroplasia: three-dimensional multislice computed tomography findings and molecular analysis. *Fetal Diagn Ther*. 2006;21(1):18-21.
34. Cassart M. Suspected fetal skeletal malformations or bone diseases: how to explore. *Pediatr Radiol*. juin 2010;40(6):1046-51.
35. Breidt D, Bouquigny F, Clément JP, Menéchal P, Levert M, Quéreux C, et al. [Helical CT pelvimetry: advantages of a low dose volume acquisition technique]. *J Radiol*. sept 2003;84(9):1027-30.
36. Hurwitz LM, Yoshizumi T, Reiman RE, Goodman PC, Paulson EK, Frush DP, et al. Radiation dose to the fetus from body MDCT during early gestation. *AJR Am J Roentgenol*. mars 2006;186(3):871-6.
37. Chao TT, Dashe JS, Adams RC, Keefover-Hicks A, McIntire DD, Twickler DM. Fetal Spine Findings on MRI and Associated Outcomes in Children With Open Neural Tube Defects. *Am J Roentgenol*. 1 nov 2011;197(5):W956-61.
38. Upasani VV, Ketwaroo PD, Estroff JA, Warf BC, Emans JB, Glotzbecker MP. Prenatal diagnosis and assessment of congenital spinal anomalies: Review for prenatal counseling. *World J Orthop*. 18 juill 2016;7(7):406-17.
39. Shekdar K, Feygin T. Fetal neuroimaging. *Neuroimaging Clin N Am*. août 2011;21(3):677-703, ix.
40. Rossi A, Gandolfo C, Morana G, Piatelli G, Ravegnani M, Consales A, et al. Current classification and imaging of congenital spinal abnormalities. *Semin Roentgenol*. oct 2006;41(4):250-73.
41. Anderson FM. Occult spinal dysraphism. Diagnosis and management. *J Pediatr*. août 1968;73(2):163-77.
42. Masson E. Embryologie [Internet]. EM-Consulte. [cité 17 févr 2017]. Disponible sur: <http://www.em-consulte.com/article/252196/embryologie>
43. Grangé G. Guide pratique de l'échographie obstétricale et gynécologique. 2e éd. Elsevier Masson; 2016.

44. Friszer S, Dhombres F, Morel B, Zerah M, Jouannic J-M, Garel C. Limited Dorsal Myeloschisis: A Diagnostic Pitfall in the Prenatal Ultrasound of Fetal Dysraphism. *Fetal Diagn Ther.* 5 mai 2016;
45. Rossi A, Biancheri R, Cama A, Piatelli G, Ravegnani M, Tortori-Donati P. Imaging in spine and spinal cord malformations. *Eur J Radiol.* mai 2004;50(2):177-200.
46. De Wals P, Van Allen MI, Lowry RB, Evans JA, Van den Hof MC, Crowley M, et al. Impact of folic acid food fortification on the birth prevalence of lipomyelomeningocele in Canada. *Birt Defects Res A Clin Mol Teratol.* févr 2008;82(2):106-9.
47. Morioka T, Hashiguchi K, Yoshida F, Matsumoto K, Miyagi Y, Nagata S, et al. Neurosurgical management of occult spinal dysraphism associated with OEIS complex. *Childs Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg.* juin 2008;24(6):723-9.
48. Ben-Sira L, Garel C, Malinge G, Constantini S. Prenatal diagnosis of spinal dysraphism. *Childs Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg.* sept 2013;29(9):1541-52.
49. Currarino G, Coln D, Votteler T. Triad of anorectal, sacral, and presacral anomalies. *AJR Am J Roentgenol.* août 1981;137(2):395-8.
50. Kole MJ, Fridley JS, Jea A, Bollo RJ. Currarino syndrome and spinal dysraphism. *J Neurosurg Pediatr.* juin 2014;13(6):685-9.
51. Peacock WJ, Murovic JA. Magnetic resonance imaging in myelocystoceles. Report of two cases. *J Neurosurg.* mai 1989;70(5):804-7.
52. Smith NM, Chambers HM, Furness ME, Haan EA. The OEIS complex (omphalocele-exstrophy-imperforate anus-spinal defects): recurrence in sibs. *J Med Genet.* oct 1992;29(10):730-2.
53. Rossi A, Piatelli G, Gandolfo C, Pavanello M, Hoffmann C, Van Goethem JW, et al. Spectrum of nonterminal myelocystoceles. *Neurosurgery.* mars 2006;58(3):509-515; discussion 509-515.
54. Pang D, Zovickian J, Wong S-T, Hou YJ, Moes GS. Limited dorsal myeloschisis: a not-so-rare form of primary neurulation defect. *Childs Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg.* sept 2013;29(9):1459-84.
55. Schwartz ES, Rossi A. Congenital spine anomalies: the closed spinal dysraphisms. *Pediatr Radiol.* 1 sept 2015;45(3):413-9.
56. Pang D, Dias MS, Ahab-Barmada M. Split cord malformation: Part I: A unified theory of embryogenesis for double spinal cord malformations. *Neurosurgery.* sept 1992;31(3):451-80.
57. Pang D. Split cord malformation: Part II: Clinical syndrome. *Neurosurgery.* sept 1992;31(3):481-500.

58. Schurink M, van Herwaarden-Lindeboom MYA, Coppes MH, Veldhuizen AG, Koetse HA, de Langen ZJ. Neurenteric cyst--a case report of this rare disorder. *J Pediatr Surg.* mai 2007;42(5):E5-7.
59. Orphanet: Séquence de régression caudale [Internet]. [cité 26 déc 2016]. Disponible sur: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=FR&Expert=3027
60. Subtil D, Cosson M, Houfflin V, Vaast P, Valat A, Puech F. Early detection of caudal regression syndrome: specific interest and findings in three cases. *Eur J Obstet Gynecol Reprod Biol.* sept 1998;80(1):109-12.
61. Wender-Ozegowska E, Wróblewska K, Zawiejska A, Pietryga M, Szczapa J, Biczysko R. Threshold values of maternal blood glucose in early diabetic pregnancy--prediction of fetal malformations. *Acta Obstet Gynecol Scand.* janv 2005;84(1):17-25.
62. Dias MS, Azizkhan RG. A novel embryogenetic mechanism for Currarino's triad: inadequate dorsoventral separation of the caudal eminence from hindgut endoderm. *Pediatr Neurosurg.* mai 1998;28(5):223-9.
63. Gudinchet F, Maeder P, Laurent T, Meyrat B, Schnyder P. Magnetic resonance detection of myelodysplasia in children with Currarino triad. *Pediatr Radiol.* déc 1997;27(12):903-7.
64. Solomon BD. VACTERL/VATER Association. *Orphanet J Rare Dis.* 2011;6:56.
65. Faciszewski T, Winter RB, Lonstein JE, Sane S, Erickson D. Segmental spinal dysgenesis. A disorder different from spinal agenesis. *J Bone Joint Surg Am.* avr 1995;77(4):530-7.
66. Tortori-Donati P, Fondelli MP, Rossi A, Raybaud CA, Cama A, Capra V. Segmental spinal dysgenesis: neuroradiologic findings with clinical and embryologic correlation. *AJNR Am J Neuroradiol.* mars 1999;20(3):445-56.
67. Shapiro J, Herring J. Congenital vertebral displacement. *J Bone Joint Surg Am.* mai 1993;75(5):656-62.
68. Yundt KD, Park TS, Kaufman BA. Normal diameter of filum terminale in children: in vivo measurement. *Pediatr Neurosurg.* nov 1997;27(5):257-9.
69. Tortori-Donati P, Cama A, Rosa ML, Andreussi L, Taccone A. Occult spinal dysraphism: neuroradiological study. *Neuroradiology.* 1990;31(6):512-22.
70. Raghavan N, Barkovich AJ, Edwards M, Norman D. MR imaging in the tethered spinal cord syndrome. *AJR Am J Roentgenol.* avr 1989;152(4):843-52.
71. Elton S, Oakes WJ. Dermal sinus tracts of the spine. *Neurosurg Focus.* 15 janv 2001;10(1):e4.
72. Radmanesh F, Nejat F, El Khashab M. Dermal sinus tract of the spine. *Childs Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg.* mars 2010;26(3):349-57.

73. Brown E, Matthes JC, Bazan C, Jinkins JR. Prevalence of incidental intraspinal lipoma of the lumbosacral spine as determined by MRI. *Spine*. 1 avr 1994;19(7):833-6.
74. Giuffrè R. Intradural spinal lipomas. Review of the literature (99 cases) and report of an additional case. *Acta Neurochir (Wien)*. 1966;14(1):69-95.
75. Uchino A, Mori T, Ohno M. Thickened fatty filum terminale: MR imaging. *Neuroradiology*. 1991;33(4):331-3.
76. Coleman LT, Zimmerman RA, Rorke LB. Ventriculus terminalis of the conus medullaris: MR findings in children. *AJNR Am J Neuroradiol*. août 1995;16(7):1421-6.
77. Beaumont C, Linam LE, Dajani NK. Prenatal imaging of caudal regression syndrome with postnatal correlation: novel insights. *Fetal Diagn Ther*. 2013;34(2):131-2.
78. Houfflin V, Subtil D, Cosson M, Valtille E, Carpentier F, Bourgeot P, et al. [Prenatal diagnosis of three caudal regression syndromes associated with maternal diabetes]. *J Gynecol Obstet Biol Reprod (Paris)*. 1996;25(4):389-95.
79. Negrete LM, Chung M, Carr SR, Tung GA. In utero diagnosis of caudal regression syndrome. *Radiol Case Rep [Internet]*. 2015 [cité 27 déc 2016];10(1). Disponible sur: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/doc-distant.univ-lille2.fr/pmc/articles/PMC4921155/>
80. Aydin AL, Sasani M, Ucar B, Afsharian R, Ozer AF. Prenatal diagnosis of a large, cervical, intraspinal, neurenteric cyst and postnatal outcome. *J Pediatr Surg*. sept 2009;44(9):1835-8.
81. Simon EM, Goldstein RB, Coakley FV, Filly RA, Broderick KC, Musci TJ, et al. Fast MR imaging of fetal CNS anomalies in utero. *AJNR Am J Neuroradiol*. oct 2000;21(9):1688-98.
82. Duczowska A, Bekiesinska-Figatowska M, Herman-Sucharska I, Duczowski M, Romaniuk-Doroszevska A, Jurkiewicz E, et al. Magnetic resonance imaging in the evaluation of the fetal spinal canal contents. *Brain Dev*. janv 2011;33(1):10-20.
83. Debost-Légrand A, Goumy C, Laurichesse-Delmas H, Déchelotte P, Perthus I, Francannet C, et al. Prenatal diagnosis of the VACTERL association using routine ultrasound examination. *Birt Defects Res A Clin Mol Teratol*. oct 2015;103(10):880-6.

AUTEUR : Nom : Nguyen **Prénom : Toan**
Date de Soutenance : 30 Mai 2017
Titre de la Thèse : Les dysraphismes spinaux fermés : comment améliorer le diagnostic anténatal ?
Thèse - Médecine - Lille 2017
Cadre de classement : Imagerie médicale
DES + spécialité : Radiodiagnostic et Imagerie Médicale
Mots-clés : diagnostic anténatal, dysraphisme, échographie obstétricale, scanner fœtal, IRM fœtale

Contexte

Une majorité des dysraphismes spinaux fermés (DSF) ne sont pas diagnostiqués en anténatal, avant tout parce que la moelle et le canal rachidien ne sont pas systématiquement étudiés lors des échographies de dépistage.

L'objectif principal de l'étude était d'étudier les apports des différentes modalités d'imagerie anténatale à partir d'une cohorte de patients suivis à l'hôpital Jeanne de Flandre dans le cadre du diagnostic anténatal (DAN) des DSF afin de tirer des enseignements pour en améliorer le dépistage.

Matériel et Méthodes

Les patients présentant un DSF suivis dans le service de neurochirurgie du CHRU de Lille de décembre 2011 à décembre 2016 qu'ils aient été de découverte anténatale ou post-natale, ont été inclus. Le diagnostic a été confirmé par l'IRM médullaire post-natale ou la chirurgie. Nous avons établi la liste des malformations rencontrées, les signes d'alerte échographiques, le pourcentage de DAN, l'apport de chacune des techniques utilisées ainsi que le diagnostic final.

Résultats

Notre étude a inclus 38 patients présentant un DSF, dont 17 DAN (45 %).

Pour les cas de DAN, les signes d'appel échographiques ont été la masse postérieure des parties molles, la position basse du cône terminal, les anomalies de morphologie vertébrale et les anomalies du cordon médullaire. Le taux de DAN des masses postérieures liquidiennes était de 100 % tandis que celui des masses postérieures graisseuses était de 9% ; celui de moelle attachée basse et d'anomalies vertébrales étaient de 50 %.

L'IRM fœtale a été réalisée dans 12 cas. Nos cas suggèrent sa bonne performance pour caractériser le contenu d'une masse postérieure des parties molles (100 % de concordance échographie/IRM). Elle a été moins performante que l'échographie pour l'étude de sa paroi (62 % de détection d'une paroi épaisse), du niveau de terminaison du cône terminal (40% de détection d'une moelle en position basse) et de la morphologie du cordon médullaire.

Le scanner fœtal a été réalisé dans 7 cas, aidant à la caractérisation des anomalies vertébrales.

Conclusion

Le dépistage anténatal de certains DSF reste complexe. Il semble surtout difficile pour les cas de masse postérieure graisseuse, les anomalies du cône terminal et les anomalies vertébrales.

L'échographie demeure l'examen de première intention et devrait systématiquement comporter trois temps d'examen : une étude rachidienne, une étude médullaire et une étude des tissus mous postérieurs. En cas de suspicion de malformation vertébrale, l'échographie devra être complétée impérativement par un scanner fœtal.

Notre étude suggère que l'IRM fœtale pourrait être utile en cas de caractérisation échographique difficile d'une masse postérieure des parties molles. Elle semble moins performante pour l'étude médullaire.

Composition du Jury :

Président :

Monsieur le Professeur Matthieu VINCHON

Assesseurs :

Madame la Professeure Véronique HOUFFLIN-DEBARGE

Madame la Professeure Nathalie BOUTRY

Monsieur le Docteur Freddy AVNI