

UNIVERSITÉ DU DROIT ET DE LA SANTÉ-LILLE 2
FACULTÉ DE MÉDECINE HENRI WAREMBOURG

Année : 2020

THESE POUR LE DIPLÔME D'ETAT
DE DOCTEUR EN MÉDECINE

**Le pronostic vésico sphinctérien est-il prédictible chez les patients
porteurs de myéloméningocèle?**

Présentée et soutenue publiquement le 5 mars 2020 à 18 heures
au Pôle Formation

par Marion LEVIN CHARVET

JURY

Président :

Monsieur le Professeur Rémi BESSON

Assesseurs :

Monsieur le Professeur Matthieu VINCHON

Madame le Professeur Véronique DEBARGE

Madame le Docteur Anne BLANCHARD DAUPHIN

Directrice de thèse :

Madame le Docteur Annie LAHOUCHE

Avertissement

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

RÉSUMÉ

Contexte: Le spina bifida (SB) est une malformation congénitale médullaire ayant un pronostic moteur, cognitif et vésico-sphinctérien difficilement prédictible lors du dépistage anténatal. L'objectif principal de l'étude était de comparer la continence urinaire de patients pédiatriques atteints de myéloméningocèle, en fonction du niveau anatomique de la lésion. L'objectif secondaire était de décrire les autres complications.

Matériel et Méthodes. L'étude était rétrospective et monocentrique et portait sur une population de patients nés entre 1989 et 2012 atteints de myéloméningocèle et suivis au CHRU de Lille. Des données sur la continence urinaire, la continence fécale, le pronostic rénal, la motricité, l'autonomie dans la gestion des soins vésico sphinctériens, classées sous la forme de score de gravité à l'aide du score MAFUR modifié, et sur les opérations vésicales et médullaires et les sondages urinaires intermittents, étaient recueillies dans les dossiers médicaux à l'âge de 6-7 ans, 11-12 ans, et 18-20 ans. La population était divisée en deux groupes, selon le niveau anatomique, $\leq L5$ et $>L5$.

Résultats. La population de l'étude après inclusion comportait 72 patients. Quarante-trois patients (59,7%) et 29 patients (40,3%) avaient une lésion respectivement de niveau anatomique $\leq L5$ et $>L5$. Une incontinence urinaire sévère était retrouvée chez 76,1% des patients à l'âge de 6-7 ans, 69,9% à 11-12 ans, et 43,4% à 18-20 ans. Il n'y avait pas de différence significative pour l'incontinence en fonction du niveau anatomique. À l'âge de 18-20 ans, 51% des patients avaient un risque rénal absent ou minime, 66% avaient une incontinence fécale, 40,4 % avaient une marche autonome et 74,5% avaient acquis une autonomie complète dans la gestion vésico-fécale. La motricité était statistiquement meilleure dans le groupe de niveau $\leq L5$.

Conclusion : L'incontinence urinaire concernait plus de 81% de nos patients porteurs de myéloméningocèle entre les âges de 6 à 20 ans, et le niveau anatomique ne permettait pas de prédire le pronostic vésico-sphinctérien.

| | |
|--|-----------|
| RÉSUMÉ | 12 |
| TABLES ET FIGURES | 15 |
| INTRODUCTION | 19 |
| PHYSIOPATHOLOGIE | 21 |
| Embryologie | 21 |
| Physiopathologie | 22 |
| Epidémiologie et facteurs prédisposants : | 23 |
| Le diagnostic anténatal | 24 |
| Conséquences fonctionnelles | 26 |
| 5.1. Conséquences cérébrales et cognitives | 26 |
| 5.2. Conséquences motrices et orthopédiques | 27 |
| 5.3. Conséquences vésico rénales | 27 |
| 6. Prise en charge et suivi | 33 |
| 6.1. Prise en charge neurochirurgicale et orthopédique | 34 |
| 6.2. Prise en charge uro néphrologique | 35 |
| 6.3. Prise en charge anorectale | 38 |
| 6.4. Prise en charge psychosociale | 39 |
| MATÉRIEL ET MÉTHODES | 40 |
| Population | 40 |
| Critères d'inclusion et d'exclusion | 40 |
| Groupes | 41 |
| Données recueillies | 41 |
| 5. Éthique | 46 |
| 6. Analyses statistiques | 47 |
| RÉSULTATS | 48 |
| 1. Analyses descriptives | 48 |
| 3. Analyses comparatives | 53 |
| Contenance urinaire en fonction du niveau anatomique | 53 |
| Complications en fonction du niveau anatomique | 55 |
| DISCUSSION | 57 |
| Résultats | 57 |
| Contenance urinaire | 57 |
| Risque rénal | 61 |
| Contenance fécale | 63 |
| Motricité | 64 |
| Scolarité | 64 |
| Autonomie | 65 |

| | |
|--|-----------|
| Limites et forces de l'étude | 66 |
| Perspectives | 67 |
| CONCLUSION | 69 |
| BIBLIOGRAPHIE | 70 |
| ANNEXE 1 : Score MAFUR (développé par les équipes MPR de Lyon et en cours de validation) | 77 |

TABLES ET FIGURES

Tableau 1 : Répartition des quatre types les plus fréquents de troubles vésico-sphinctériens chez 188 enfants avec myéломéningocèle.

Tableau 2 : Caractéristiques de la population.

Tableau 3 : Facteurs de confusion.

Tableau 4 : Complications selon le niveau anatomique lésionnel.

Figure 1 : Premières étapes du développement médullaire.

Figure 2 : Schémas des différents types de spina bifida.

Figure 3 : D'après Coleman et al. : image sagittale du sac d'une myéломéningocèle, bombant hors du rachis.

Figure 4 : D'après Coleman et al., a) vue échographique en coupe axiale d'une moelle épinière normale à 20 semaines d'aménorrhée (SA) +3 jours. b) Détermination du niveau anatomique d'une myéломéningocèle, à 19 SA +1 jour.

Figure 5 : Représentation schématique des actions neuronales sur le détrusor et le sphincter en fonction du type de système nerveux (sympathique ou parasympathique).

Figure 6 : Schéma des voies d'innervation vésicale.

Figure 7 : a) Réciprocateur , b) orthèse de cheville.

Figure 8 : Sondage par une cystostomie continente.

Figure 9 : a) Intervention de Malone, lavements antérograde avec 500 ml d'eau du robinet
b) Système d'irrigation transanale pour lavements rétrogrades, type Peristeen.

Figure 10 : Diagramme de Flux.

Figure 11 : Estimation de la corrélation du niveau neurologique par rapport au niveau anatomique.

Graphique 1 : Incontinence urinaire (modérée et sévère) en fonction du niveau anatomique lésionnel.

Graphique 2 : Incontinence urinaire sévère en fonction du niveau anatomique lésionnel.

LISTE DES ABRÉVIATIONS

SB Spina bifida

DAN Diagnostic anténatal

IMG Interruption médicale de grossesse

CPDPN Centre pluridisciplinaire des diagnostics prénatals

AFP Alpha foeto protéine

SUI Sondage urétral intermittent

>L5 supérieur à la 5e vertèbre lombaire

≤L5 inférieure ou égale à la 5e vertèbre lombaire

CmH₂O centimètre d'eau

CHRU Centre hospitalier régional universitaire

IEM Institut d'éducation motrice

IME Institut médico-éducatif

ESAT Établissement d'aide pour le travail

S1 Première vertèbre sacrée

S5 Cinquième vertèbre sacrée

ULIS Unité localisée pour l'intégration scolaire

MPR Médecine physique et réadaptation

INTRODUCTION

Le Spina Bifida (SB) est une malformation congénitale rare et grave de la moelle épinière, qui a pour conséquence des atteintes motrices, orthopédiques, cognitives et vésico sphinctériennes. La sévérité des atteintes varie selon les patients, et dépend du niveau de la lésion, et de la présence d'une hydrocéphalie associée.

Cette malformation médullaire peut être diagnostiquée par l'échographie en anténatal, principalement dans sa forme la plus sévère, la myéloméningocèle. Suite au diagnostic anténatal (DAN), les parents peuvent demander une interruption médicale de grossesse (IMG). L'information délivrée aux parents en anténatal sur cette maladie et son pronostic est essentielle, et doit être la plus précise possible, afin de répondre aux questions des parents, qui portent principalement sur l'état physique, les conséquences médicales, le bien être psychosocial, et le parcours scolaire de leur futur enfant. (1) Cette information permettra aux parents de poser un choix libre et éclairé concernant la poursuite ou l'interruption de la grossesse.

Les formes avec atteinte thoracique ou thoraco lombaire, associées à une hydrocéphalie sévère, ont un pronostic sombre sur le plan cognitif, moteur et vésico sphinctérien. (2) Ces formes sévères, après examination par des médecins des centres pluridisciplinaires des diagnostics prénatals (CPDPN), sont éligibles à une interruption médicale de grossesse, le fœtus étant atteint d'une affection particulièrement grave et incurable comme l'indique l'article L2213-1 du code de la santé publique. (3)

Les formes plus bas situées ont un meilleur pronostic moteur. Mais qu'en est-il du pronostic vésico sphinctérien? Les études sont partagées sur la question, et il est difficile de se prononcer sur la continence future de ces enfants, à partir du seul niveau anatomique déterminé lors de l'échographie anténatale. Plusieurs études mettent en

évidence que le pronostic vésico-sphinctérien est dépendant du niveau lésionnel neurologique, mais peu prennent en compte le niveau lésionnel anatomique. (2) (4) (5) Le niveau lésionnel neurologique est difficilement décelable en anténatal, puisqu'il est essentiellement clinique : seul le niveau anatomique est mesurable. C'est pourquoi nous avons voulu comparer le pronostic vésico sphinctérien en fonction du niveau anatomique lésionnel, chez des enfants et jeunes adultes porteurs de myéломéningocèle.

Sur le plan vésical, la qualité de vie de ces enfants est affectée par les soins invasifs qu'ils peuvent subir, comme les sondages urétraux intermittents (SUI), l'absence d'autonomie dans la gestion urinaire et fécale, le nombre d'interventions chirurgicales. (6) Ces données sont également importantes à fournir aux parents en anténatal.

Notre critère de jugement principal était la continence urinaire à trois tranches d'âges différentes (6-7 ans, 11-12 ans, et 18-20 ans) en fonction de deux niveaux anatomiques lésionnels : supérieur à la 5^e vertèbre lombaire (>L5) ou inférieur ou égal à la 5^e vertèbre lombaire (≤L5).

Notre critère de jugement secondaire était de décrire, sur l'effectif total et en fonction du niveau anatomique, plusieurs paramètres : la continence fécale, la motricité, l'autonomie dans les soins vésico sphinctériens, le risque rénal et la scolarité. Nous avons également décrit la fréquence d'opérations vésicales et d'interventions chirurgicales de défixation médullaire.

PHYSIOPATHOLOGIE

1. Embryologie

Le système nerveux central est constitué de l'encéphale et de la moelle épinière. Il se forme à partir d'un même tissu embryologique, l'ectoderme. Entre la troisième et la quatrième semaine du développement embryonnaire débute le processus de neurulation, par la plicature du tissu ectodermique, la plaque neurale, afin de former le tube neural. Le tube neural est complètement fermé à la fin de la dixième semaine de grossesse. Une anomalie de fermeture du tube neural peut conduire à des malformations de l'encéphale, comme l'anencéphalie, ou de la moelle épinière, comme le spina bifida (du latin *spina*, vertèbre, et *bifida*, bifide) (7)

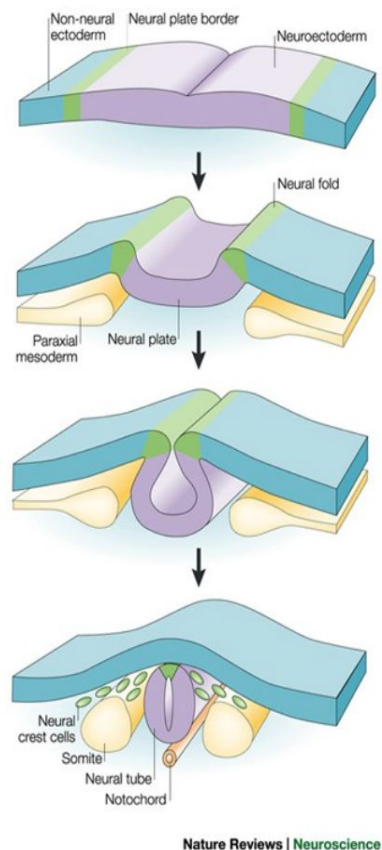


Figure 1 Premières étapes du développement médullaire, selon Gammill et al. (8)

2. Physiopathologie

Il existe deux types de spina bifida, le spina bifida occulta, ou forme fermée, et le spina bifida aperta, ou forme ouverte. Le spina bifida aperta représente 75% des formes de spina bifida. (9) La forme la plus grave de spina bifida aperta est la myéломéningocèle. C'est une anomalie de fermeture des vertèbres, avec la hernie d'un sac méningé, contenant les méninges et la moelle épinière mal formée en regard. Ce sac herniaire fait une saillie dans le dos du fœtus, avec le plus souvent une ouverture cutanée en regard, d'où peut suinter du liquide céphalo rachidien.

L'anomalie est le plus souvent localisée au niveau lombosacré, dans 77% des cas selon Masini et al., (10) elle peut être sacrée, lombaire, thoraco lombaire ou plus rarement cervicale. Cette malformation médullaire s'accompagne dans 80% des cas d'une anomalie de résorption du liquide céphalorachidien au niveau des ventricules cérébraux, ce qui entraîne une hydrocéphalie. L'hydrocéphalie est plus fréquemment retrouvée dans les formes lombaires. La cause majeure est une malformation d'Arnold Chiari type 2. (11)

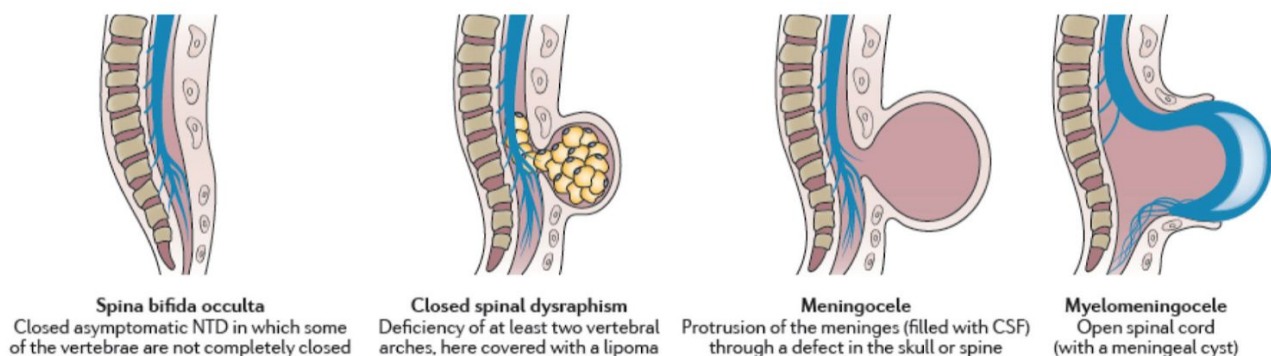


Figure 2 Schémas des différents types de SB : de gauche à droite : 1^{er} et 2^e: SB occulta. 3^e: SB aperta type méningocèle : hernie de méninge seule. 4^e : SB aperta type myéломéningocèle : hernie de moelle et de méninge.

(12)

3. Epidémiologie et facteurs prédisposants :

La prévalence de cette maladie est d'en moyenne 5 cas sur 10 000 dans le monde (13) et varie selon le pays (dans certaines régions de Chine, la prévalence est jusqu'à 20 fois plus élevée ; en Europe et aux USA elle varie de 0,6 à 0,8 cas/1000). (12) Entre 2001 et 2012 à Paris, la prévalence totale de SB était de 5,8 pour 10 000 naissances, avec 81% d'IMG, 0,5% d'enfants morts-nés, et 18,5% d'enfants nés vivants. (13)

La mortalité a beaucoup diminué depuis les années 1960 avec une amélioration de la prise en charge, en particulier la fermeture chirurgicale de la lésion en postnatal immédiat. Cependant il persiste des formes graves, celles avec un niveau lésionnel thoracique et/ou une hydrocéphalie sévère, avec une mortalité augmentée en particulier dans les premiers jours de vie. (13)

Des facteurs à la fois génétiques et environnementaux ont été identifiés comme favorisant la survenue d'un spina bifida. Le plus connu est la carence en acide folique : en effet, plusieurs études ont mis en évidence qu'une supplémentation vitaminique réduisait l'incidence de cette pathologie. (14) (15) (16) De là, des campagnes de prévention ont été mises en place pour une supplémentation systématique des femmes en acide folique, en préconceptionnel et pendant le premier trimestre de la grossesse. Les autres facteurs en lien avec cette malformation sont des facteurs maternels, nutritionnels ou médicamenteux tels que : un taux faible de vitamine B12, de vitamine C, de méthionine, de zinc ; un index glycémique élevé ; la prise d'acide valproïque. (17) (18) D'autres facteurs maternels ont été identifiés comme l'obésité, le stress psychosocial, le diabète gestationnel insulino dépendant, le tabagisme, un bas niveau socioéconomique, et les infections maternelles. (19) Parmi les facteurs environnementaux, on peut citer l'exposition à des toxiques ou à la pollution. (20)

4. Le diagnostic anténatal

Le diagnostic anténatal se fait échographiquement, il est possible dès l'échographie du premier trimestre.

Depuis l'amélioration des techniques échographiques, le dosage dans le sang maternel de l'alpha foeto protéine (AFP), dont l'augmentation faisait suspecter la malformation, est désormais passé au second plan pour le diagnostic. Certaines études mettent cependant en valeur l'intérêt d'un dépistage combiné (dosage de l'AFP et échographie) pour diminuer le nombre de faux négatifs. (21) Depuis une vingtaine d'années, les appareils échographiques ont gagné en précision, et permettent d'affiner le diagnostic.

Cependant le diagnostic échographique n'est pas toujours aisé, du fait de la position foetale (si le dos du fœtus est contre la paroi maternelle), de facteurs échographiques maternels (diminution de l'échogénicité chez une patiente obèse), et du degré d'expérience de l'échographiste. Les grossesses mal suivies sont également un risque de faux négatifs. Des diagnostics de myéloméningocèles sont par conséquent faits parfois seulement à la naissance. (22)

Le principe échographique consiste à localiser le cône médullaire, dont la position varie en fonction de l'âge gestationnel, et de là, à calculer le niveau du défaut médullaire. Il repose sur des signes directs et des signes indirects. (22) L'un des signes directs est la visualisation du sac neuro méningé en coupe sagittale (Figure 3). On pourra alors rechercher la fin du cône médullaire situé en regard d'une ou deux vertèbres, comptées par l'échographiste, soit en partant de la dernière vertèbre sacrée, soit en partant des vertèbres thoraciques. En général, le défaut cutané est à un niveau inférieur au défaut médullaire et osseux.

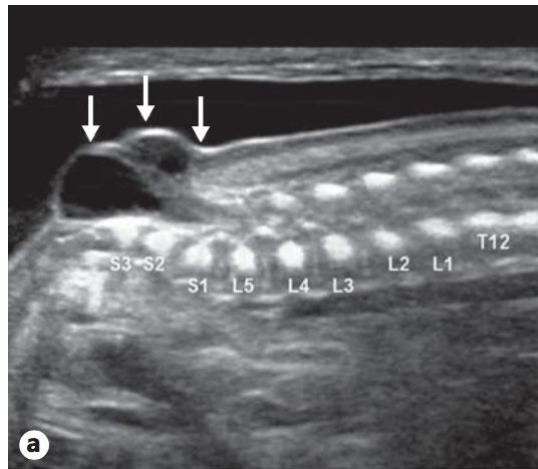


Figure 3, d'après Coleman et al.(22) :
image sagittale du sac d'une myéloméningocèle, bombant hors du rachis.

L'autre signe direct est la visualisation du défaut osseux par l'ouverture vertébrale ; les masses latérales auront une forme en V au lieu d'être horizontales. (Figure 4, b)

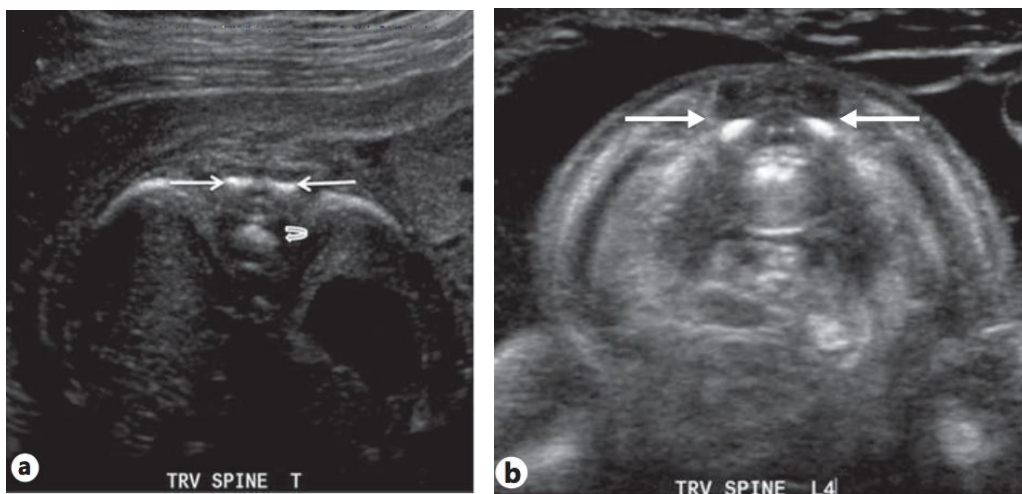


Figure 4, d'après Coleman et al. (22) a) vue échographique en coupe axiale d'une moelle épinière normale à 20 semaines d'aménorrhée (SA) +3 jours. b) Détermination du niveau anatomique d'une myéloméningocèle, à 19 SA +1 jour. Image axiale d'une divergence des arches postérieures de la vertèbre L4 (flèche).

Il existe des signes indirects, situés à l'étage cérébral, qui, lorsqu'ils sont retrouvés sous forme de triade, sont très fortement évocateurs d'un SB. Ils sont les conséquences d'une anomalie de circulation du liquide céphalorachidien.

Le "lemon sign" ou "signe du citron" représente la forme du crâne caractérisée par une concavité des os frontaux, au lieu de leur convexité habituelle, ainsi que des bosses pariétales plus marquées. Le "signe de la banane" (forme incurvée et aplatie du cervelet) est significatif d'une malformation du cervelet et, en particulier, témoin de la présence d'une malformation de Chiari type II. La ventriculomégalie, c'est-à-dire l'élargissement des ventricules cérébraux, est le troisième signe cérébral.

En association à cette triade, la présence de pieds bots est également un signe indirect fortement en faveur d'un SB.

L'échographie permet de repérer d'emblée les formes sévères, qui seront haut situées (lombaires hautes, thoraciques ou beaucoup plus rarement, cervicales), avec des signes crâniens témoins d'une hydrocéphalie ayant déjà un retentissement anténatal, et avec des pieds bots.

5. Conséquences fonctionnelles

Les conséquences fonctionnelles sont multiples, elles dépendent en partie du niveau de la lésion. Le myéloméningocèle entraîne un déficit sensitivomoteur variable, et touche les fonctions cognitives, motrices, vésico sphinctériennes, anorectales et périnéales.

5.1. Conséquences cérébrales et cognitives

Il existe une hydrocéphalie dans 80% des cas, préférentiellement dans les formes lombaires, dont la cause principale est une malformation de Chiari type II. (11) Le liquide

céphalorachidien doit alors être dérivé par la pose chirurgicale d'une valve ventriculo péritonéale.

L'atteinte cognitive est variable, et un déficit cognitif est plus fréquent chez les patients avec hydrocéphalie. (24) Du fait du handicap moteur et des difficultés cognitives, certains enfants ont besoin d'une scolarité adaptée. (25) (26)

5.2. Conséquences motrices et orthopédiques

Le déficit moteur est variable, il est très dépendant du niveau neurologique lésionnel, (27) il peut aller de la paraplégie complète à la marche normale. Une partie des patients ont une marche autonome mais qui nécessite le port d'appareillage (orthèses). L'atteinte motrice est statistiquement plus sévère quand le niveau d'atteinte est lombaire haut ou thoracique. (2)

Par ailleurs la motricité s'aggrave avec l'âge, et près de 50% des patients ayant une marche possible à 9 ans la perdent avant l'âge de 50 ans. (28)

5.3. Conséquences vésico rénales

5.3.1. Fonctionnement normal de la vessie

La vessie est un réservoir constitué d'un muscle sous contrôle du système nerveux autonome, le détrusor, et se remplit à basse pression, avec une bonne compliance, sans contraction au repos. (29) Le volume maximal est défini comme la capacité vésicale maximale, qui augmente avec l'âge, pour atteindre un volume entre 300 et 500 ml à l'âge adulte. La vessie fait intervenir un réseau neuronal complexe dont les centres se situent principalement dans la moelle épinière. Le cerveau, en particulier le cortex frontal, le thalamus et le cervelet, joue également un rôle dans le contrôle vésical. (30)

Le remplissage vésical, par l'intermédiaire de récepteurs mécaniques sensibles à la distension, stimule des fibres neuronales afférentes qui transmettent l'information aux centres nerveux, situés dans la moelle épinière thoracolombaire d'une part (centres sympathiques), et dans la moelle sacrée d'autre part (centres parasympathiques). Au fur et à mesure du remplissage vésical, apparaissent des sensations de besoin, avec des pics de pression associés, jusqu'à environ 15 centimètres d'eau (cmH₂O). Le déclenchement de la miction se fait par contraction du détrusor, et relâchement complet du sphincter urétral dans le même temps. L'apprentissage de la propreté est en lien avec l'apprentissage du besoin ressenti, et du contrôle du sphincter. (29)

Les figures 5 et 6 donnent un aperçu de l'anatomie et du fonctionnement neurologique normaux de la vessie.

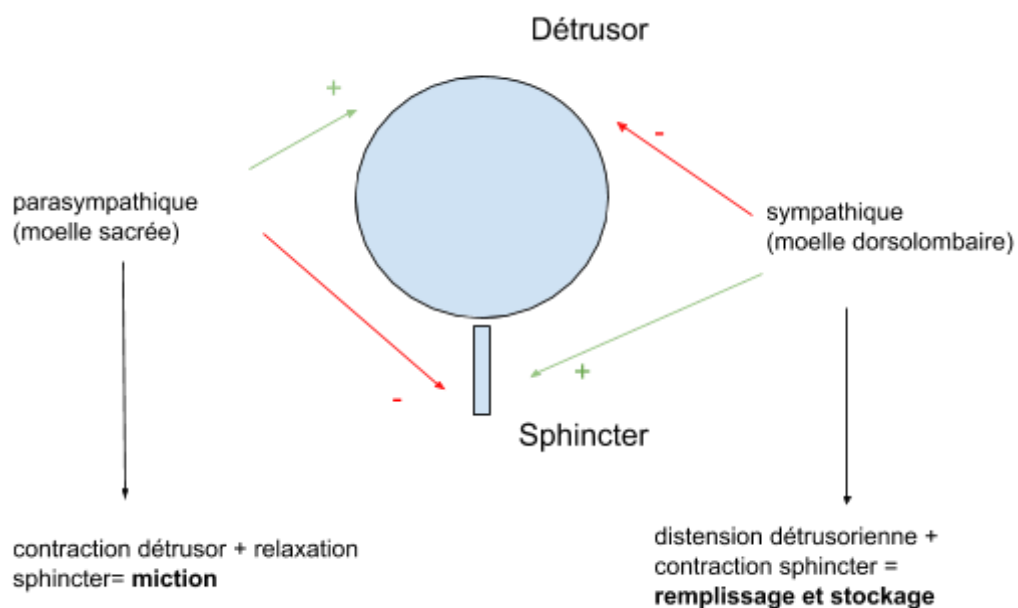


Figure 5 : Représentation schématique des actions neuronales sur le détrusor et le sphincter en fonction du type de système nerveux (sympathique ou parasympathique).

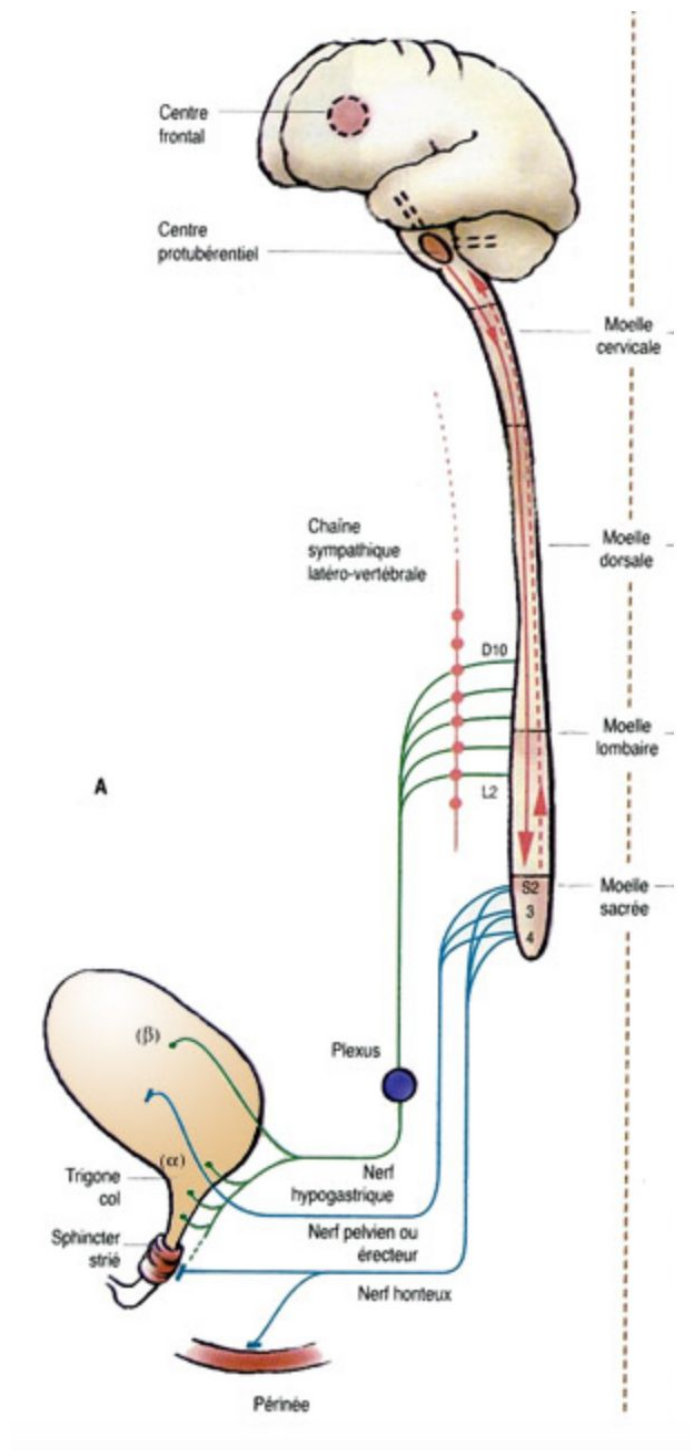


Figure 6: Schéma des voies d'innervation vésicale (31)

5.3.2. Atteinte vésicale

Pour les patients atteints de spina bifida, les centres nerveux et les voies neuronales vésicales afférentes peuvent être détériorés.

L'atteinte peut toucher le muscle vésical et/ou le sphincter. La vessie est alors considérée comme une vessie neurologique.

Le symptôme majeur de l'atteinte vésicale est l'incontinence urinaire. La sévérité de l'atteinte est plurifactorielle et dépend entre autres du siège de la lésion, et de la présence ou non d'une hydrocéphalie. (32) Près de 75% des patients sont atteints par des troubles vésico sphinctériens, quel que soit le niveau lésionnel. (5)

Plusieurs critères permettent de décrire l'atteinte vésicale. L'hyperactivité détrusorienne est caractérisée par des contractions du détrusor fréquentes et répétées pour un volume faible. La compliance est la capacité de distension de la vessie. L'hypertonie vésicale est définie par une pression augmentée à l'intérieur de la vessie. L'hypertonie sphinctérienne est une augmentation de pression au niveau sphinctérien. L'hypotonie sphinctérienne, à l'inverse, est une pression insuffisante au niveau du sphincter.

Selon Van Gool et al., on peut classer les troubles vésico sphinctériens dans les myéloméningocèles selon 4 grands motifs, tels que rapportés dans le tableau 1.

Tableau 1 : Répartition des quatre types les plus fréquents de troubles vésico-sphinctériens chez 188 enfants avec myéloméningocèle (33)

| | HYPERACTIVITÉ VÉSICALE | HYPERACTIVITÉ VÉSICALE | VESSIE NORMALE | TOTAL |
|------------------------------|---------------------------|---------------------------|----------------|-------|
| HYPOTONIE SPHINCTÉRIENNE | 44 | 20 | – | 64 |
| HYPERTONIE SPHINCTÉRIENNE | 26 | 85 | – | 111 |
| SPHINCTER NORMAL | – | – | 13 | 13 |
| TOTAL | 70 | 105 | 13 | 188 |

Une vessie hyperactive entraîne des fuites urinaires, aggravées par une incompétence sphinctérienne. Si le sphincter est hypertonique, il y a une pollakiurie, des fuites par impériosité, une vidange vésicale incomplète. Les parois vésicales sont dans ce cas épaissies, avec la formation d'une vessie de lutte. Une vessie hypoactive est flasque, de grand volume, et se vidange mal, entraînant un résidu post-mictionnel. Si le sphincter est incompétent, une incontinence urinaire est associée. Si le sphincter est hypertonique, les mictions se font par regorgement, et il persiste un résidu post mictionnel. La compli-ance est le plus souvent diminuée dans les formes avec vessie hyperactive. (30)

Ce dysfonctionnement vésical a un retentissement rénal, qui est un facteur de morbi-mortalité augmentée. (34)

5.3.3. Atteinte rénale

L'atteinte rénale est l'atteinte redoutée de la myéloméningocèle car elle grève le pronostic, et peut mener à l'insuffisance rénale chronique, qui évolue inexorablement vers la dialyse. Après 20 ans d'évolution du SB, environ 15% des malades ont une insuffisance rénale terminale. (35) Dans l'étude de Singhal et al. en 1999 sur les facteurs de mortalité de jeunes adultes atteints de SB, 30% des décès étaient causés par une insuffisance rénale terminale. (36)

L'atteinte rénale se fait par plusieurs mécanismes : (37)

1. L'hyperpression vésicale cause une urétérohydronéphrose dans 80% des cas si la pression monte au dessus de 40 cmH₂O.
2. Les infections urinaires hautes (pyélonéphrites), favorisées par la mauvaise vidange vésicale et le reflux vésico urétéral.
3. Le reflux vésico urétéral favorisant et favorisé par l'urétéro hydronéphrose et les infections urinaires. (35)

Le risque rénal est majeur dans la situation qui combine hyperactivité détrusorienne et hypertonie sphinctérienne, du fait de l'hyperpression intra vésicale et la présence d'un résidu chronique. (32)

5.4. Conséquences anorectales

Il existe très souvent des troubles digestifs, et 41 à 53 % des patients atteints de spina bifida souffrent d'incontinence fécale ou de constipation. (38) (39)

L'innervation colique est assurée par un système nerveux sympathique et parasympathique dont les centres se trouvent dans l'encéphale, le tronc cérébral, la moelle dorso lombaire et la moelle sacrée. Ces fibres nerveuses assurent le bon fonctionnement de la motilité intestinale, du sphincter anal, de la sensibilité et de la contraction rectales.

Le colon assure un stockage des selles, et la contraction de ses fibres musculaires lisses provoque la progression des selles régulièrement jusqu'à l'ampoule rectale. (40) Le remplissage de l'ampoule rectale renvoie un message sensitif de besoin par des voies nerveuses afférentes jusqu'aux centres médullaires parasympathiques, ce qui déclenche une ouverture du sphincter anal interne lisse et une contraction du rectum pour expulser les selles (réflexe rectoanal inhibiteur) (41). Le sphincter anal externe, strié, est sous le contrôle de la volonté, et se ferme ou s'ouvre selon la possibilité sociale d'exonération.

Une atteinte de la moelle peut altérer la sensation de besoin, diminuer la capacité de contraction rectale, et occasionner une abolition du réflexe d'exonération et une insuffisance du sphincter externe anal. (42)

5.5. Conséquences à l'âge adulte : sexuelles et psychosociales

La sphère vésicale étant touchée, l'impact génitosexuel est inévitable. Il peut y avoir des dysfonctions sexuelles avec une perte de sensibilité génitale ; chez les hommes on observe une diminution ou une absence d'érection, une éjaculation rétrograde ou absente. Les femmes peuvent avoir des difficultés de lubrification vaginale et un manque de tonus du plancher pelvien. (43) Il faut ajouter à ces dysfonctions organiques la composante psychologique, avec une sphère génitale exposée depuis l'enfance à des soins souvent invasifs pouvant renvoyer aux patients une image dégradée de cette zone.

Une autre conséquence de cette pathologie est le manque d'autonomie. Le gradient d'autonomie est évalué par la Classification internationale du fonctionnement, du handicap et de la santé (CIF) en fonction du niveau de restrictions fonctionnelles et de limitation d'activité. (44) Les enfants porteurs de SB ont un score d'autonomie très bas dans les activités de la vie quotidienne. (45) Les sondages urétraux intermittents et les lavements rectaux se font majoritairement par les parents dans l'enfance (46). Chez ces patients, l'autonomie dans la gestion des soins urinaires et fécaux est essentielle, et une meilleure indépendance dans ces domaines influe positivement sur l'autonomie dans d'autres domaines de la vie quotidienne. (47)

Toutes ces complications ont un impact certain sur la qualité de vie des patients porteurs de spina bifida. (6) Une prise en charge adaptée est donc essentielle.

6. Prise en charge et suivi

La prise en charge des patients porteurs de SB est multidisciplinaire et globale.

Le but de la prise en charge est de diminuer l'apparition de complications, en particulier rénales, et d'augmenter la qualité de vie en traitant les troubles vésico sphinctériens et moteurs.

6.1. Prise en charge neurochirurgicale et orthopédique

La fermeture de la lésion par voie chirurgicale se fait à la naissance, avec pose d'une valve de dérivation ventriculo péritonéale pour les formes avec hydrocéphalie.

Dans certains cas, notamment lorsque les formes sont thoraciques et compliquées d'une hydrocéphalie sévère, l'atteinte est très sévère, et la prise en charge peut être uniquement palliative, sans intervention chirurgicale. (48)

La chirurgie fœtale est une alternative thérapeutique proposée entre 19 et 26 semaines d'aménorrhée, qui diminue la probabilité d'avoir une valve et améliore le pronostic moteur, avec cependant des risques de prématurité augmentés. (49) Cette chirurgie est très spécifique, réalisée en France uniquement par quelques équipes entraînées, selon des critères d'éligibilité précis.

Le suivi neurochirurgical est essentiel, particulièrement quand les patients ont une hydrocéphalie valvée. Les complications de la valve sont multiples : obstruction, déplacement, infections ; elles augmentent la morbi mortalité. (50)

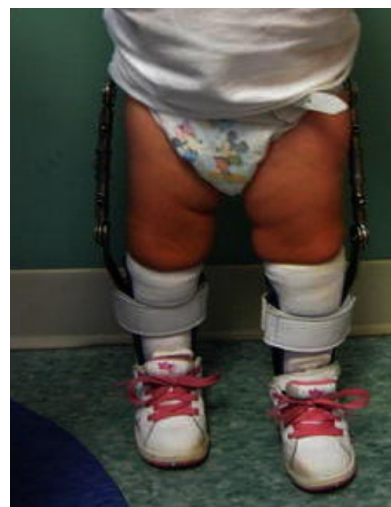
Une surveillance clinique neurologique est indispensable car l'aggravation des troubles vésico sphinctériens et une diminution de la mobilité doivent faire rechercher une refixation médullaire. En effet la moelle épinière présente des adhérences suite à l'opération de fermeture, et la croissance peut provoquer sa mise en tension. (51) Un geste chirurgical de défixation médullaire permettra le plus souvent d'améliorer les symptômes. (52) Le soutien de la marche se fait par des appareillages au niveau des membres inférieurs et/ou

du rachis. Il est indispensable pour ces patients de bénéficier d'un renforcement musculaire par de la kinésithérapie dès l'enfance.

Les orthèses seront adaptées en fonction du niveau neurologique et donc du groupe musculaire atteint. (27) Les patients avec un niveau moteur thoracolombaire auront besoin d'une suppléance de leurs quadriceps, en utilisant un réciprocatteur (Figure 7,a) ou un fauteuil roulant. Les patients avec un niveau sacré nécessitent souvent des orthèses de chevilles. (Figure 7,b)



a)



b)

Figure 7 : a) Réciprocatteur (53), b) orthèse de cheville (27)

6.2. Prise en charge uro néphrologique

Le but est avant tout de protéger le rein, afin de prévenir la survenue d'une insuffisance rénale. (35)

Le suivi vésico rénal est fait régulièrement par plusieurs examens urodynamiques. (54)

Nous avons listé ci-dessous les principaux, afin d'éclairer la méthodologie de notre étude.

1. Les épreuves fonctionnelles urinaires :

- a) La débitmétrie, permet sur une miction d'évaluer le débit, le volume uriné, et recherche en particulier une dysurie (miction en plusieurs jets, ou courbe de miction plate) ou une dyssynergie vésico sphinctérienne.
- b) La cystomanométrie consiste à remplir la vessie par une sonde posée via l'urètre, et à estimer la pression intravésicale. D'autres paramètres sont évaluables par cet examen, comme la pression intra-urétrale, reflet de la pression sphinctérienne.
- c) La cystographie rétrograde: l'injection d'un produit de contraste par voie urétrale ou par voie sus-pubienne permet de visualiser la présence d'un reflux vésico urétéral. Elle permet d'apprécier également les parois vésicales et de rechercher des signes de vessie de lutte (parois crénelées).

2. L'échographie réno vésicale : examen réalisé très facilement, il permet de contrôler la croissance rénale, de vérifier l'intégrité du parenchyme rénal, et de rechercher une dilatation des cavités pyélocalicielles, une dilatation urétérale, et un résidu post-mictionnel.

3. La scintigraphie rénale au DMSA permet de rechercher des séquelles de pyélonéphrites ; au DTPA permet de rechercher une altération de la fonction rénale.

4. La clairance de la créatinine : c'est le calcul du débit de filtration glomérulaire, qui est le reflet d'une insuffisance rénale, s'il est inférieur à 90 ml/min.

La prise en charge de l'incontinence urinaire et du risque rénal se fait par plusieurs moyens : (33) (31)

- 1. Des traitements médicamenteux sont utilisés comme les anticholinergiques pour diminuer l'hyper-contractilité du détrusor.

2. La lutte contre les infections urinaires par une hydratation suffisante, des mictions ou des sondages réguliers, la lutte contre la constipation.
3. Les sondages urétraux intermittents, faits par un tiers (hétérosondages) quand l'enfant est petit (généralement ses parents), ou par lui-même (autosondages) quand il grandit : ils permettent de vidanger complètement la vessie, et de diminuer l'altération vésicale provoquée par la contraction d'un détrusor non fonctionnel. Une étude de Veenboer et al. met en évidence que 58% des patients âgés de plus de 18 ans atteints de SB utilisent les sondages intermittents. (5)
4. L'injection de toxine botulique intra-vésicale est un moyen thérapeutique utilisé pour les vessies hyperactives, résistantes à un traitement anticholinergique bien conduit.
5. Des interventions chirurgicales sur le sphincter et la vessie pourront être envisagées si l'incontinence et/ou le trouble de compliance persiste :
 - Agrandissement de vessie (entérocystoplastie) ;
 - Cystostomie continente (55) : quand les sondages par l'urètre ne sont pas réalisables, une dérivation continente des urines est réalisée par tubulisation des segments intestinaux, ou par l'appendice, ces derniers étant abouchés à la peau. Les sondages seront faits par la dérivation ainsi formée (Figure 8) ;
 - Sphincter artificiel ;
 - Intervention de Bricker ou dérivation non continente des urines par exclusion vésicale et stomie.

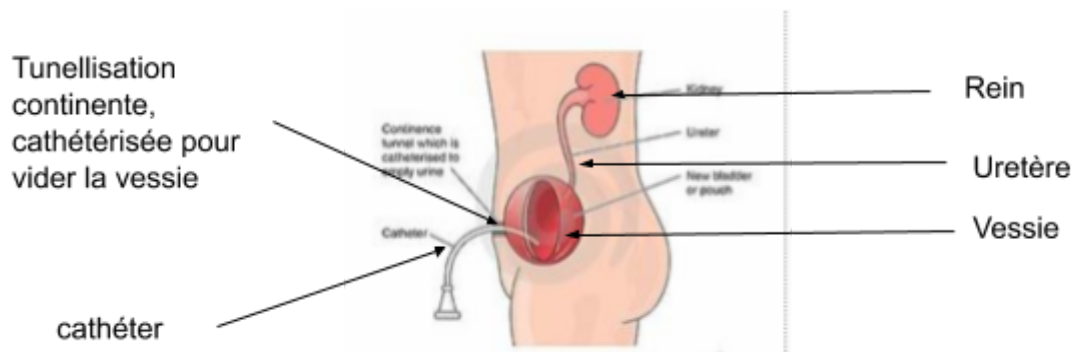


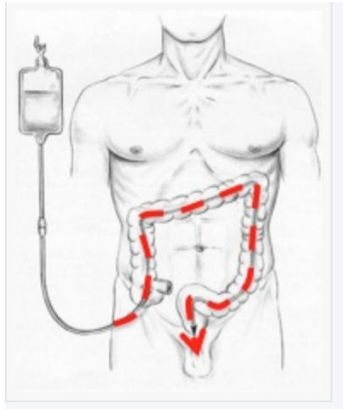
Figure 8 : sondage par une cystostomie continente.

6.3. Prise en charge anorectale

Le traitement de la constipation est essentiel dans un contexte de SB. Le traitement lutte contre l'accumulation chronique de selles dures dans le rectum et a pour objectif de diminuer les symptômes d'incontinence fécale. Vider l'ampoule rectale permet également de diminuer la pression extrinsèque qui agit sur la vessie, et d'améliorer indirectement la continence urinaire.

Les traitements utilisés sont plus ou moins invasifs :

1. les laxatifs oraux : ce sont les traitements de première intention pour traiter la constipation.
2. Les lavements rétrogrades de type Peristeen, système d'irrigation d'eau par voie transanale, permettent d'assurer une meilleure vidange des selles, et améliorent les symptômes de constipation et d'incontinence fécale. (56) (Figure 9)
3. En cas d'incontinence anale trop sévère, Malone développa en 1990 un système de lavements antérograde en utilisant l'appendice (ou une tunnellisation d'une partie de l'iléon) pour créer une stomie entre l'intestin et la peau, afin d'améliorer la technique de vidange intestinale. (57) (58) (Figure 9)



a) (59)



b) (60)

Figure 9 : a) intervention de Malone, lavements antérograde avec 500 ml d'eau du robinet.
b) système d'irrigation transanale pour lavements rétrogrades, type Peristeen

6.4. Prise en charge psychosociale

Les atteintes fonctionnelles du SB peuvent être lourdes, et avoir chez certains enfants une conséquence psychologique ; un suivi doit alors être mis en place. (61) (62)

MATÉRIEL ET MÉTHODES

1. Population

La population de l'étude était formée de patients nés entre 1989 et 2012, âgés entre 6 et 30 ans avec un diagnostic de SB aperta de type myéloméningocèle. Le diagnostic avait été fait en anténatal ou post-natal immédiat. Tous les patients étaient opérés à la naissance avec fermeture de la lésion spinale, et, pour ceux avec hydrocéphalie, pose d'une valve de dérivation ventriculo péritonéale.

Les liste de patients à inclure était définie à partir de la file active des patients porteurs de SB suivis dans le service d'urodynamique du centre hospitalier régional universitaire (CHRU) de Lille à l'hôpital Jeanne de Flandres et celui de neurochirurgie pédiatrique de l'hôpital Roger Salengro à Lille.

C'était une étude monocentrique, descriptive, rétrospective, longitudinale. Les données étaient recueillies dans les dossiers médicaux du CHRU de Lille informatisés et papier, au cours de l'année 2019.

2. Critères d'inclusion et d'exclusion

Les critères d'inclusion étaient : diagnostic de myéloméningocèle ; âge supérieur à 6 ans ; suivi médical au CHRU de Lille de 6 à 20 ans ; forme opérée à la naissance. Les patients ayant un suivi médical uro-néphrologique et neurochirurgical de l'âge de 6 à 20 ans à Jeanne de Flandres étaient inclus, ils pouvaient être nés et avoir été opérés à la naissance dans un autre centre.

Les critères d'exclusion étaient les suivants : patients porteurs de SB de formes différentes : myéolipome, méningocèle, myélocystocèle et tous les autres types de dysraphismes fermés ; perdus de vue ou suivi principalement fait dans un autre centre que le CHRU de Lille ; patients décédés dans les 6 premières années de vie.

3. Groupes

La population était divisée en deux groupes selon le niveau anatomique. Le premier groupe était formé des patients ayant une lésion de niveau anatomique supérieur à la 5^e vertèbre lombaire (>L5), regroupant les lésions thoraciques, lombaires, ou thoraco-lombaires. Dans le deuxième groupe, les patients avaient un niveau anatomique inférieur ou égal à la 5^e vertèbre lombaire (\leq L5), regroupant les lésions lombo-sacrées (L5-S1) et sacrées (de la première vertèbre sacrée S1 à la cinquième vertèbre sacrée S5). Le niveau choisi était le niveau anatomique, décelé en anténatal à l'échographie, ou en post-natal, cliniquement. Si une échographie médullaire était faite à la naissance, le niveau retenu était celui de l'échographie.

Nous avons fait le choix de séparer les deux groupes entre les lésions supérieures à la 5^e vertèbre lombaire et inférieures ou égales à L5, car les formes lombosacrées sont les plus fréquentes avec un pronostic vésical à clarifier ; nous les avons opposées aux formes lombaires hautes ou thoraco-lombaires.

4. Données recueillies

Pour chaque patient étaient recherchées des données de continence urinaire et fécale, des données sur le pronostic rénal, sur la motricité et sur l'autonomie. Ces données étaient recueillies à trois tranches d'âges différentes sous forme de scores de gravité, qui

seront détaillés plus bas. Les âges choisis étaient considérés comme les âges sociaux corrélés à la scolarité, marquant des étapes d'autonomie dans la vie de l'enfant : 6-7 ans (entrée au Cours Préparatoire (CP)), 11-12 ans (entrée en sixième), et 18-20 ans (début d'études supérieures, de formation ou début de vie professionnelle). Nous avons fait le choix de ne pas étudier la continence avant 6 ans, car la vessie est mature à partir de l'âge de 5 ans, et l'étude de la continence avant cet âge n'aurait pas été suffisamment pertinent. Les données étaient recueillies dans les comptes rendus médicaux établis lors de consultations de néphrologie pédiatrique et adulte, d'urodynamique pédiatrique et adulte, d'urologie pédiatrique et adulte, de neurochirurgie pédiatrique et adulte, et de médecine physique et réadaptation adulte (MPR), ayant eu lieu dans des services du CHU de Lille. Certains comptes rendus pouvaient être des courriers de centres de MPR de la région Hauts-de-France, où les patients pouvaient avoir une partie de leur suivi, mais tous ces comptes rendus étaient retrouvés dans les dossiers médicaux du CHU de Lille.

Le score MAFUR, acronyme de Motricité, Autonomie, Fécal, Urinaire et Rénal, est un score développé par les équipes de MPR pédiatrique de Lyon, en cours de validation par le centre de référence du SB. (Annexe 1) (63) Il existe certains scores standardisés pour les enfants porteurs de SB, mais aucun ne regroupe les mêmes catégories que le score MAFUR. (63) Pour l'étude des complications, nous avons choisi d'utiliser ce score de manière simplifiée afin d'établir un score d'incontinence urinaire, un score d'incontinence fécale, un score de pronostic rénal, un score de motricité, et un score d'autonomie dans les vidanges vésicales ou fécales, que nous allons détailler.

L'incontinence urinaire était classée en 3 catégories :

1. Continence urinaire totale jour et nuit, sans fuites.

2. Incontinence urinaire modérée : fuites peu importantes nécessitant le port de petites protections (types protections périodiques), et/ou énurésie.
3. Incontinence urinaire sévère : port de couches le jour nécessaire.

Si le patient avait subi une cystostomie continente ou une intervention de Bricker, il était considéré comme ayant une incontinence sévère car n'urinant plus par les voies naturelles. L'agrandissement de vessie ou entérocytoplastie ne classait pas le patient dans cette catégorie.

L'incontinence fécale suivait le même classement:

1. Continence fécale totale sans fuites, sans port de protection.
2. Incontinence fécale modérée avec fuites occasionnelles nécessitant le port de petites protections, selles exonérées dans les toilettes.
3. Incontinence fécale sévère avec port de couches, selles exonérées dans la couche.

Les patients qui devaient effectuer des manœuvres digitales pour extraire les selles étaient considérés comme ayant une incontinence fécale sévère.

Le risque rénal était gradé en 3 stades de sévérité selon la présence des critères suivants :

- antécédent d'infection urinaire fébrile dans l'année précédente ;
- échographie rénale anormale dans l'année précédente : dilatation des voies urinaires de plus de 5 mm hors malformation associée et/ou résidu post-mictionnel ;
- clairance de la créatinine inférieure à 90 mL/min/1,73 dans les 5 années précédentes ;
- cystographie rétrograde anormale dans les 5 années précédentes : présence d'un reflux vésico-rénal hors malformation associée, vessie crénelée et/ou de petite taille ;

- scintigraphie rénale anormale dans les 5 années précédentes : cicatrice rénale ou perte de fonction relative de 10% ou plus hors malformation associée ;
- bilan urodynamique anormal dans les 5 années précédentes : capacité vésicale inférieure à la normale pour l'âge (selon la formule théorique : $(\text{âge}+1) \times 30, \pm 10\%$) et/ou hyperactivité (pression intra-vésicale supérieure à 30 cm d'eau pour un volume inférieur ou égal au volume théorique de remplissage) et/ou compliance $< 20 \text{ mL/cmH}_2\text{O}$.

Le risque rénal était:

1. absent ou minime s'il existait 0, 1 ou 2 critères parmi ceux ci-dessus ;
2. modéré s'il existait 3 ou 4 critères ;
3. sévère s'il existait 5 critères ou plus.

Si l'examen n'avait pas été fait ou en dehors des délais indiqués dans les critères, nous avons considéré qu'il était normal si jamais réalisé auparavant, ou identique à celui recueilli dans la tranche d'âge précédente, si déjà réalisé. Par exemple, si une cystographie était anormale à 6 ans, et qu'il n'y en avait pas de nouvelle réalisée entre 6 et 12 ans, elle était considérée comme toujours anormale à l'âge de 11-12 ans. De même, si aucune scintigraphie n'était réalisée avant l'âge de 15 ans, elle était considérée comme normale aux âges de 6-7 et 11-12 ans. En effet, certains examens sont effectués pour rechercher des conséquences rénales après évaluation de facteurs de risque, comme la scintigraphie, qui est souvent réalisée quand le patient a fait plusieurs pyélonéphrites, pour rechercher des séquelles rénales. Si le patient ne fait jamais d'infections urinaires, l'indication d'une scintigraphie peut donc ne jamais être posée.

Par ailleurs une clairance de la créatinine $< 90 \text{ ml/min/1.73}$ classait directement en grade sévère sans qu'il y ait besoin d'avoir 5 critères au total.

La motricité était classée selon 3 stades de sévérité :

1. Marche normale ou avec appareillage, fauteuil possible pour les longues distances ;
2. Mobilité réduite : marche seulement à l'intérieur, fauteuil roulant nécessaire pour sortir ou se déplacer ;
3. Absence de marche : fauteuil roulant nécessaire 100% du temps.

L'autonomie dans les soins vésico sphinctériens était classée ainsi :

1. Autonomie complète pour la gestion de l'élimination urinaire et fécale ;
2. Dépendance partielle : aide d'un tiers nécessaire pour la gestion de l'élimination urinaire **ou** fécale ;
3. Dépendance complète : aide d'un tiers nécessaire pour la gestion de l'élimination urinaire **et** fécale.

La scolarité était classée en deux catégories :

1. cursus scolaire en milieu normal (comprenant les Unités Localisées pour l'Intégration Scolaire (ULIS)), lycée général ou technologique, études supérieures ou filière professionnelle ou technologique ;
2. cursus scolaire en milieu adapté : IEM, IME, Établissement et Service d'Aide par le Travail (ESAT).

D'autres données étaient recueillies : le moment du diagnostic (anténatal ou à la naissance, la présence d'une hydrocéphalie valvée, l'utilisation de sondages urétraux intermittents, la nécessité d'une opération vésicale (entérocystoplastie, cystostomie continente, intervention de Bricker), la nécessité d'une libération médullaire, l'utilisation de

lavements coliques rétrogrades, la nécessité d'une stomie continente pour des lavements antérogrades.

Les patients avec cystostomie continente étaient considérés comme ayant une incontinence sévère.

Nous avons également recherché le **niveau neurologique moteur** décrit à la naissance ou dans les 10 premières années de vie s'il manquait l'information, que nous avons corrélé au niveau anatomique selon 4 grades:

1. Niveau neurologique au même niveau que le niveau anatomique ;
2. Niveau neurologique entre 1 à 2 niveaux plus bas que le niveau anatomique ;
3. Niveau neurologique entre 1 à 2 niveaux plus haut que le niveau anatomique ;
4. Niveau neurologique différent du niveau anatomique de plus de 2 niveaux.

Le niveau neurologique était le plus souvent décrit dans les comptes rendus de consultation de neurochirurgie ou de MPR. Nous n'avions pas accès à la classification de référence utilisée par le médecin lors de sa consultation pour identifier ce niveau.

5. Éthique

Cette étude rétrospective ne relevait pas de la loi Jardé. Une déclaration était effectuée auprès de la Commission Nationale de l'Informatique et des libertés (CNIL). Dans le cadre de la conformité à la méthodologie de référence MR004 de la CNIL, les patients étaient informés de l'utilisation potentielle de leurs données médicales par l'intermédiaire d'un encart systématiquement présent dans les courriers médicaux d'hospitalisation et de consultation, invitant les patients ou leur famille à contacter le CHRU en cas de refus d'utilisation des données.

Le recueil de données était anonymisé.

6. Analyses statistiques

Les variables qualitatives ont été décrites en termes de fréquences et de pourcentages. L'âge a été décrit par la médiane et l'intervalle interquartile. Les facteurs potentiels de confusion ont été comparés entre les groupes définis par le niveau anatomique à l'aide du test du Chi-deux (ou par le test exact de Fisher en cas d'effectifs théoriques < 5) pour les variables qualitatives et le test U de Mann-Whitney pour l'âge. Le test du Chi-deux (ou le test exact de Fisher) a été utilisé pour comparer les complications entre les deux groupes ; aucun test statistique n'a été réalisé en cas d'effectif au niveau d'une modalité < 5 patients. Compte tenu de la taille de l'échantillon, les comparaisons des complications n'ont pas été ajustées sur les facteurs potentiels de confusion ni sur les comparaisons multiples. Le niveau de significativité a été fixé à 5%. Les analyses statistiques ont été effectuées à l'aide du logiciel SAS (SAS Institute version 9.4).

RÉSULTATS

1. Analyses descriptives

La population étudiée était composée de 129 sujets, nés entre 1989 et 2012. 33 patients étaient décédés avant l'âge de 6 ans. 22 patients étaient perdus de vue. Le nombre de sujets inclus était de 72 patients, âgés de 6 ans à 30 ans. (Figure 10)

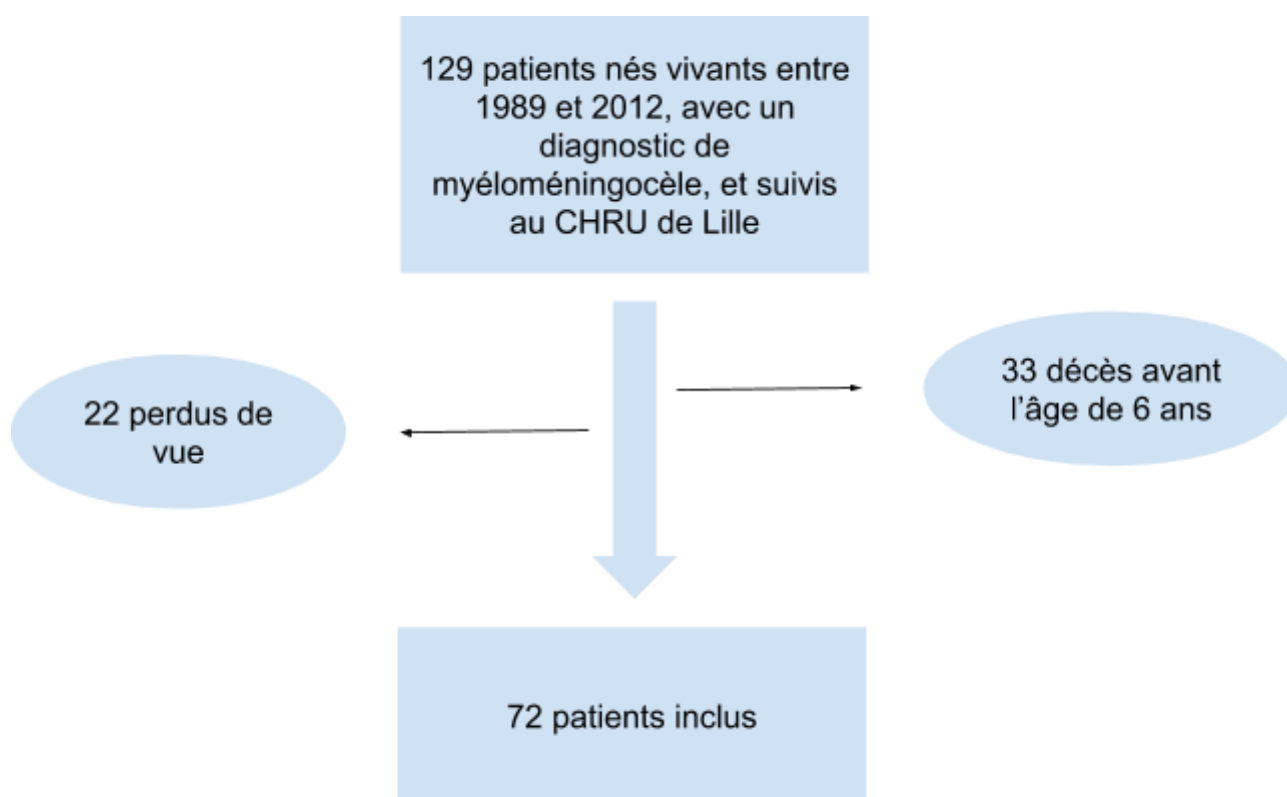


Figure 10 : Diagramme de Flux

Le tableau 1 décrit les caractéristiques de la population. La moyenne d'âge était de 20,9 ans (7-30 ans). 79,2 % de la population avaient plus de 18 ans. Parmi les 72 patients, 25 (34,7%) avaient été diagnostiqués en anténatal, et 47 (65,3%) avaient été diagnostiqués à la naissance. 43 patients (59,7%) avaient une lésion de niveau anatomique \leq L5, et 29 patients (40,3%) une lésion de niveau anatomique $>$ L5. 51 patients (70,8%) avaient une

hydrocéphalie valvée. 13 patients (18,1%) avaient une comorbidité : épilepsie (3/72), syndrome de jonction (1/72), déficit en hormone de croissance (GH) (3/72), syndrome d'alcoolisation fœtale (2/72), fente palatine (2/72), syndrome hémolytique et urémique (1/72), malformation complexe (1/72).

L'étude était rétrospective, et nous avons des données manquantes selon la précision des comptes rendus et la fréquence des consultations. Les pourcentages ont été calculés sur l'effectif total de la classe d'âge pour chaque critère, dont on a déduit les données manquantes. Cela explique les variations d'effectifs, lesquels ont été précisés à chaque fois.

Complications vésico-rénales :

Le taux d'incontinence urinaire était élevé dans la population totale. 76,1% des patients avaient une incontinence urinaire sévère à l'âge de 6-7 ans, 69,9% à 11-12 ans, et 43,4% à 18-20 ans, et 88,8%, 92,8% et 81,1% des patients respectivement aux âges de 6-7 ans, 11-12 ans et 18-20 ans avaient une incontinence, tous stades de sévérité confondus. Sur le plan rénal, 4,4 % des patients à 6-7 ans, 3,4% à 11-12 ans, et 11,8% à 18-20 ans avaient un risque rénal sévère. 51% des patients avaient un risque rénal faible ou absent à l'âge de 18-20 ans.

Une opération vésicale (entérocystoplastie, cystostomie continente ou intervention de Bricker) avait été réalisée chez 59% des patients avant l'âge de 20 ans.

Les sondages urétraux intermittents étaient effectués par 96.2% des patients à l'âge de 18-20 ans et par 64.8 % avant l'âge de 6 ans.

Complications motrices

À l'âge de 18-20 ans, 40.4 % des patients avaient une marche autonome.

Parmi notre population, 31.5% avaient eu une opération de libération médullaire avant l'âge de 20 ans.

Complication anorectales

Le taux d'incontinence fécale modérée à sévère représentait 66% des patients à l'âge de 18-20 ans, et 24,5% avaient une incontinence fécale sévère à cet âge.

Autonomie

À l'âge de 6-7 ans, 73,9% des patients étaient totalement dépendants d'un tiers pour la gestion urinaire et fécale, alors que 74,5% avaient acquis une autonomie complète à l'âge adulte.

Tableau 2 : Caractéristiques de la population

| VARIABLES | N=72 (%) |
|---|--------------|
| FILLES | 32 (44.4) |
| GARÇONS | 40 (55.6) |
| PATIENTS >18 ANS | 57 (79.2) |
| ENTRE 11 ET 18 ANS | 8 (11.1) |
| ENTRE 6 ET 12 ANS | 7 (9.7) |
| DÉCOUVERTE NÉONATALE | 47 (65.3) |
| DAN | 25 (34.7) |
| NIVEAU ≤L5 | 43 (59.7) |
| NIVEAU >L5 | 29 (40.3) |
| ABSENCE D'HYDROCÉPHALIE | 21 (29.2) |
| HYDROCÉPHALIE VALVÉE | 51 (70.8) |
| COMORBIDITÉ | 13/72 (18.1) |
| SONDAGES à 6-7 ans | 46/71 (64.8) |
| à 11-12 ans | 45/56 (77.6) |
| à 18-20 ans | 51/53 (96.2) |
| CONTINENCE URINAIRE COMPLÈTE à 6-7 ans | 8/71 (11.3) |
| à 11-12 ans | 4/56 (7.1) |
| à 18-20 ans | 10/53 (18.9) |
| INCONTINENCE URINAIRE MODÉRÉE à 6-7 ans | 9/71 (12.7) |
| à 11-12 ans | 13/56 (23.2) |
| à 18-20 ans | 20/53 (37.7) |
| INCONTINENCE URINAIRE SÉVÈRE à 6-7 ans | 54/71 (76.1) |
| à 11-12 ans | 39/56 (69.6) |
| à 18-20 ans | 23/53 (43.4) |

| | | |
|-------------------------------|-------------|--------------|
| RISQUE RÉNAL ABSENT OU MINIME | à 6-7 ans | 42/68 (61.8) |
| | à 11-12 ans | 43/59 (72.9) |
| | à 18-20 ans | 26/51 (51.0) |
| RISQUE RÉNAL MODÉRÉ | à 6-7 ans | 23/68 (33.8) |
| | à 11-12 ans | 14/59 (23.7) |
| | à 18-20 ans | 19/51 (37.3) |
| RISQUE RÉNAL SÉVÈRE | à 6-7 ans | 3/68 (4.4) |
| | à 11-12 ans | 2/59 (3.4) |
| | à 18-20 ans | 6/51(11.8) |
| OPÉRATION VÉSICALE | à 6-7 ans | 7/69 (10.1) |
| | à 11-12 ans | 19/53 (35.8) |
| | à 18-20 ans | 29/49 (59.2) |
| CONTINENCE FÉCALE COMPLÈTE | à 6-7 ans | 12/69 (17.4) |
| | à 11-12 ans | 13/57 (22.8) |
| | à 18-20 ans | 18/53 (34.0) |
| INCONTINENCE FÉCALE MODÉRÉE | à 6-7 ans | 13/69 (18.8) |
| | à 11-12 ans | 16/57(28.1) |
| | à 18-20 ans | 22/53 (41.5) |
| INCONTINENCE FÉCALE SÉVÈRE | à 6-7 ans | 44/69 (63.8) |
| | à 11-12 ans | 28/57 (49.1) |
| | à 18-20 ans | 13/53 (24.5) |
| STOMIE FÉCALE | | 4/67 (6.0) |
| LAVEMENTS RÉTROGRADES | | 32/69 (46.4) |
| MARCHE AUTONOME | à 6-7 ans | 34/70 (48.6) |
| | à 11-12 ans | 30/59 (50.8) |
| | à 18-20 ans | 21/52 (40.4) |
| MOBILITÉ RÉDUITE | à 6-7 ans | 13/70 (18.6) |
| | à 11-12 ans | 12/59 (20.3) |
| | à 18-20 ans | 12/52 (23.1) |
| ABSENCE DE MARCHE | à 6-7 ans | 23/70 (32.9) |
| | à 11-12 ans | 17/59 (28.8) |
| | à 18-20 ans | 19/52 (36.5) |
| LIBÉRATION MÉDULLAIRE | à 6-7 ans | 8/70 (11.4) |
| | à 11-12 ans | 14/59 (23.7) |
| | à 18-20 ans | 17/54 (31.5) |
| AUTONOMIE COMPLÈTE | à 6-7 ans | 2/69 (2.9) |
| | à 11-12 ans | 16/60 (26.7) |
| | à 18-20 ans | 35/47 (74.5) |
| DÉPENDANCE PARTIELLE | à 6-7 ans | 16/69 (23.2) |
| | à 11-12 ans | 20/60(33.3) |
| | à 18-20 ans | 8/47 (17.0) |
| DÉPENDANCE TOTALE | à 6-7 ans | 51/69 (73.9) |
| | à 11-12 ans | 24/60 (40.0) |
| | à 18-20 ans | 4/47 (8.5) |
| SCOLARITÉ ADAPTÉE | à 6-7 ans | 30/68 (44.1) |
| | à 11-12 ans | 27/57 (47.4) |
| | à 18-20 ans | 23/50 (46.0) |

Le tableau 3 décrit les principaux facteurs de confusion selon les deux groupes : sexe, âge, comorbidité et présence d'une hydrocéphalie.

Les groupes étaient comparables pour le sexe et l'âge. Dans le groupe ≤L5, la médiane d'âge était à 24 ans, et dans le groupe >L5, à 22 ans.

L'hydrocéphalie était comparable pour les deux groupes, avec 65,1 % de patients avec hydrocéphalie dans le groupe ≤L5, versus 79,3% dans le groupe >L5.

Tableau 3 : Facteurs de confusion

| | | NIVEAU MYÉLOMÉNINGOCÈLE | | COMPARAISON DES GROUPES | |
|---------------|-------------------------|-------------------------|--------------------|-------------------------|---------|
| | | ≤L5 N=43 | >L5 N=29 | Test | p value |
| SEXE | féminin | 20 (46.5) | 12 (41.4) | Khi-Deux | 0.67 |
| | masculin | 23 (53.5) | 17 (58.6) | | |
| HYDROCÉPHALIE | absente | 15 (34.9) | 6 (20.7) | Khi-Deux | 0.19 |
| | présente | 28 (65.1) | 23 (79.3) | | |
| COMORBIDITÉ | absente | 38 (90.5) | 20 (74.1) | Fisher exact | 0.095 |
| | présente | 4 (9.5) | 7 (25.9) | | |
| ÂGE | Moyenne ± Ecart-type | 21.8 ± 6.4 | 19.7 ± 7.7 | Wilcoxon | 0,28 |
| | Médiane (Q1;Q3) | 24.0 (18.0 ; 27.0) | 22.0 (12.0 ; 26.0) | | |
| | Minimum Maximum | 8.0 30.0 | 7.0 29.0 | | |

La figure 11 présente le niveau de corrélation entre le niveau neurologique et le niveau anatomique. Le niveau neurologique était différent du niveau anatomique dans 42% des cas.

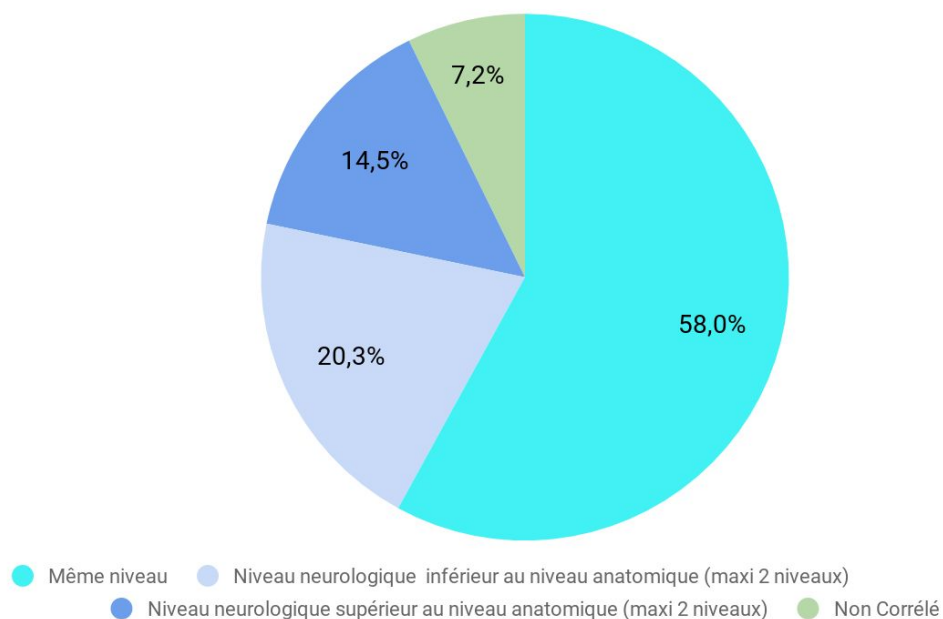


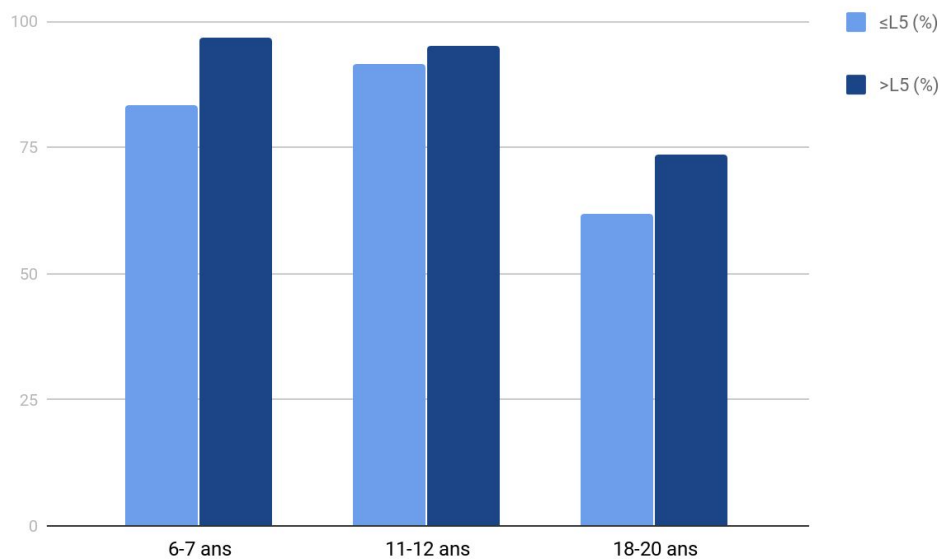
Figure 11 Estimation de la corrélation du niveau neurologique par rapport au niveau anatomique (5 données sont manquantes)

3. Analyses comparatives

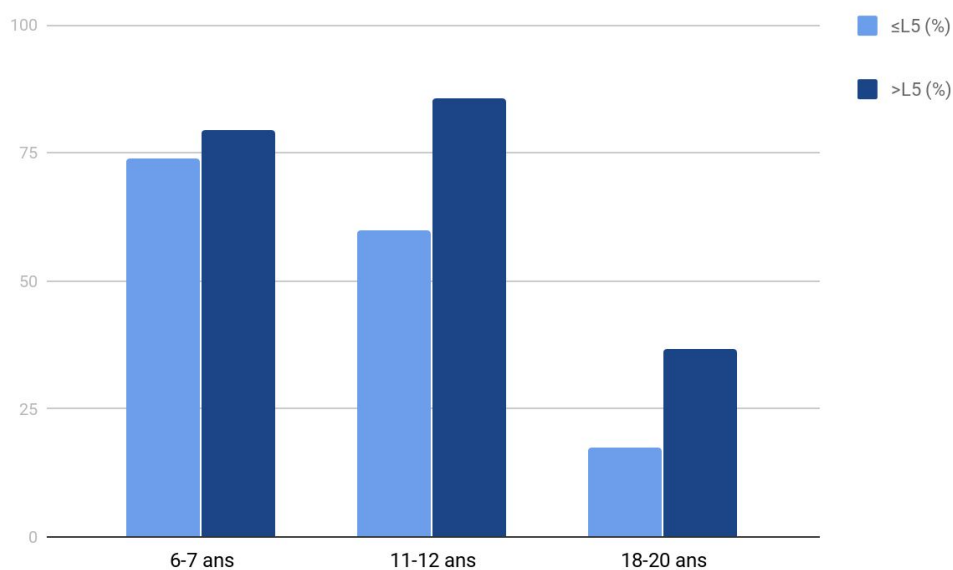
Nous avons comparé les différentes données en fonction des deux groupes classés par niveau.

1) Continence urinaire en fonction du niveau anatomique

Les deux graphiques suivants représentent la continence urinaire en fonction du niveau lésionnel anatomique, selon l'âge. Le graphique 1 représente le taux d'incontinence urinaire (tous stades de sévérités confondus), en fonction du niveau anatomique lésionnel, et selon l'âge. Le graphique 2 met en valeur le nombre de patients ayant une incontinence urinaire sévère (nécessitant le port de couches jour et nuit), en fonction du niveau anatomique lésionnel.



Graphique 1 : Incontinence urinaire (modérée et sévère) en fonction du niveau anatomique lésionnel. En ordonnée : % de patients incontinents. En abscisse : âge



Graphique 2 : Incontinence urinaire sévère en fonction du niveau anatomique lésionnel En ordonnée : % de patients incontinents. En abscisse : âge

Le taux d'incontinence urinaire tous stades de sévérité confondus était élevé dans les deux groupes. À l'âge de 6-7 ans, 83,3% des patients et 96,6% des patients ayant une lésion de niveau anatomique respectivement $\leq L5$ et $>L5$ étaient incontinents. À l'âge de 11-12 ans, on observait une incontinence chez 91,4% des sujets du groupe de niveau $\leq L5$

et 95,2% de ceux du groupe >L5. À 18-20 ans, 61,8% des patients du groupe ≤L5 et 73,7% de ceux du groupe >L5 étaient incontinents. Il n'y avait pas de différence significative entre les deux groupes.

L'incontinence urinaire sévère touchait une grosse proportion de notre population, avec un maximum à 85,7% pour le groupe >L5, à l'âge de 11-12 ans. Là encore, il n'y avait pas de différence significative entre les deux groupes.

À l'âge de 18-20 ans, on observait que le pourcentage de patients avec une incontinence urinaire sévère diminuait à 17,8% et 36,8% respectivement pour les groupes ≤L5 et >L5.

2) Complications en fonction du niveau anatomique

Le tableau 4 décrit les complications de la myéломéningocèle en fonction des deux groupes classés selon le niveau anatomique.

Les scores de gravité "modéré" et "sévère" ont été regroupés pour les analyses comparatives.

Il n'y avait pas de différence significative en fonction du niveau pour les complications rénales, pour la continence fécale et pour l'autonomie. Le nombre de patients ayant besoin de sondages urinaires et d'opérations vésicales n'était pas significativement différent entre les deux groupes, quel que soit l'âge. Il en est de même pour les lavements rectaux rétrogrades, et la nécessité de libération médullaire.

Les complications motrices étaient plus fréquentes de manière statistiquement significative chez les patients avec une atteinte anatomique au dessus de L5, et ce quel que soit l'âge : à l'âge de 6-7 ans, 26,8 % des patients du groupe ≤L5 n'avaient pas une marche fonctionnelle, contre 86,2% des patients du groupe >L5. À l'âge de 18-20 ans, 42,4% des patients du groupe ≤L5, versus 89,5% du groupe >L5 avaient une mobilité réduite ou une absence de marche.

De même, la scolarité était significativement différente en fonction du niveau ; à l'âge de 11-12 ans, 30,6% des patients ayant une atteinte anatomique ≤L5 avaient besoin d'un établissement spécialisé, contre 76,2% des patients ayant une atteinte anatomique >L5.

Tableau 4 : Complications selon le niveau anatomique lésionnel

| NIVEAU SPINA | | | | | |
|--|-----------|-----------------|-----------------|-------------------|-------------|
| COMPLICATIONS | ÂGE | ≤L5 N=43 (%) | >L5 N=29 (%) | TEST | VALEUR DE P |
| INCONTINENCE URINAIRE MODÉRÉE OU SÉVÈRE | 6-7 ANS | 35/42 (83.3) | 28/29 (96.6) | Fisher exact | 0.13 |
| | 11-12 ANS | 32/35 (91.4) | 20/21 (95.2) | NA : effectif < 5 | |
| | 18-20 ANS | 21/34 (61.8) | 14/19 (73.7) | Khi-Deux | 0.38 |
| SONDAGES URÉTRAUX INTERMITTENTS | 6-7 ANS | 27/42 (64.3) | 19/29 (65.5) | Khi-Deux | 0.90 |
| | 11-12 ANS | 26/36 (72.2) | 19/22 (86.4) | Fisher exact | 0.34 |
| | 18-20 ANS | 32/34 (94.1) | 19/19 (100.0) | NA : effectif <5 | |
| RISQUE RÉNAL MODÉRÉ OU SÉVÈRE | 6-7 ANS | 16/41 (39.0) | 10/27 (37.0) | Khi-Deux | 0.87 |
| | 11-12 ANS | 10/37 (27.0) | 6/22 (27.3) | Khi-Deux | 0.98 |
| | 18-20 ANS | 16/33 (48.5) | 9/18 (50.0) | Khi-Deux | 0.92 |
| OPÉRATION VÉSICALE | 6-7 ANS | 3/40 (7.5) | 4/29 (13.8) | Fisher exact | 0.44 |
| | 11-12 ANS | 11/34 (32.4) | 8/21 (42.1) | Khi-Deux | 0.48 |
| | 18-20 ANS | 17/31 (54.8) | 12/18 (66.7) | | |
| INCONTINENCE FÉCALE MODÉRÉE OU SÉVÈRE | 6-7 ANS | 33/41 (80.5) | 24/28 (85.7) | Fisher exact | 0.75 |
| | 11-12 ANS | 27/36 (75.0) | 17/23 (81.0) | Fisher exact | 0.75 |
| | 18-20 ANS | 21/34 (61.8) | 14/19 (73.7) | Khi-Deux | 0.38 |
| LAVEMENTS RECTAUX RÉTROGRADES | TOUT ÂGE | 18/42 (42.9) | 14/27 (51.9) | Khi-Deux | 0.46 |
| MOBILITÉ RÉDUITE OU ABSENCE DE MARCHÉ | 6-7 ANS | 11/41 (26.8) | 25/29 (86.2) | Khi-Deux | <0.001 |
| | 11-12 ANS | 10/37 (27.0) | 19/22 (86.4) | Khi-Deux | <0.001 |
| | 18-20 ANS | 14/23 (42.4) | 17/19 (89.5) | Khi-Deux | <0.001 |
| LIBÉRATION MÉDULLAIRE | 6-7 ANS | 4/41 (9.8) | 4/29 (13.8) | Fisher exact | 0.71 |
| | 11-12 ANS | 8/37 (21.6) | 6/22 (27.3) | Khi-Deux | 0.62 |
| | 18-20 ANS | 11/35 (31.4) | 6/19 (31.6) | Khi-Deux | 0.99 |
| SCOLARITÉ ADAPTÉE | 6-7 ANS | 11/41 (26.8) | 19/27 (70.4) | Khi-Deux | <0.001 |
| | 11-12 ANS | 11/36 (30.6) | 16/21 (76.2) | Khi-Deux | <0.001 |
| | 18-20 ANS | 9/33 (27.3) | 14/17 (82.4) | Khi-Deux | <0.001 |
| DÉPENDANCE PARTIELLE OU COMPLÈTE | 6-7 ANS | 39/40(97.5) | 28/29 (96.6) | NA : effectif < 5 | |
| | 11-12 ANS | 27/38 (71.1) | 17/23 (77.3) | Khi-Deux | 0.60 |
| | 18-20 ANS | 5/31 (16.1) | 7/16 (43.8) | Fisher exact | 0.075 |

DISCUSSION

Résultats

Continence urinaire

Dans notre population, l'incontinence urinaire modérée à sévère touchait 88,8%, 92,9%, et 81,1% des patients respectivement aux âges de 6-7 ans, 11-12 ans et 18-20 ans.

La littérature confirme que les troubles vésico sphinctériens touchent une grosse proportion des patients atteints de SB. (5) Verhoef et al. (2) retrouvaient une incontinence urinaire chez 60% des patients âgés de 16 à 25 ans atteints de SB aperta et occulta. Lemelle et al., (64) en 2006, mettaient en évidence une incontinence urinaire chez 66% des patients avec SB aperta, parmi ceux qui effectuent des sondages urétraux intermittents, tandis que Oakeshott et al. (28) retrouvaient 78% d'incontinence urinaire chez des patients avec SB aperta.

Il existe donc des différences entre nos résultats et ceux de la littérature. Dans notre étude nous avons classé les patients ayant eu une cystostomie continente ou une intervention de Bricker comme ayant une incontinence sévère, même si dans les faits ils n'avaient plus de fuite au niveau urétral. Cela a pu augmenter notre taux d'incontinence par rapport aux autres études. La définition de l'incontinence peut également expliquer les variations selon les études. Nous avons choisi un score d'incontinence en fonction de l'importance des fuites mais aussi du port de couches ou de petites protections. Lie et al. (38) ont justement étudié l'utilisation des protections chez des enfants porteurs de myéloméningocèle : 91% des patients de 6 ans et 77% des patients de 13 ans n'ayant pas eu d'opération vésicale en utilisaient. Les variabilités entre les études peuvent aussi s'expliquer par le fait que l'incontinence est plus sévère chez les SB aperta que occulta. Verhoef et al., en 2005 (65),

décrivaient la continence urinaire chez des patients porteurs de SB, et 68.8% des patients avec un SB aperta étaient incontinents contre 31.6% des patients avec un SB occulta.

La continence est une variable dépendante de plusieurs facteurs. Nous n'avons pas pris en compte dans notre étude l'observance aux sondages urétraux intermittents, le niveau socioéconomique ni le soutien parental dans la prise en charge, facteurs connus pour jouer un rôle dans la continence. (66) (67) (68)

Selon Woodhouse, la période de l'adolescence joue un rôle également dans l'évolution vésico sphinctérienne. C'est un âge de rébellion plus fréquente avec une remise en question de la maladie et de ses traitements. L'auteur émet l'hypothèse que lors de la puberté, on observe une diminution de compliance de la vessie due à la croissance de la prostate chez les hommes et à l'œstrogénisation de l'urètre chez la femme, qui contribue également à la dégradation vésicale. (69) Ce n'est pas ce que nous observions dans nos résultats, puisque 88,8% des patients à 6-7 ans étaient incontinents, contre 81,1% à 18-20 ans. Par ailleurs, le pourcentage de patients avec une incontinence urinaire sévère passait de 76,1% à 6-7 ans à 43,4% à 18-20 ans. Cette amélioration peut être expliquée par les interventions chirurgicales d'agrandissement de vessie, qui ont pour objectif de diminuer l'incontinence urinaire. (70) (71) La libération médullaire dans le cas de moelle attachée peut également dégrader le pronostic vésical (52), or nous avons décrit la libération médullaire chez nos patients sans étudier son impact sur la continence. Cela engendre un biais de confusion.

Le nombre de patients ayant une incontinence urinaire n'était pas significativement différent en fonction du niveau.

Dans la littérature, peu d'études s'intéressent à l'influence du niveau sur l'atteinte vésicale.

Verhoef et al. (2) ont étudié l'indépendance fonctionnelle en fonction du niveau neurologique et de la présence d'une hydrocéphalie chez des patients atteints de SB âgés de 16 à 25 ans ; la proportion de patients qui obtenaient un contrôle sphinctérien était plus importante si le niveau était sacré et s'il n'y avait pas d'hydrocéphalie ; cependant, encore 45% des patients que les auteurs avaient identifiés comme les formes les moins sévères (avec un niveau sacré sans hydrocéphalie) avaient une incontinence urinaire plus d'une fois par mois.

Metcalf et al. (4) en 2011 étudiaient une population de 117 enfants de plus de 5 ans atteints de SB et mettaient en évidence de manière statistiquement significative une continence complète plus fréquente chez les patients avec des lésions sacrées (60% de continence), par opposition aux patients avec des lésions thoraciques (25%), thoraco-lombaires (26%) et lombosacrées (34%). On suppose que les auteurs prenaient en référence un niveau anatomique mais cela n'était pas explicité dans l'étude.

Dans une étude longitudinale de 5250 patients atteints de SB, Liu et al. (71) étudiaient la continence urinaire en fonction du niveau neurologique classé en thoracique, lombaire, et sacré, et ne mettaient pas en évidence de différence significative de continence selon le niveau. Cette étude contredit les études de Verhoef et al. (2) et de Metcalf et al. (4) qui tendaient à mettre en évidence un meilleur pronostic vésical pour les atteintes sacrées, elle a l'avantage d'avoir une forte puissance.

Une étude de Carreras et al. (72) avait pour objectif de prouver l'efficacité d'une mesure du niveau neurologique en anténatal à l'échographie, basée sur la mobilité foetale, et de déterminer la corrélation entre le niveau neurologique anténatal et celui déterminé cliniquement à la naissance. Ils rapportaient une corrélation de bonne qualité à 88,1% (à gauche) et 97,3% (à droite). La corrélation qu'ils faisaient entre le niveau anatomique prénatal et le niveau neurologique post-natal était comparable à celle que nous avons

retrouvée (62% de corrélation). Toutefois leur étude était réalisée sur seulement 18 patients, donc ces résultats, bien qu'intéressants, sont à considérer avec réserve.

L'hydrocéphalie est un facteur qui influence la continence urinaire dans plusieurs études.

Metcalfe et al. (4) retrouvaient une continence atteinte par 65% des patients sans hydrocéphalie contre 35% avec hydrocéphalie, résultat confirmé par l'étude de Verhoef et al. (2) Du fait d'un effectif trop faible, nous n'avons pas pu étudier dans notre travail l'impact de l'hydrocéphalie sur la continence.

Une des raisons à évoquer sur l'absence d'impact du niveau d'atteinte anatomique sur la continence urinaire est une hypothèse anatomique ; en effet les centres vésicaux principaux sont situés dans la moelle sacrée, mais d'autres sont situés dans la moelle lombaire, que l'atteinte soit lombaire ou sacrée, on peut s'attendre à une atteinte de la vessie dans les deux cas. Verhoef et al. dans leur étude étaient partis du postulat que les centres sacrés vésicaux étaient les plus importants, et qu'une atteinte médullaire lombaire aurait un pronostic plus sévère qu'une atteinte sacrée, ce qu'ils ont mis en évidence dans leur étude. (65) Nous n'avons pas séparés les atteintes lombo-sacrées des atteintes sacrées, ce qui peut expliquer cette différence, et d'autres études contredisent ces résultats. (71)

Les opérations vésicales font partie intégrante du pronostic vésico sphinctérien. Dans notre étude, nous avons retrouvé un taux de 59,2% de patients à l'âge de 18-20 ans qui avaient subi une intervention chirurgicale sur la vessie. Ce pourcentage est plus élevé que dans d'autres études (9,5% dans l'étude de Lie et al. (38), 19% dans l'étude sur 84 patients de Marreiros et al. (73), 55% dans l'étude de Lemelle et al. (64)). Cette variabilité des résultats peut s'expliquer par le fait que la prise en charge des troubles vésicaux n'est pas standardisée selon les pays et les centres. (70)

À l'âge de 18-20 ans, 96,2% de notre population réalisaient des sondages urétraux intermittents (64,8% avant 7 ans, et 77,6% avant 12 ans). Nous n'observons pas de différence significative selon le niveau. Dans l'étude de Thorup et al. en 2010 (32) portant sur 52 patients adultes âgés de 19 à 41 ans, 51,2% des patients effectuaient des sondages urétraux intermittents. Dans l'étude de Lemelle et al. (64) qui portait sur 421 patients porteurs de myéloméningocèle, 90% des patients ayant eu une opération vésicale et 60% des patients non opérés faisaient des sondages urétraux intermittents.

Les sondages urétraux intermittents sont reconnus comme améliorant la continence urinaire (74) et le pronostic rénal, en évitant la formation d'un résidu post-mictionnel et la contraction d'une vessie non fonctionnelle. On observait dans notre étude que le nombre de patients qui faisaient des sondages urétraux intermittents augmentait avec l'âge, et que l'incontinence urinaire sévère décroissait avec l'âge ; nous ne pouvions toutefois pas faire le lien de causalité entre ces deux événements, car ce n'était pas l'objectif de notre étude.

Tous nos patients étaient opérés à la naissance, or la chirurgie in utero de fermeture du myéloméningocèle est actuellement proposée, avec une amélioration du pronostic moteur et de l'hydrocéphalie. Toutefois, sur le plan vésico sphinctérien, Brock et al. (75) montraient que les patients opérés in utero ont moins fréquemment besoin de sondages intermittents, mais ne mettaient pas en évidence une baisse de l'incontinence urinaire ; Horst et al. (76) avaient sensiblement les mêmes résultats sur la continence.

Risque rénal

Le risque rénal dans notre population à l'étude était majoritairement absent ou minime, et ce quel que soit le niveau d'atteinte, pour les patients âgés de moins de 12 ans. Ce résultat est à nuancer, car on observait toutefois une dégradation de la fonction rénale

avec l'âge (4,4% des 6-7 ans ont un risque sévère, contre 11,4% des 18-20 ans), ce qui allait dans le sens de la littérature. (35) (77) Selon Thorup et al., 15% des moins de 19 ans avaient une insuffisance rénale chronique. (32)

Dans notre étude, nous avons des données manquantes, il y a donc un biais d'information avec un risque de sous-estimer l'atteinte rénale en ayant considéré des examens non faits comme normaux.

Les variations du pronostic rénal selon l'âge pouvaient aussi s'expliquer par les interventions chirurgicales vésicales ou médullaires (32) (35) mais nous n'avons pas pu prendre en compte cet effet dans notre étude.

Il est difficile de comparer les atteintes rénales avec la littérature car hormis le calcul de la fonction rénale, il n'existe pas de score standardisé pour calculer un risque qui combine les différents examens d'urodynamique réalisés chez le patient porteur de SB. Nous avons choisi d'utiliser le score MAFUR, score qui a été développé dans un but d'évaluation régulière en consultation de Médecine Physique et Réadaptation, qui permet d'établir un score de risque rénal en utilisant plusieurs critères paracliniques et cliniques. Dans les autres études, l'impact de ces critères sur le pronostic rénal était souvent étudié critère par critère, et non selon un score. Il n'y avait pas de différence significative de risque rénal entre les deux groupes de notre étude, ce qui peut être expliqué par le fait que vessie et rein ont, on l'a vu en introduction, un fonctionnement intrinsèquement lié.

Dans le SB, il n'y a pas de consensus entre les pays pour la prise en charge urologique des patients, ce qui explique en partie la différence de résultats sur le plan vésico rénal.

(64)

Continence fécale

Le taux d'incontinence fécale était élevé dans notre population (82,6% au maximum à 6-7 ans, versus 66 % à 18-20 ans), et il n'y avait pas de différence selon le niveau lésionnel.

Les chiffres sont variables selon la littérature.

Une étude danoise de Krogh et al. en 2003 (39) qui portait sur une population de 125 enfants âgés de 2 à 18 ans atteints de myéloméningocèle, rapportait une incontinence fécale quotidienne ou supérieure à une fois par semaine chez 28% des patients âgés de plus de 4 ans, avec un impact sur la qualité de vie chez 40% d'entre eux.

Une étude de Cochrane et al. de 1996 portant sur 84 patients, âgés entre 10 et 20 ans, atteints de myéloméningocèle, retrouvait une continence fécale chez plus de 68% des patients quel que soit le niveau lésionnel. (78)

Lie et al. (38) étudiaient une population de 433 enfants porteurs de myéloméningocèle âgés entre 4 et 18 ans. Ils retrouvaient que 22% des enfants avaient une continence rectale complète, et 93% des enfants qui avaient un contrôle vésical normal avaient un contrôle fécal normal. Ils étudiaient également l'évacuation manuelle des selles, retrouvées chez 49% des patients, principalement faite par un de leurs parents. Nous n'avons pas décrit spécifiquement ce critère dans notre étude mais nous avons classé les patients nécessitant une évacuation manuelle des selles comme ayant une incontinence fécale sévère, ce qui a pu surestimer notre taux d'incontinence fécale.

Dans l'étude de Verhoef et al., les patients porteurs de SB avec ou sans hydrocéphalie avaient tendance à avoir une plus grande incontinence fécale si le niveau lésionnel neurologique était haut. (2)

Les études retrouvaient majoritairement une incontinence fécale fréquente, qui est plus importante pour les lésions hautes (thoraciques). Nous n'observons pas de différence

selon le niveau, mais là encore, la plupart des auteurs utilisaient le niveau neurologique, donc les résultats étaient peu comparables.

Motricité

Dans notre étude, la locomotion variait significativement avec le niveau lésionnel anatomique. Plusieurs études retrouvaient une corrélation entre le niveau neurologique de l'atteinte et la motricité. (79) (80). Or, deux tiers de nos patients avaient un niveau anatomique tout à fait corrélé à leur niveau neurologique, et 92,8% un niveau neurologique entre 0 à 2 niveaux différents du niveau anatomique (résultat identique à celui de l'étude de Biggio et al. (81)). Cette corrélation entre les niveaux neurologique et anatomique pouvait peut être être suffisante pour qu'il y ait une différence significative de motricité selon le niveau d'atteinte anatomique.

La libération médullaire, qui peut rétablir une meilleure motricité quand les patients présentent une moelle fixée (52), était réalisée chez 31.5% de nos patients avant 20 ans. Dans l'étude de Marreiros et al., 45% des patients de moins de 18 ans avaient subi une intervention de défixation médullaire. (73)

En dehors de la libération médullaire et de l'hydrocéphalie, d'autres facteurs dont nous n'avons pas parlé dans notre étude influencent la locomotion chez les patients porteurs de SB, en particulier l'âge, l'obésité, la prise en charge par kinésithérapie, les déformations orthopédiques. (81) (79) (2)

Scolarité

La scolarité est significativement différente selon le niveau lésionnel. Nous avons choisi de décrire la scolarité comme adaptée ou normale, puisque le cursus scolaire fait partie des interrogations parentales principales. (82) Les IEM sont principalement des instituts

spécialisés dans la prise en charge du handicap physique. Nous n'avons pas distingué les IEM des IME, or les enfants qui sont en IEM peuvent ne pas avoir de difficultés cognitives, contrairement à ceux en IME. Nous ne pouvons donc pas conclure sur le pronostic cognitif des patients de notre étude, mais seulement observer que les malades avec un niveau lésionnel élevé ont plus fréquemment une scolarité adaptée. Nous n'avons pas retrouvé d'étude qui décrivait le nombre d'enfants porteurs de SB ayant une scolarité adaptée. La littérature confirme l'impact négatif de la maladie sur la scolarité et sur l'emploi. (83) (84) Plusieurs études mettaient en évidence l'impact cognitif de la maladie, en particulier chez les patients avec une hydrocéphalie. (24) Farmer et al. en 2018 étudiaient le pronostic fonctionnel à 30 mois chez des patients avec SB opérés in utero ; ils montraient que le score psychomoteur était amélioré de manière significative chez les garçons en comparaison avec des patients opérés à la naissance. Ils ne montraient cependant pas de différence significative pour le score cognitif entre les patients opérés in utero et ceux opérés à la naissance. (85)

Autonomie

L'autonomie dans la gestion urinaire et fécale n'était pas différente significativement selon le niveau lésionnel. Elle semblait s'améliorer avec l'âge, puisqu'à l'âge de 6-7ans, 73,9% de nos patients étaient totalement dépendants d'un tiers pour leur gestion urinaire et fécale, tandis qu'à l'âge de 18-20 ans, 74,5% étaient complètement autonomes. L'amélioration de l'autonomie dans tous les domaines est attendue avec l'âge chez un enfant sans pathologie particulière, mais dans le cas du SB elle est plus difficilement atteinte, et elle est influencée par les capacités motrices et intellectuelles. Un patient avec une paraplégie et un déficit cognitif aura moins d'autonomie qu'un sujet ayant une marche autonome et des fonctions intellectuelles préservées. (86)

Castillo et al. retrouvaient une autonomie dans les sondages urétraux intermittents chez 50% des patients atteints de SB à une moyenne d'âge de 9,37 ans, et une meilleure indépendance dans la vie quotidienne pour se laver et s'habiller chez les patients qui pratiquaient les autosondages en opposition à ceux qui avaient des hétérosondages. Ils ne retrouvaient pas de différence significative pour les autosondages en fonction du niveau d'atteinte ou de la présence d'une hydrocéphalie valvée. (47)

Axer la prise en charge de l'enfant pour qu'il acquière la plus grande autonomie possible, en particulier dans les soins vésicaux et fécaux, est un objectif majeur, car cela augmente sa qualité de vie. (45)

Limites et forces de l'étude

Notre étude présentait de nombreux biais.

C'est une étude rétrospective, et il y avait donc un biais de recueil d'information : les informations écrites dans les dossiers étaient à l'appréciation des médecins ; il pouvait manquer des informations dans les comptes rendus médicaux ; certaines données écrites étaient imprécises (par exemple, à propos de la continence urinaire ou fécale, la fréquence des fuites ou le mode de protection n'était pas toujours spécifiés).

On déplorait également un biais de suivi : les patients les plus graves sont souvent les plus suivis, et les perdus de vue pouvaient donc être moins sévèrement atteints. Nous avons donc un risque de surestimer les complications. Du fait du faible effectif de notre étude, il ne pouvait pas y avoir d'ajustement sur les facteurs de confusion. Certains de ces facteurs n'ont pas été étudiés dans notre étude, tels que le statut socio-économique ou l'observance thérapeutique.

Notre choix du niveau fait en anténatal et en postnatal engendrait un biais de mesure, puisque le niveau en anténatal est observé par la fin du cône médullaire à l'échographie, et en postnatal il est estimé par la hernie médullaire au niveau cutané. Nous avons postulé que le défaut cutané était au même niveau que le défaut médullaire.

Le diagnostic de SB en anténatal est plus aisé depuis une quinzaine d'années, mais le taux d'IMG est important (plus de 77% des couples en France entre 2013 et 2017 (87) mettaient fin à la grossesse), ce qui rend l'inclusion de patients nés vivants avec un DAN plus difficile.

Il existait un biais d'information, induit par le manque de données.

L'étendue de la période étudiée engendrait un biais de précision, en effet les techniques ont évolué, permettant des examens paracliniques plus précis.

Mais cette période étendue est toutefois une force de notre étude, car elle permet d'avoir un descriptif précis et sur un long terme de données cliniques et paracliniques pour des patients de 6 à 20 ans, sur une population de 72 patients, dont 52 patients de plus de 18 ans, qui est un effectif important pour une pathologie rare. Le SB est une pathologie pluridisciplinaire avec des suivis médicaux parfois effectués en partie dans des centres hospitaliers de proximité ; la difficulté résidait dans la capacité d'exhaustivité pour l'inclusion des patients, ce qui a pu être le cas en recoupant les listes de patients des services d'urodynamique et de neurochirurgie.

Perspectives

La continence urinaire et fécale est un déterminant important pour la qualité de vie des patients porteurs de myéloméningocèle. La prise en charge doit s'attacher à développer l'autonomie et l'observance au traitement de ces derniers, en favorisant la pratique des

autosondages dès que possible, et par des consultations d'éducation thérapeutique, afin d'améliorer l'adhésion au traitement. (88)

Les consultations de transition entre le suivi pédiatrique et le suivi adulte sont souvent utiles pour la continuité des soins et éviter le phénomène de perte de vue des patients. (89)

Sur le plan uro-néphrologique, la prise en charge des patients porteurs de myéloméningocèle n'est pas standardisée, et les résultats des études peu comparables entre eux, il serait intéressant d'harmoniser les pratiques et les évaluations du risque rénal afin de pouvoir mieux étudier l'impact des traitements et interventions chirurgicales sur le pronostic rénal. Le score MAFUR pourrait être utilisé plus largement par les centres pédiatriques en France, lors de consultations de suivi neurochirurgical, urologique, néphrologique ou de MPR.

La chirurgie foetale est une piste pour l'amélioration du pronostic fonctionnel, et les résultats de grandes cohortes mettent en évidence, chez les patients opérés in utero, une amélioration de la motricité et de l'hydrocéphalie. Sur le plan vésico-sphinctérien, les résultats de cette chirurgie sont moins évidents, et les études sont à continuer.

Les actions de préventions demeurent essentielles, à travers l'information des femmes ayant un projet d'enfant de l'importance de la supplémentation en acide folique. La HAS a proposé en 2009 un projet détaillé pour les mesures de prévention et les informations à donner aux futurs parents lors de la consultation préconceptionnelle. (90) Des études ont montré que la supplémentation obligatoire de l'alimentation en acide folique, ce qui n'est pas le cas en France, réduisait significativement la prévalence de patients atteints de SB. (9)

CONCLUSION

Cette étude lilloise monocentrique, rétrospective, longitudinale de 72 patients porteurs de myéломéningocèles nés entre 1989 et 2012 avait pour objectif d'évaluer la continence urinaire à différents âges, et en fonction du niveau d'atteinte anatomique, afin de préciser la connaissance du pronostic vésico-sphinctérien, en particulier pour améliorer l'information faite aux parents lors du diagnostic anténatal.

L'incontinence urinaire était élevée chez plus de 80% des patients tous âges confondus. Il n'y avait pas de différence significative en fonction du niveau d'atteinte, ce que confirmait la littérature. La variation des pourcentages de patients incontinents selon les études pouvait être expliquée probablement par les multiples facteurs affectant la continence, qui englobent la localisation médullaire des centres vésicaux, l'observance thérapeutique, les traitements reçus, les interventions chirurgicales urologiques ou médullaires, la présence d'une hydrocéphalie associée.

L'incontinence fécale était élevée et indépendante du niveau d'atteinte. Le risque rénal était absent ou minime chez plus de 50% des patients. Seules la motricité et la scolarité variaient de manière significative avec le niveau, avec une atteinte plus sévère chez les patients avec une lésion >L5. Ces résultats étaient confirmés par les études, mais les variations dans les chiffres selon les études, en particulier pour la continence fécale et le risque rénal pouvaient être expliquées par l'absence de prise en charge standardisée sur le plan fécal et rénal.

Cette étude appuie l'importance d'une prise en charge adaptée des troubles vésico-sphinctériens chez les patients atteints de myéломéningocèles, troubles connus pour leur impact négatif sur la qualité de vie des patients. Elle éclaire et précise l'information apportée en anténatal aux parents.

BIBLIOGRAPHIE

1. Sinclair M, McCullough JE, Elliott D, Latos-Bielenska A, Braz P, Cavero-Carbonell C, et al. Exploring Research Priorities of Parents Who Have Children With Down Syndrome, Cleft Lip With or Without Cleft Palate, Congenital Heart Defects, or Spina Bifida Using ConnectEpeople: A Social Media Coproduction Research Study. *J Med Internet Res*. 2019;21(11):e15847.
2. Verhoef M, Barf HA, Post MW, van Asbeck FW, Gooskens RH, Prevo AJ. Functional independence among young adults with spina bifida, in relation to hydrocephalus and level of lesion. *Dev Med Child Neurol*. 2006;48(02):114.
3. Code de la santé publique | Legifrance. Disponible sur : <https://www.legifrance.gouv.fr/affichCode.do?idSectionTA=LEGISCTA000006171543&cidTexte=LEGITEXT000006072665> [consulté le 21 janv 2020]
4. Metcalfe P, Gray D, Kiddoo D. Management of the urinary tract in spina bifida cases varies with lesion level and shunt presence. *J Urol*. 2011;185(6 Suppl):2547-51.
5. Veenboer PW, Bosch JLHR, van Asbeck FWA, de Kort LMO. Upper and lower urinary tract outcomes in adult myelomeningocele patients: a systematic review. *PloS One*. 2012;7(10):e48399.
6. Bakaniene I, Prasauskiene A, Vaiciene-Magistris N. Health-related quality of life in children with myelomeningocele: a systematic review of the literature: Health-related quality of life in children with MMC. *Child Care Health Dev*. 2016;42(5):625-43.
7. Rewane A, Munakomi S. Embryology, Central Nervous System, Malformations. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2020 . Disponible sur: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK553171/> [consulté le 28 janv 2020]
8. Gammill LS, Bronner-Fraser M. Neural crest specification: migrating into genomics. *Nat Rev Neurosci*. 2003;4(10):795-805.
9. Atta CAM, Fiest KM, Frolkis AD, Jette N, Pringsheim T, St Germaine-Smith C, et al. Global Birth Prevalence of Spina Bifida by Folic Acid Fortification Status: A Systematic Review and Meta-Analysis. *Am J Public Health*. 2016;106(1):e24-34.
10. Masini L, De Luca C, Noia G, Caruso A, Lanzzone A, Rendeli C, et al. Prenatal diagnosis, natural history, postnatal treatment and outcome of 222 cases of spina bifida: experience of a tertiary center. *Ultrasound Obstet Gynecol Off J Int Soc Ultrasound Obstet Gynecol*. 2019;53(3):302-8.
11. Bowman RM, McLone DG, Grant JA, Tomita T, Ito JA. Spina Bifida Outcome: A 25-Year Prospective. *Pediatr Neurosurg*. 2001;34(3):114-20.
12. Copp AJ, Adzick NS, Chitty LS, Fletcher JM, Holmbeck GN, Shaw GM. Spina bifida. *Nat Rev Dis Primer*. 30 2015;1:15007.

13. Bakker MK, Kancherla V, Canfield MA, Bermejo-Sanchez E, Cragan JD, Dastgiri S, et al. Analysis of Mortality among Neonates and Children with Spina Bifida: An International Registry-Based Study, 2001-2012. *Paediatr Perinat Epidemiol.* 2019;33(6):436-48.
14. Smithells RW, Sheppard S, Schorah CJ, Seller MJ, Nevin NC, Harris R, et al. Apparent prevention of neural tube defects by periconceptional vitamin supplementation. 1981. *Int J Epidemiol.* 2011;40(5):1146-54.
15. Smithells RW, Sheppard S, Schorah CJ, Seller MJ, Nevin NC, Harris R, et al. Apparent prevention of neural tube defects by periconceptional vitamin supplementation. *Arch Dis Child.* 1981;56(12):911-8.
16. Prevention of neural tube defects: results of the Medical Research Council Vitamin Study. MRC Vitamin Study Research Group. *Lancet Lond Engl.* 1991;338(8760):131-7.
17. Robert MP-M. *Faculté des Sciences Pharmaceutiques et Biologiques.* :134.
18. Vajda FJE, O'Brien TJ, Graham JE, Hitchcock AA, Lander CM, Eadie MJ. Valproate-associated foetal malformations-Rates of occurrence, risks in attempted avoidance. *Acta Neurol Scand.* 2019;139(1):42-8.
19. Mowla S, Gissler M, Räisänen S, Kancherla V. Association between maternal pregestational diabetes mellitus and spina bifida: A population-based case-control study, Finland, 2000-2014. *Birth Defects Res.* 2020;112(2):186-95.
20. Brender JD, Felkner M, Suarez L, Canfield MA, Henry JP. Maternal pesticide exposure and neural tube defects in Mexican Americans. *Ann Epidemiol.* 2010;20(1):16-22.
21. Racusin DA, Villarreal S, Antony KM, Harris RA, Mastrobattista J, Lee W, et al. Role of Maternal Serum Alpha-Fetoprotein and Ultrasonography in Contemporary Detection of Spina Bifida. *Am J Perinatol.* 2015;32(14):1287-91.
22. Coleman BG, Langer JE, Horii SC. The diagnostic features of spina bifida: the role of ultrasound. *Fetal Diagn Ther.* 2015;37(3):179-96.
24. Alimi Y, Iwanaga J, Oskouian RJ, Loukas M, Tubbs RS. Intelligence Quotient in Patients with Myelomeningocele: A Review. *Cureus* 2018 ; Disponible sur: <https://www.cureus.com/articles/14158-intelligence-quotient-in-patients-with-myelomeningocele-a-review> [consulté le 20 mai 2019]
25. Onisep. La scolarisation des élèves ayant des troubles des fonctions cognitives ou mentales. Disponible sur: <http://www.onisep.fr/Formation-et-handicap/Mieux-vivre-sa-scolarite/Par-situation-de-handicap/Scolarite-et-handicap-mental/La-scolarisation-des-eleves-ayant-des-troubles-des-fonctions-cognitives-ou-mentales> [consulté le 11 févr 2020]

26. MDPH. *etablisements_enfants.pdf*. Disponible sur: http://www.mdph33.fr/etablisements_enfants.pdf [consulté le 11 févr 2020]
27. Swaroop VT, Dias L. Orthopedic management of spina bifida. Part I: hip, knee, and rotational deformities. *J Child Orthop*. 2009;3(6):441-9.
28. Oakeshott P, Poulton A, Hunt GM, Reid F. Walking and living independently with spina bifida: a 50-year prospective cohort study. *Dev Med Child Neurol*. 2019;61(10):1202-7.
29. Comperat E, Reitz A, Mozer P, Robain G, Denys P, Chartier-Kastler E. [Sensory innervation of the bladder: clinical and therapeutic implications]. *Progres En Urol J Assoc Francaise Urol Soc Francaise Urol*. 2007;17(1):5-11.
30. Blok BF, Sturms LM, Holstege G. A PET study on cortical and subcortical control of pelvic floor musculature in women. *J Comp Neurol*. 1997;389(3):535-44.
31. Spina-Bifida.org. Incontinence urinaire et spina bifida. 2017 Disponible sur: <https://www.spina-bifida.org/incontinence-urinaire-et-spina-bifida> [consulté le 29 janv 2020].
32. Thorup J, Biering-Sorensen F, Cortes D. Urological outcome after myelomeningocele: 20 years of follow-up. *BJU Int*. 2011;107(6):994-9.
33. Van Gool JD, Dik P, de Jong TP. Bladder-sphincter dysfunction in myelomeningocele. *Eur J Pediatr*. 2001;160(7):414-20.
34. Dicianno BE, Sherman A, Roehmer C, Zigler CK. Co-morbidities Associated With Early Mortality in Adults With Spina Bifida. *Am J Phys Med Rehabil*. 2018;97(12):861-5.
35. Filler G, Gharib M, Casier S, Lödige P, Ehrich JHH, Dave S. Prevention of chronic kidney disease in spina bifida. *Int Urol Nephrol*. 2012;44(3):817-27.
36. Singhal B, Mathew KM. Factors affecting mortality and morbidity in adult spina bifida. *Eur J Pediatr Surg Off J Austrian Assoc Pediatr Surg Al Z Kinderchir*. 1999;9 Suppl 1:31-2.
37. Gamé X, Grima F, Chartier-Kastler E, Ruffion A. [Vesicosphincteric and sexual disorders associated with spina bifida and myelomeningocele]. *Progres En Urol J Assoc Francaise Urol Soc Francaise Urol*. 2007;17(3):352-7.
38. Lie HR, Lagergren J, Rasmussen F, Lagerkvist B, Hagelsteen J, Börjeson MC, et al. Bowel and bladder control of children with myelomeningocele: a Nordic study. *Dev Med Child Neurol*. 1991;33(12):1053-61.
39. Krogh K, Lie HR, Bilenberg N, Laurberg S. Bowel function in Danish children with myelomeningocele. *APMIS Suppl*. 2003;(109):81-5.
40. Gonella J. [Digestive motility and its neural regulation]. *J Physiol (Paris)*.

1978;74(2):131-40.

41. Krogh K, Olsen N, Christensen P, Madsen JL, Laurberg S. Colorectal transport in normal defaecation. *Colorectal Dis Off J Assoc Coloproctology G B Irel.* 2003;5(2):185-92.
42. Soler JM, Denys P, Game X, Ruffion A, Chartier-Kastler E. [Anal incontinence and gastrointestinal disorders and their treatment in neurourology]. *Progres En Urol J Assoc Francaise Urol Soc Francaise Urol.* 2007;17(3):622-8.
43. Linstow M, Biering-SÃ¸rensen I, Liebach A, Lind M, Seitzberg A, Hansen R, et al. Spina bifida and sexuality. *J Rehabil Med.* 2014;46(9):891-7.
44. Dos Santos S, Makdessi Y. Une approche de l'autonomie chez les adultes et les personnes âgées : premiers résultats de l'enquête Handicap-santé 2008. 2010 ; Disponible sur: <http://www.epsilon.insee.fr:80/jspui/handle/1/12437> [consulté le 8 févr 2020]
45. Peny-Dahlstrand M, Krumlinde-Sundholm L, Gosman-Hedström G. Is autonomy related to the quality of performance of everyday activities in children with spina bifida? *Disabil Rehabil.* 2012;34(6):514-21.
46. Atchley TJ, Dangle PP, Hopson BD, Graham A, Arynchyna AA, Rocque BG, et al. Age and factors associated with self-clean intermittent catheterization in patients with spina bifida. *J Pediatr Rehabil Med.* 2018;11(4):283-91.
47. Castillo J, Ostermaier KK, Fremion E, Collier T, Zhu H, Huang GO, et al. Urologic self-management through intermittent self-catheterization among individuals with spina bifida: A journey to self-efficacy and autonomy. *J Pediatr Rehabil Med.* 2017;10(3-4):219-26.
48. Cerovac A, Serak A, Zukic H, Nevacinovic E, Ljuca D, Brigic A, et al. Ethical and Legal Dilemmas Around Termination of Pregnancy for Severe Fetal Hydrocephalus, Spina Bifida Aperta and Meningomyelocele. *Med Arch Sarajevo Bosnia Herzeg.* 2019;73(2):126-30.
49. Adzick NS, Thom EA, Spong CY, Brock JW, Burrows PK, Johnson MP, et al. A Randomized Trial of Prenatal versus Postnatal Repair of Myelomeningocele. *N Engl J Med.* 2011;364(11):993-1004.
50. Hanak BW, Bonow RH, Harris CA, Browd SR. Cerebrospinal Fluid Shunting Complications in Children. *Pediatr Neurosurg.* 2017;52(6):381-400.
51. Vinchon M. Le syndrome de refixation de la myéломéningocèle. *Neurochirurgie pédiatrique Lille.* 2017. Disponible sur: <https://neurochirurgiepediatrique.com/les-pathologies-prises-en-charge/les-spina-bifida/la-myelomeningocoele/le-syndrome-de-refixation-de-la-myelomeningocoele/> [consulté le 31 janv 2020]
52. Mehta VA, Bettegowda C, Ahmadi SA, Berenberg P, Thomale U-W, Haberl E-J, et al.

Spinal cord tethering following myelomeningocele repair. *J Neurosurg Pediatr.* 2010;6(5):498-505.

53. Appareillage spina bifida - PDF Free Download. Disponible sur: <https://docplayer.fr/78954214-Appareillage-spina-bifida.html>; [consulté le 12 févr 2020].
54. Hermieu JF, Comité d'Urologie et de Pelvi-périnéologie de la Femme Association Française d'Urologie. [Recommendations for the urodynamic examination in the investigation of non-neurological female urinary incontinence]. *Progres En Urol J Assoc Francaise Urol Soc Francaise Urol.* 2007;17(6 Suppl 2):1264-84.
55. Biardeau X, Vercleyen S. [Continent cystostomies - indications, surgical technique, complications and management]. *Progres En Urol J Assoc Francaise Urol Soc Francaise Urol.* 2019;29(15):929-35.
56. Kelly MS, Dorgalli C, McLorie G, Khoury AE. Prospective evaluation of Peristeen® transanal irrigation system with the validated neurogenic bowel dysfunction score sheet in the pediatric population. *Neurourol Urodyn.* 2017;36(3):632-5.
57. Kelly MS. Malone Antegrade Continence Enemas vs. Cecostomy vs. Transanal Irrigation-What Is New and How Do We Counsel Our Patients? *Curr Urol Rep.* 2019;20(8):41.
58. Malone PS, Ransley PG, Kiely EM. Preliminary report: the antegrade continence enema. *Lancet Lond Engl.* 1990;336(8725):1217-8.
59. Service de chirurgie générale et digestive Hôpital Saint-Antoine. Incontinence anale - Intervention de Malone. Disponible sur: <http://chirurgie-digestive-sat.aphp.fr/chirurgie/incontinence-anale-intervention-de-malone/> [consulté le 31 janv 2020]
60. Peristeen Système Initial court. Disponible sur: <https://www.lilial.fr/urologie/incontinence-fecale/irrigation-transanale/peristeen-systeme-initial-court> [consulté le 31 janv 2020].
61. Rofail D, Maguire L, Kissner M, Colligs A, Abetz-Webb L. A review of the social, psychological, and economic burdens experienced by people with spina bifida and their caregivers. *Neurol Ther.* 2013;2(1-2):1-12.
62. Nicholls EG, Arango-Lasprilla JC, Olivera Plaza SL, Mendez N, Quintero L, Velasco Trujillo DM, et al. Psychological Functioning in Youth With Spina Bifida Living in Colombia, South America. *J Pediatr Psychol.* 2015;40(6):602-8.
63. Olivari C, Mouriquand PDE, Université Claude Bernard (Lyon). Développement et premières étapes de validation du score MAFUR, score de sévérité de l'enfant Spina Bifida. 2015.
64. Lemelle JL, Guillemin F, Aubert D, Guys JM, Lottmann H, Lortat-Jacob S, et al. A multicenter evaluation of urinary incontinence management and outcome in spina

bifida. *J Urol*. 2006;175(1):208-12.

65. Verhoef M, Lurvink M, Barf HA, Post MWM, van Asbeck FWA, Gooskens RHJM, et al. High prevalence of incontinence among young adults with spina bifida: description, prediction and problem perception. *Spinal Cord*. 2005;43(6):331-40.
66. Wu H-Y. Achieving urinary continence in children. *Nat Rev Urol*. 2010;7(7):371-7.
67. Psihogios AM, Holmbeck GN. Discrepancies in mother and child perceptions of spina bifida medical responsibilities during the transition to adolescence: associations with family conflict and medical adherence. *J Pediatr Psychol*. 2013;38(8):859-70.
68. Schechter MS, Liu T, Soe M, Swanson M, Ward E, Thibadeau J. Sociodemographic attributes and spina bifida outcomes. *Pediatrics*. 2015;135(4):e957-964.
69. Woodhouse CRJ. Myelomeningocele in young adults. *BJU Int*. 2005;95(2):223-30.
70. Scales CD, Wiener JS. Evaluating outcomes of enterocystoplasty in patients with spina bifida: a review of the literature. *J Urol*. 2008;180(6):2323-9.
71. Liu T, Ouyang L, Thibadeau J, Wiener JS, Routh JC, Castillo H, et al. Longitudinal Study of Bladder Continence in Patients with Spina Bifida in the National Spina Bifida Patient Registry. *J Urol*. 2018;199(3):837-43.
72. Carreras E, Maroto A, Illescas T, Meléndez M, Arévalo S, Peiró JL, et al. Prenatal ultrasound evaluation of segmental level of neurological lesion in fetuses with myelomeningocele: development of a new technique: Functional ultrasound in MMC. *Ultrasound Obstet Gynecol*. 2016;47(2):162-7.
73. Marreiros H, Loff C, Calado E. Who needs surgery for pediatric myelomeningocele? A retrospective study and literature review. *J Spinal Cord Med*. 2015;38(5):626-40.
74. Faleiros F, Favoretto NB, Da Costa JN, Käßpler C, Pontes FAR, Atila EG. Urinary Continence in German and Brazilian Individuals With Spina Bifida: Influence of Intermittent Catheterization. *J Wound Ostomy Cont Nurs Off Publ Wound Ostomy Cont Nurses Soc*. 2016;43(2):178-82.
75. Brock JW, Thomas JC, Baskin LS, Zderic SA, Thom EA, Burrows PK, et al. Effect of Prenatal Repair of Myelomeningocele on Urological Outcomes at School Age. *J Urol*. 2019;202(4):812-8.
76. Horst M, Mazzone L, Schraner T, Bodmer C, Möhrlen U, Meuli M, et al. Prenatal myelomeningocele repair: Do bladders better? *Neurourol Urodyn*. 2017;36(6):1651-8.
77. Wang H-HS, Lloyd JC, Wiener JS, Routh JC. Nationwide Trends and Variations in Urological Surgical Interventions and Renal Outcome in Patients with Spina Bifida. *J Urol*. 2016;195(4 Pt 2):1189-94.
78. Cochrane DD, Wilson RD, Steinbok P, Farquharson DF, Irwin B, Irvine B, et al. Prenatal spinal evaluation and functional outcome of patients born with

myelomeningocele: information for improved prenatal counselling and outcome prediction. *Fetal Diagn Ther.* 1996;11(3):159-68.

79. Díaz Llopis I, Bea Muñoz M, Martínez Agulló E, López Martínez A, García Aymerich V, Forner Valero JV. Ambulation in patients with myelomeningocele: a study of 1500 patients. *Paraplegia.*1993;31(1):28-32.
80. Pauly M, Cremer R. Levels of mobility in children and adolescents with spina bifida-clinical parameters predicting mobility and maintenance of these skills. *Eur J Pediatr Surg Off J Austrian Assoc Pediatr Surg Al Z Kinderchir.* 2013;23(2):110-4.
81. Biggio JR, Owen J, Wenstrom KD, Oakes WJ. Can prenatal ultrasound findings predict ambulatory status in fetuses with open spina bifida? *Am J Obstet Gynecol.* 2001;185(5):1016-20.
82. Jenkinson MD, Campbell S, Hayhurst C, Clark S, Kandasamy J, Lee MK, et al. Cognitive and functional outcome in spina bifida-Chiari II malformation. *Childs Nerv Syst ChNS Off J Int Soc Pediatr Neurosurg.* 2011;27(6):967-74.
83. Davis MC, Hopson BD, Blount JP, Carroll R, Wilson TS, Powell DK, et al. Predictors of permanent disability among adults with spinal dysraphism. *J Neurosurg Spine.* 2017;27(2):169-77.
84. Lindsay S, McPherson AC, Maxwell J. Perspectives of school-work transitions among youth with spina bifida, their parents and health care providers. *Disabil Rehabil.* 2017;39(7):641-52.
85. Farmer DL, Thom EA, Brock JW, Burrows PK, Johnson MP, Howell LJ, et al. The Management of Myelomeningocele Study: full cohort 30-month pediatric outcomes. *Am J Obstet Gynecol.* 2018;218(2):256.e1-256.e13.
86. Psihogios AM, Kolbuck V, Holmbeck GN. Condition Self-Management in Pediatric Spina Bifida: A Longitudinal Investigation of Medical Adherence, Responsibility-Sharing, and Independence Skills. *J Pediatr Psychol.* 2015;40(8):790-803.
87. Garne E, Dolk H, Loane M, Boyd PA, EUROCAT. EUROCAT website data on prenatal detection rates of congenital anomalies. *J Med Screen.* 2010;17(2):97-8.
88. Éducation thérapeutique du patient (ETP) Haute Autorité de Santé. Disponible sur: https://www.has-sante.fr/jcms/c_1241714/fr/education-therapeutique-du-patient-etp [consulté le 19 févr 2020].
89. Fremion EJ, Dosa NP. Spina bifida transition to adult healthcare guidelines. *J Pediatr Rehabil Med.* 2019;12(4):423-9.
90. Pauchet-Traversat AF, Petitprez K. Projet de grossesse informations, messages de prévention, examens à proposer - argumentaire. HAS. 2009;28.

ANNEXE 1 : Score MAFUR (développé par les équipes MPR de Lyon et en cours de validation)

La somme des scores de chaque catégorie donne un score total, reflet de l'atteinte globale dans les domaines uro-digestifs, de 0 (fonctionnement normal) à 15 (atteinte sévère), avec une gradation de 0 à 5 : atteinte minime, de 5 à 10 : atteinte modérée, et de 11 à 15 : atteinte sévère.

1. Motricité (d'après la classification de Hoffer)

M0 Community ambulator, que l'on a traduit par Marche intérieure et extérieure : ces patients marchent en intérieur et en extérieur, ils peuvent nécessiter un appareillage ou une aide technique de type canne ou béquille. Ils peuvent utiliser un fauteuil roulant pour les longs trajets en dehors de la communauté.

M1 Household ambulators, ou Marche à domicile : ces patients ne marchent qu'en intérieur et avec appareillage, ils sont capables de réaliser leurs transferts (entrer et sortir de leur lit) sans assistance ou avec une assistance minime. Ils peuvent avoir besoin d'utiliser un fauteuil roulant pour quelques activités à domicile ou à l'école, et pour toutes les activités dans la communauté.

M2 Non fonctionnal ambulators, ou Marche non fonctionnelle : ces patients ne marchent qu'en séance de rééducation à domicile, à l'école ou à l'hôpital. Ils utilisent leur fauteuil roulant pour tous leurs déplacements.

M3 Non ambulators, ou Absence de marche : ces patients ne sont pas capables de marcher, y compris en séance de rééducation. Ils peuvent néanmoins être capables de réaliser leurs transferts du lit au fauteuil.

2. Autonomie

A0 Autonome dans la gestion de son élimination urinaire et fécale : ces patients gèrent eux-mêmes leur élimination urinaire et leur élimination fécale, qu'ils aient besoin d'une prise en charge spécifique ou non (traitements oraux, sondages intermittents, lavements antérogrades ou rétrogrades...). Ils n'ont pas besoin d'aide, de conseils. Ils peuvent néanmoins avoir bénéficié d'adaptation de matériel ou de domicile.

A1 Tiers disponible si besoin ou aide partielle dans la gestion de son élimination urinaire et/ou fécale : ces patients sont autonomes dans la gestion de leur élimination urinaire et/ou fécale, mais nécessitent la présence physique d'un aidant, une aide orale ou un conseil pour l'organisation, ou ils la gèrent partiellement (besoin d'un aidant pour réaliser le transfert, tenir le matériel...).

A2 Aide totale d'un tiers dans la gestion de son élimination urinaire **ou** fécale : ces patients ne gèrent pas l'élimination urinaire ou l'élimination fécale, qu'un aidant réalise à leur place (sondages intermittents, lavements...). Ils sont par contre autonomes dans la gestion de l'autre type d'élimination.

A3 Aide totale d'un tiers dans la gestion de son élimination urinaire **et** fécale ou absence de gestion : ces patients ne gèrent ni l'élimination urinaire ni l'élimination fécale, réalisée entièrement à leur place par un aidant, et/ou ils sont incapables de respecter les consignes de prise en charge qui leur ont été données.

3. Atteinte digestive (fécale)

F0 Continence fécale : absence de pertes involontaires de selles, absence de nécessité de protection. Il est toléré dans ce niveau des pertes involontaires de selles d'une fréquence inférieure à 1 par mois ainsi que le port de protection « par sécurité » donc souillé moins d'une fois par mois.

F1 Pertes involontaires de selles entre 1 fois par semaine et 1 fois par mois, ou soiling sans nécessité d'usage de protection. Est toléré le port de protection « par sécurité » souillé moins d'1 fois par semaine.

F2 Pertes involontaires de selles plus d'1 fois par semaine, ou soiling avec nécessité d'usage de protection.

F3 Incontinence fécale totale (perte involontaire de selle à chaque selle), ou alternance diarrhée-constipation, ou constipation sévère.

Une sous-section a été créée dans cette catégorie, caractérisant la prise en charge de l'élimination fécale, avec une gradation en fonction de l'importance et du caractère invasif de celle-ci :

v0 : pas de lavement ni traitement médicamenteux

v1 : utilisation occasionnelle ou quotidienne de laxatifs oraux, suppositoires ou petits lavements

v2 : utilisation régulière de lavements antérogrades ou rétrogrades

4. Atteinte urinaire

U0 Continence urinaire jour et nuit ou perte involontaire d'urines moins d'1 fois par semaine : ces patients sont propres en permanence, ou ils ont moins d'un accident de perte involontaire d'urines par semaine. Ils n'ont pas besoin d'utiliser de protection, ou s'ils

en utilisent une, elle doit être de type protection périodique et doit être sèche en permanence ou mouillée moins d'1 fois par semaine.

U1 Continence urinaire le jour et incontinence urinaire la nuit, ou incontinence urinaire le jour entre 1 fois par semaine et 1 fois par jour : ces patients sont propres le jour (ou pertes involontaires d'urine moins d'une fois par semaine) et incontients la nuit (pertes involontaires d'urines pendant le sommeil plus d'une fois par semaine ou nécessité de port d'une protection de type couche la nuit), ou ils ont des accidents avec pertes involontaires d'urines plus d'1 fois par semaine mais moins d'une fois par jour. Ils n'ont pas besoin d'utiliser de protection, ou s'ils en utilisent une, elle doit être de type protection périodique et doit être sèche en permanence ou mouillée entre une fois par semaine et une fois par jour.

U2 Incontinence urinaire plus d'1 fois par jour : ces patients ont des accidents avec perte involontaire d'urine plus d'une fois par jour. S'ils utilisent une protection, elle doit être de type protection périodique. Ces patients sont capables de rester secs entre 2 mictions ou sondages, aussi rapprochés soient-ils, contrairement aux patients présentant une incontinence urinaire continue.

U3 Incontinence urinaire continue (miction involontaire à chaque miction) avec port en permanence d'une protection de type couche.

À l'instar de l'atteinte fécale, une sous section a été développée, afin de caractériser la prise en charge urinaire au moment du score :

v0 : absence de réalisation de sondages intermittents, possibilité de traitement médicamenteux

v1 : utilisation de sondages intermittents, sans antécédent chirurgical d'agrandissement vésical

v2 : utilisation de sondages intermittents, avec antécédent d'agrandissement vésical chirurgical

5. Risque rénal

Critères à rechercher :

- antécédent d'infection urinaire fébrile dans l'année précédente ;
- échographie rénale anormale dans l'année précédente : dilatation des voies urinaires de plus de 5 mm hors malformation associée et/ou résidu post- mictionnel > 30mL ;
- clairance de la créatinine inférieure à 90 mL/min dans les 5 années précédentes ;
- cystographie rétrograde anormale dans les 5 années précédentes : présence d'un reflux vésico-rénal hors malformation associée, vessie crénelée et/ou de petite taille ;
- scintigraphie rénale anormale dans les 5 années précédentes : cicatrice rénale ou perte de fonction relative de 10% ou plus hors malformation associée ;
- bilan urodynamique anormal dans les 5 années précédentes : capacité vésicale inférieure à la normale pour l'âge (selon la formule théorique : $(\text{âge}+1) \times 30, \pm 10\%$) et/ou hyperactivité (pression intra-vésicale supérieure à 30 cm d'eau pour un volume inférieur ou égal au volume théorique de remplissage) et/ou compliance < 20mL/cmH₂O.

R0 Absence de risque rénal : aucun critère parmi ceux sus-cités

R1 Risque rénal minime : 1 ou 2 critères parmi ceux sus-cités

R2 Risque rénal modéré : 3 ou 4 critères parmi ceux sus-cités

R3 Risque rénal important : plus de 4 critères parmi ceux sus-cités

Dans cette catégorie, nous avons introduit la possibilité de coter Rx, si aucun examen paraclinique n'a été réalisé dans les délais notés.

Dans le cas d'enfants porteurs de malformations connues associées au spina bifida (reins en fer à cheval, kystes rénaux...), une anomalie est considérée comme notable si elle a évolué significativement entre 2 examens identiques espacés dans le temps.

Les définitions utilisées pour grader l'incontinence urinaire sont conformes à celles retenues par l'International Children Continence Society. L'incontinence urinaire est définie comme la perte involontaire d'urine à un moment inapproprié.

AUTEUR : Nom : LEVIN CHARVET

Prénom : Marion

Date de soutenance : 5 mars 2020

Titre de la thèse : Le pronostic vésico sphinctérien est-il prédictible chez les patients porteurs de myéломéningocèle?

Thèse - Médecine - Lille 2020

Cadre de classement : Pédiatrie

DES + Spécialité : Pédiatrie

Mots-clés : Spina bifida, myéломéningocèle, continence urinaire, niveau anatomique, pronostic fonctionnel

Résumé: Contexte: Le spina bifida (SB) est une malformation congénitale médullaire ayant un pronostic moteur, cognitif et vésico-sphinctérien difficilement prédictible lors du dépistage anténatal. L'objectif principal de l'étude était de comparer la continence urinaire de patients pédiatriques atteints de myéломéningocèle, en fonction du niveau anatomique de la lésion. L'objectif secondaire était de décrire les autres complications.

Matériel et Méthodes. L'étude était rétrospective et monocentrique et portait sur une population de patients nés entre 1989 et 2012 atteints de myéломéningocèle et suivis au CHRU de Lille. Des données sur la continence urinaire, la continence fécale, le pronostic rénal, la motricité, l'autonomie dans la gestion des soins vésico sphinctériens, classées sous la forme de score de gravité à l'aide du score MAFUR modifié, et sur les opérations vésicales et médullaires et les sondages urinaires intermittents, étaient recueillies dans les dossiers médicaux à l'âge de 6-7 ans, 11-12 ans, et 18-20 ans. La population était divisée en deux groupes, selon le niveau anatomique, $\leq L5$ et $>L5$. **Résultats.** La population de l'étude après inclusion comportait 72 patients. Quarante-trois patients (59,7%) et 29 patients (40,3%) avaient une lésion respectivement de niveau anatomique $\leq L5$ et $>L5$. Une incontinence urinaire sévère était retrouvée chez 76,1% des patients à l'âge de 6-7 ans, 69,9% à 11-12 ans, et 43,4% à 18-20 ans. Il n'y avait pas de différence significative pour l'incontinence en fonction du niveau anatomique. À l'âge de 18-20 ans, 51% des patients avaient un risque rénal absent ou minime, 66% avaient une incontinence fécale, 40,4 % avaient une marche autonome et 74,5% avaient acquis une autonomie complète dans la gestion vésico-fécale. La motricité était statistiquement meilleure dans le groupe de niveau $\leq L5$. **Conclusion :** L'incontinence urinaire concernait plus de 81% de nos patients porteurs de myéломéningocèle entre les âges de 6 à 20 ans, et le niveau anatomique ne permettait pas de prédire le pronostic vésico-sphinctérien.

Composition du Jury :

Président : Monsieur le Professeur Rémi BESSON

Assesseurs :

Madame le Professeur Véronique DEBARGE

Monsieur le Professeur Matthieu VINCHON

Madame le Docteur BLANCHARD-DAUPHIN

Directeur de thèse :

Madame le Docteur Annie LAHOUCHE