

4^{ème} Facebook Live, lundi 26 octobre 2020

Spina bifida & Hydrocéphalie: la filière NeuroSphinx répond à vos questions



NeuroSphinx

FILIERE SANTÉ MALADIES RARES

*P^r Michel ZERAH,
D^r Timothée de SAINT-DENIS
Neurochirurgiens pédiatres
Site Constitutif C-MAVEM*

Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades

INTRODUCTION

- **Merci à tous les abonnés / associations** d'avoir relayé l'annonce du live, et à tous ceux qui ont pu se libérer pour nous suivre pendant ce direct...qui sera disponible en replay sur la page Fb NeuroSphinx, et pourra être visionné à tout moment. Merci enfin à ceux qui nous ont adressé des questions par mail, auxquelles nous tenterons d'apporter des réponses
- Brève présentation des **Pr Zerah** et **Dr de Saint-Denis**
- **Le 25 octobre , chaque année: journée mondiale du Spina bifida et de l'Hydrocéphalie**
- Une occasion de **faire le lien** avec certaines **pathologies prises en charge par la filière**
- **Objectif du live: renseigner / informer** les personnes atteintes de spina & pathologies associées sur **l'état des connaissances actuelles de la science**

I- Les diverses formes de Spina

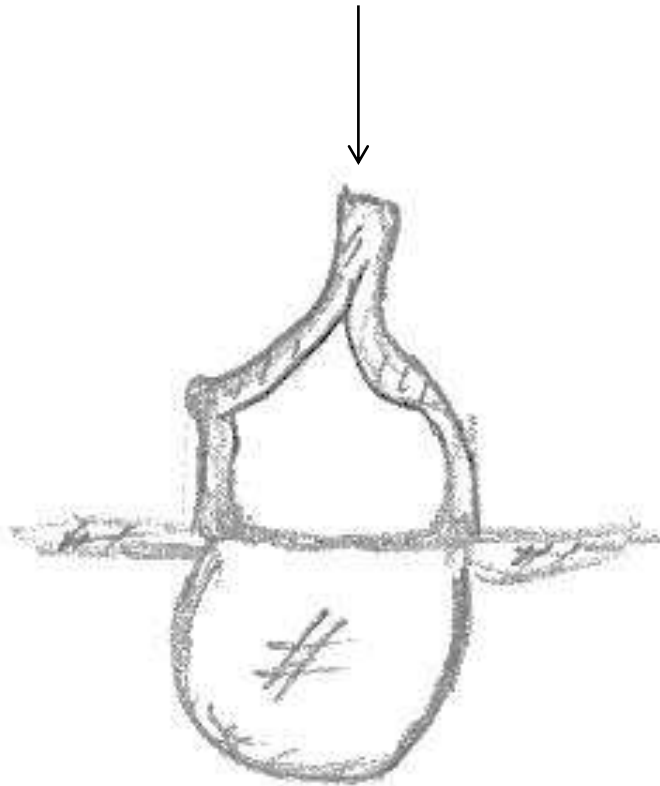
II- Myéломéningocèle

III- Diagnostic anténatal

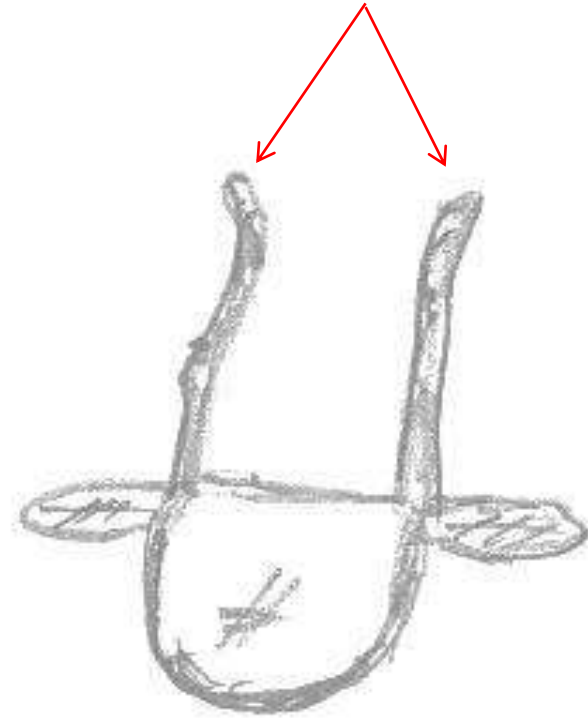
IV- Prévention (supplémentation en acide folique)

V- Chirurgie foetale

I. Les diverses formes de spina



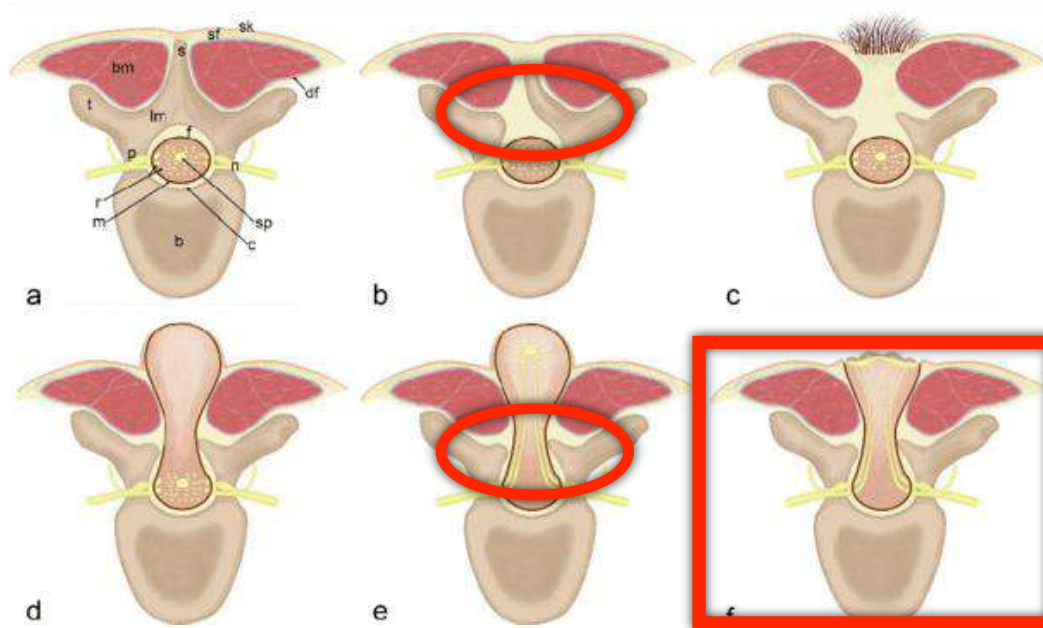
Ceci est une épineuse



Ceci est un spina bifida

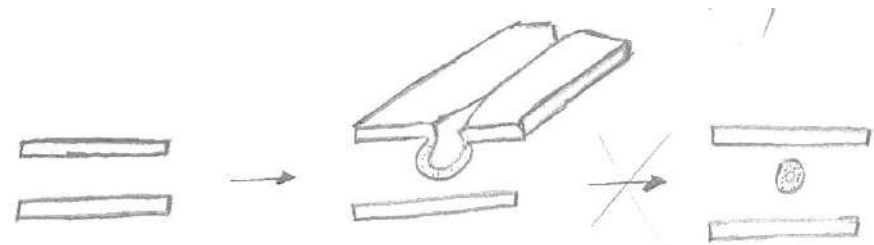
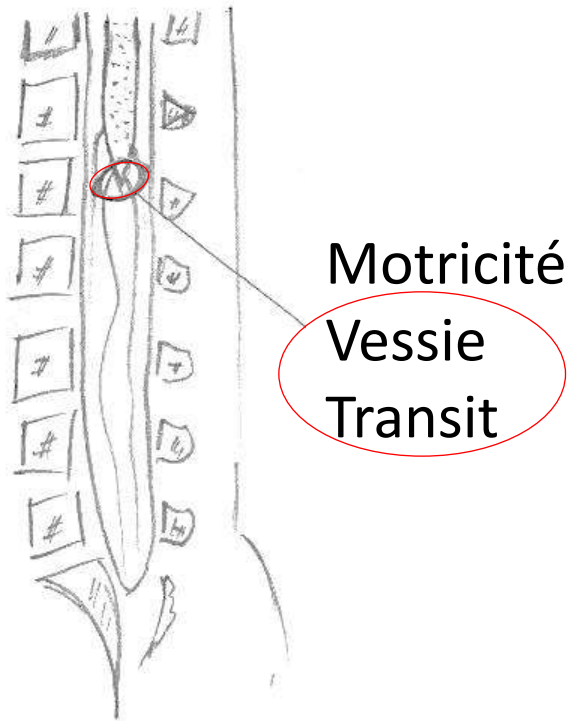
Le spina bifida est une malformation osseuse consistant en ouverture de la partie postérieure de la vertèbre qui rend l'épineuse double/ bifide.

I. Les diverses formes de spina



Il existe différentes formes de spina dont les répercussions dépendent de la malformation médullaire associée et aussi de la fermeture cutanée dont le défaut entraîne des conséquences sur le reste du système nerveux

II. Myéломéningocèle

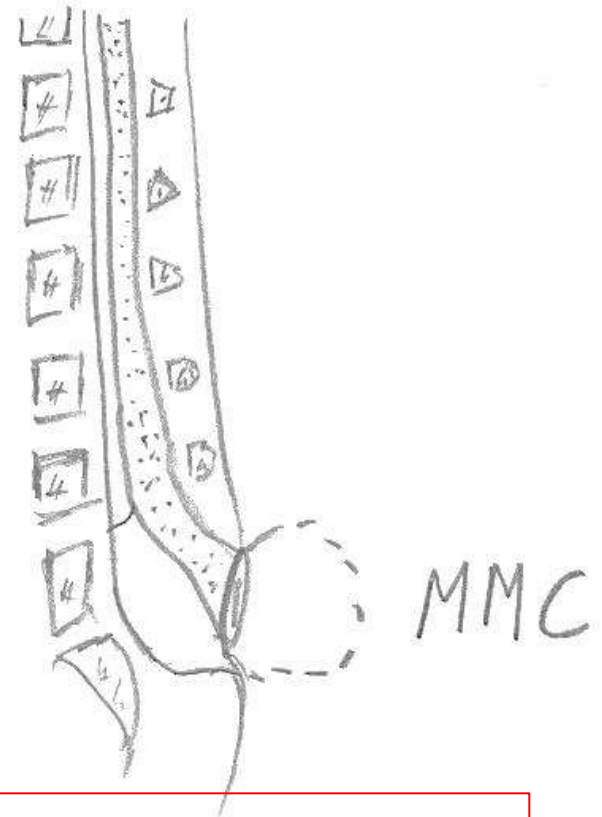
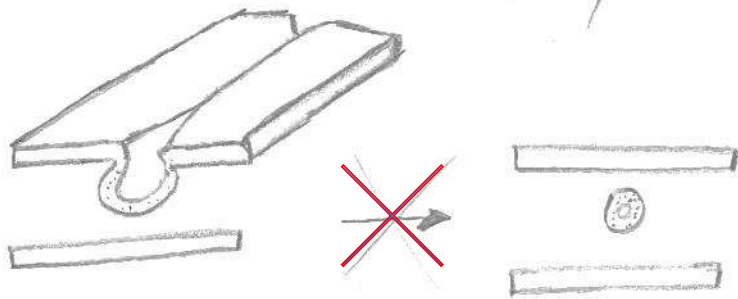


EMBRYON

Moelle normale

La moelle a pour fonction les transmissions d'informations qui permettent notamment la motricité mais aussi le fonctionnement vésical et du transit.
Elle apparaît précocement durant le stade embryonnaire et naît de la même couche que la peau dont elle se sépare sous forme de tube (le TUBE NEURAL)

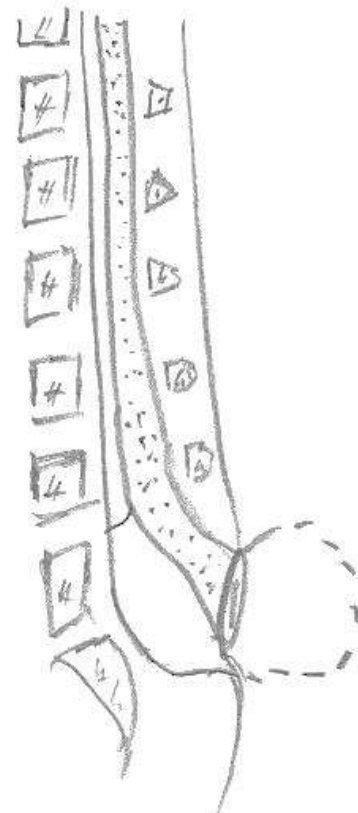
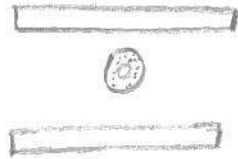
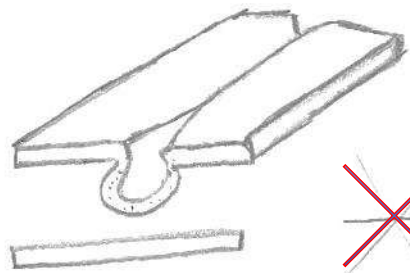
II. Myéломéningocèle



Myéломéningocèle

Cette anomalie de fermeture du tube neural entraîne une terminaison anormale de la moelle épinière et une persistance de l'ouverture cutanée à la surface de la quelle affleure celle-ci

II. Myéломéningocèle



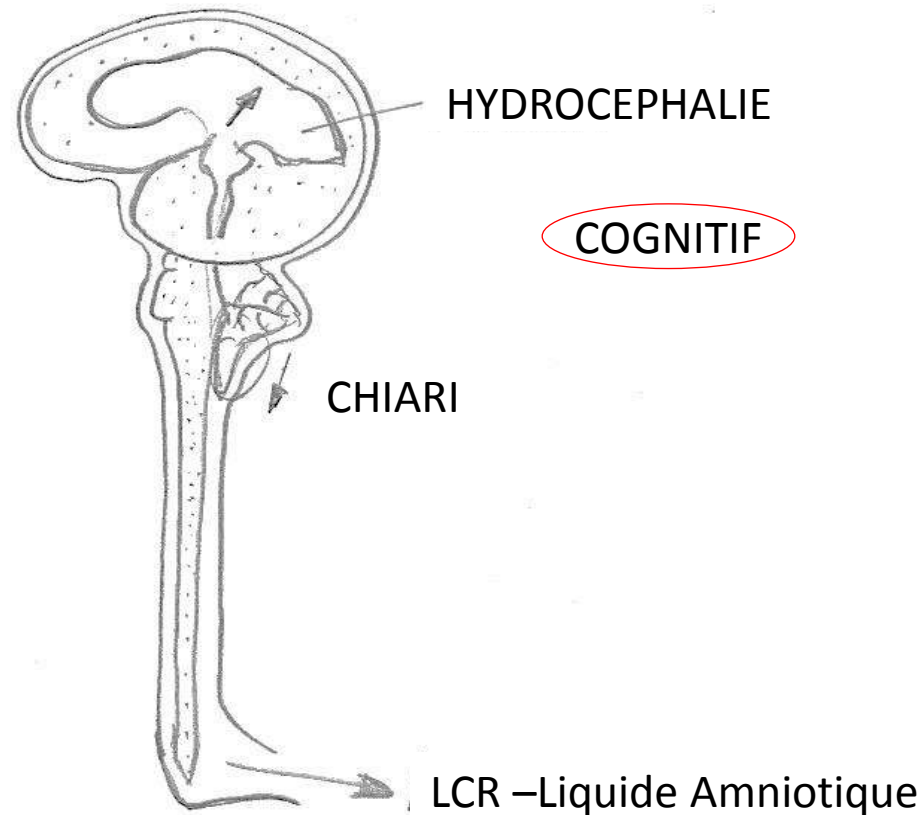
MMC



Myéломéningocèle

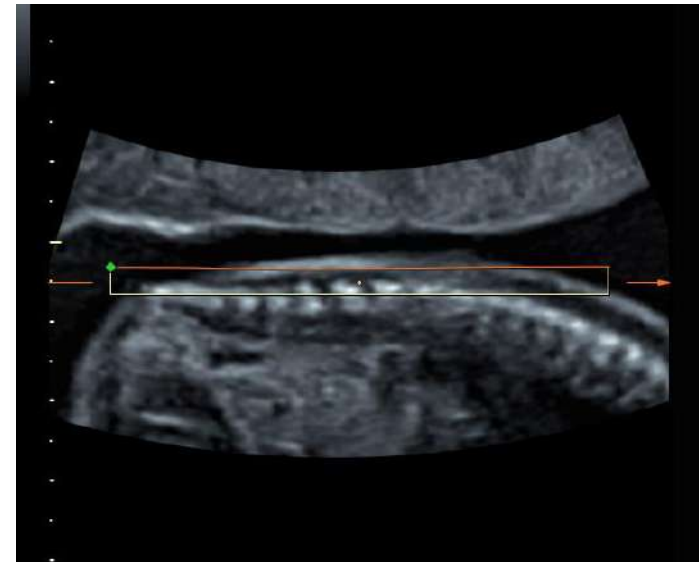
Cette anomalie de fermeture du tube neural entraîne une terminaison anormale de la moelle épinière et une persistance de l'ouverture cutanée à la surface de la quelle affleure celle-ci

II. Myéломéningocèle



L'ouverture de la peau provoque des échanges entre le liquide céphalorachidien et le liquide amniotique dans lequel baigne le fœtus entraînant une potentielle désorganisation de l'ensemble du système nerveux et notamment une hydrocéphalie. L'ensemble peut mener à) des troubles du développement intellectuel

III. Diagnostique anténatal



AChE

Le diagnostic est anténatal dans la quasi-totalité des cas, lors de l'échographie du deuxième trimestre. En France ce diagnostic conduit à 90% d'IMG (70% en Europe, 45% aux USA)

IV. Prévention (acide folique)

Prévention Primaire : Vit B9

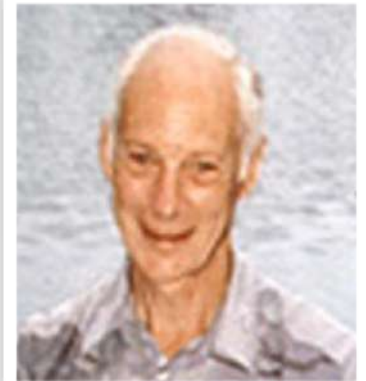
DEVELOPMENTAL MEDICINE AND CHILD NEUROLOGY. 1962, 4, 320-324

ORIGINAL AND REVIEW ARTICLES
The Liverpool Congenital Abnormalities Registry
R. W. Smithells

Archives of Disease in Childhood, 1976, 51, 944.

Vitamin deficiencies and neural tube defects

R. W. SMITHELLS, S. SHEPPARD, and C. J. SCHORAH



THE LANCET, FEBRUARY 16, 1980

Preliminary Communication

POSSIBLE PREVENTION OF NEURAL-TUBE
DEFECTS BY PERICONCEPTIONAL VITAMIN
SUPPLEMENTATION

R. W. SMITHELLS

S. SHEPPARD

"The more original a discovery,
the more obvious it seems
afterwards." (Arthur Koestler)

ORIGINAL ARTICLES

**Prevention of neural tube defects:
Results of the Medical Research Council Vitamin
Study**

MRC VITAMIN STUDY RESEARCH GROUP*

- Prospectif, Randomisé, double aveugle
- Multicentrique, international(33 centres)
- 1817 grossesse à haut risque
- Ac folique VS 7 autres Vitamines
- 6 MMC VS 21
- 72% effet protecteur

L'état de santé de la population en France

RAPPORT 2015



- Prévention correcte : < 10%
- Plus mauvais en Europe
- Aucun progrès ces 20 dernières années

“Ces résultats soulignent une sensibilisation du corps médical très insuffisante sur l'intérêt majeur de cette supplémentation.”

Préparation à la grossesse : un réflexe encore insuffisant

AVIS D'EXPERT Aujourd'hui en France, les futurs parents sont insuffisamment informés et sensibilisés sur l'importance de préparer une grossesse. Malgré les recommandations de l'Organisation mondiale de la santé (OMS) préconisant une prise de vitamine B9 (ou folates) en amont de la conception afin d'éviter de graves handicaps, et en particulier les anomalies de formation de la moelle épinière et des vertèbres (spina bifida), la prise de conscience en France reste encore très insuffisante. Seules 23 % des femmes prennent de la vitamine B9 avant leur grossesse, indiquait l'enquête nationale périnatale de 2016, contre 45 % au Royaume-Uni et 54 % aux Pays-Bas, selon le registre Eurocat.

Pourtant, prise au moins un mois avant la conception et trois mois après, la vitamine B9 permet de réduire de 72 % les risques de malformations liées à un défaut de fermeture du tube neural durant le premier mois de la vie embryonnaire. Cela a été démontré il y a presque vingt ans, par une étude randomisée multicentrique (33 centres de 7 pays différents), en double aveugle et en période péri-conceptionnelle, menée par le Medical Research Center et publiée dans *The Lancet*. Cette supplémentation en vitamine B9, lorsqu'elle reste dans les doses recommandées, est sans danger, a confirmé en 2015 une étude de Cochrane : elle peut être prise pendant plusieurs mois dans l'attente de la conception.

Car ce sont bien les premières semaines de la grossesse qui sont cruciales, avant même que celle-ci ne soit connue de la mère : c'est à ce moment que le système nerveux du fœtus commence à se développer, et que les anomalies de fermeture du tube neural peuvent survenir. Il s'agit là de l'un des principaux risques de handicap avec plus de 1,2 cas pour 1000 grossesses, l'équi-



ALEXANDER RATHS/STOCKADOBEE.COM

valent de 750 grossesses par an en France, indique le registre Eurocat.

Nous, signataires de ce manifeste, associations de patients et professionnels de santé, sommes directement témoins du vécu difficile des familles concernées. Puisque ces risques sont le plus souvent évitables, nous ne pouvons rester passifs. Nous appelons à une prise de conscience active des futurs parents et des professionnels de santé sur le rôle clé de la prévention des risques en amont de la grossesse.

• Nous appelons tous les professionnels de santé à s'unir pour améliorer cette prévention. Gynécologues, médecins traitants, sages-femmes, pharmaciens, médecins du travail, médecins universitaires, infirmières peuvent s'impliquer en informant les couples, avant la grossesse, des bénéfices de la vitamine B9. Il ne faut manquer aucune occasion d'en parler et d'accompagner les femmes dans leur prévention, d'autant que l'accès à la vitamine B9 est simple : les produits sont nombreux, et accessibles pour toutes les patientes sans charge financière dès lors que cela s'inscrit dans leur parcours de soins.

• Nous exhortons les pouvoirs publics à aller plus loin pour soutenir cet enjeu de santé publique à travers des campagnes nationales d'information récurrentes, un enseignement de la prévention de cette malformation dès les premières années de faculté de médecine et de sage-femme, une information relayée régulièrement dans les messages de prévention de la CPAM, les carnets de santé... Autant d'occasions de sensibiliser les femmes tout au long de leur vie sexuelle.

• Nous appelons aussi les futurs parents à prendre une part active à cette prévention. Il ne faut plus banaliser la préparation d'une grossesse. Cela passe par une sensibilisation à la bonne santé incluant alcool, tabac, vaccinations, en y associant une supplémentation adéquate pour garantir un risque minimal. La supplémentation en vitamine B9 est un geste simple, qui permet de prévenir une anomalie dont les conséquences peuvent être sévères. ■

Les professionnels de soins signataires de ce texte indiquent qu'ils sont amenés à collaborer à titre gracieux avec des industries de santé dans le cadre de démarches de prévention et d'actions de santé publique.

DOCTEUR PHILIPPE BOUHANNA

• Responsable d'unité du centre de diagnostic prénatal de l'Hôpital américain, Centre d'échographie Sèvres-Babylone.

FRANÇOIS HAFFNER

• Président de l'Association nationale Spina Bifida et handicaps associés.

DOCTEUR THIERRY HARVEY

• Chef de service Maternité au GH des Diaconesses.

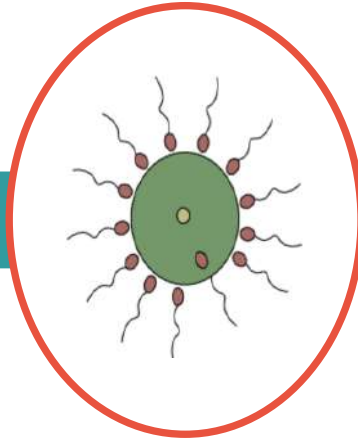
PROFESSEUR MICHEL ZERAH

• Responsable de l'unité handicaps, au service de neurochirurgie pédiatrique de l'hôpital Necker-Enfants malades ; Centre de référence Chiari Syringomyélie et malformations vertébrales et médullaires (CS-Mavem).

B9

***Prise de vitamine B9
(acide folique ou folates)**

2 mois avant la conception



2 mois après la conception



**Posologie standard : 0,4 mg/jour*

**Posologie pour femme à risque (antécédent de myéloméningocèle dans la famille,
diabète maternel , prise de Dépakine) : 5 mg/jour*

- Elle est possible avant la 26^{ème} semaine
- Double équipe (avec le Pr Jouannic à Trousseau)
- Diminue le risque d'hydrocéphalie et de Chiari
- Entraîne une amélioration motrice partielle mais jamais sphinctérienne
- Au prix d'un risque maternelle (utérus) et de l'enfant (prématurité)
- Reste une chirurgie d'exception pratiquée par peu d'équipe au monde et n'est pas le traitement de la MMC

VI. Prise en charge multidisciplinaire

- **NEONATOLOGIE**
(accueil à la naissance)
- **NEUROCHIRURGIE**
(Chirurgie du MMC et de l'hydrocéphalie)
- **UROLOGIE**
(Troubles des urines et des selles)
- **ORTHOPEDIE**
(déformations pieds, hanches rachis)
- **MPR (Rééducation)**
- **SOCIAL**

Pathologie Chronique
Prise en charge toute la vie

Avec l'aide et le soutien
des associations de
patients (ASBH)