

# **Synthèse à destination du médecin traitant**

**Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)**

**Prise en charge des dysraphismes en période périnatale**

**Octobre 2021**

**Centre de Référence des malformations vertébrales et médullaires**

## Synthèse à destination du médecin traitant

Les dysraphismes font partie des anomalies de fermeture du tube neural (AFTN) et regroupent des atteintes - à des degrés variables - de la moelle épinière, des vertèbres, des racines nerveuses et des téguments en regard. Il existe un panel de dysraphismes dont le pronostic dépend du type et du caractère ouvert ou fermé de celui-ci, allant de formes asymptomatiques ou pauci-symptomatiques (dysraphismes fermés) aux formes sévères de myéloméningocèles (MMC) responsables d'un handicap complexe. Ils peuvent associer des troubles moteurs, des troubles sensitifs, des atteintes cutanées, des atteintes vertébrales et articulaires, des atteintes des membres inférieurs, des troubles urinaires et intestinaux, des symptômes neurologiques.

Les anomalies de fermeture du tube neural peuvent être secondaires à un déficit en acide folique (vitamine B9) en périconceptionnel. Il est donc recommandé une supplémentation périconceptionnelle en acide folique au mieux 4 semaines avant le début de la grossesse et jusqu'à 12 semaines de grossesse. La dose recommandée est de 0,4 mg/jour pour la population générale. Celle-ci est augmentée à 5 mg/jour pour les femmes ayant un antécédent d'enfant avec AFTN, de diabète préexistant à la grossesse et de traitement antiépileptique.

Les progrès majeurs de l'imagerie échographique prénatale permettent désormais d'identifier une grande partie des dysraphismes en période prénatale.

L'expertise des Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal (CPDPN) est indispensable à la prise en charge prénatale des dysraphismes. Selon le type de dysraphismes, plusieurs prises en charges sont possibles : poursuite de la grossesse sans chirurgie, chirurgie foetale et interruption médicale de grossesse. L'orientation et l'information des couples sera réalisée par une équipe multidisciplinaire, au mieux par des médecins d'un centre de référence.

En postnatal, certains dysraphismes (comme la MMC) peuvent induire un handicap complexe, nécessitant une prise en charge pluridisciplinaire précoce et régulière impliquant neurochirurgiens, orthopédistes, médecins de Médecine

Physique et de Réadaptation (MPR), urologues, gastroentérologues, stomatothérapeutes, kinésithérapeutes, ergothérapeutes, orthoprothésistes, psychologues, infirmiers et assistants sociaux. L'ensemble des soins prodigués par ces acteurs est idéalement coordonné par le médecin traitant.

## 1. Rôles du médecin traitant, généraliste ou pédiatre

Le médecin traitant a un rôle important à plusieurs niveaux :

- tout d'abord, il devra s'assurer de la supplémentation périconceptionnelle de toute femme ayant un projet de grossesse ou en début de grossesse
- il devra s'assurer qu'un diagnostic anténatal de dysraphisme a bien conduit à une expertise en CPDPN
- il sera en interaction avec l'équipe pluridisciplinaire du centre de référence pour suivre conjointement l'enfant en postnatal, de s'assurer du suivi régulier de l'enfant, de connaître et repérer les complications possibles des dysraphismes
- il renouvellera les protocoles de soins

## 2. Contacts utiles

- Centres Pluridisciplinaires de Diagnostic Prénatal (CPDPN) : [www.cpdpn.fr](http://www.cpdpn.fr)

- CRMV MAVEM (Centre de Référence des malformations vertébrales et médullaires), Hôpital Armand Trousseau, Paris : <http://mavem.fr/>
- Association nationale Spina Bifida et Handicaps associés (ASBH) : [www.spinabifida.org](http://www.spinabifida.org) ; 3 bis avenue Ardouin, 94420 Le Plessis Trevisé ; 0145930044