PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS (PNDS)

SPINA BIFIDA

Prise en charge en Médecine Physique et Réadaptation du patient atteint de Spina Bifida

Centre de référence Maladies Rares Spina Bifida
- CHU de Rennes -

Sommaire

INTRODUCTION 3

GENERALITES SUR LE SPINA BIFIDA 3

A – DEFINITION ET CLASSIFICATION 3
B - PREVALENCE 4
C – ETIOLOGIES & FACTEURS DE RISQUE 7
D - BIBLIOGRAPHIE 8

SYNTHESE A DESTINATION DU MEDECIN TRAITANT 9

A- LE SUIVI DE L'ENFANT 9
B - LA PERIODE DE TRANSITION OU "RELAIS ENFANT-ADULTE" (CF. FICHE PNDS III, PAGE 33) 10
C - PRISE EN CHARGE MPR AU COURS DE LA VIE 10

EVALUATION INITIALE EN MPR ET SUIVI - PRINCIPES 12

A - OBJECTIF DE L'EVALUATION EN MEDECINE PHYSIQUE ET DE READAPTATION 12
B - LES PROFESSIONNELS IMPLIQUES 13
C - LES PRINCIPAUX ELEMENTS DE L'EVALUATION DE MPR 13
D - PRINCIPES DE SUIVI 15

LES "FICHES PNDS " SPECIFIQUES 16

I - Appareillage et déambulation chez l'enfant 17
II - Education thérapeutique aux sondages vésicaux intermittents 23
III - Organisation du relais de la prise en charge enfant/adulte 33
IV – Kinésithérapie dans le dysraphisme spinal 42
V - Evolution et suivi des fonctions locomotrices 48
VI - Escarres 52

OBJECTIF DU PROTOCOLE NATIONAL DE DIAGNOSTIC ET DE SOINS &METHODOLOGIE D'ELABORATION 59

ANNEXES 65

Annexe I - Le questionnaire HAD 62
Annexe II - Le score ASIA 65
Annexe III : La marche - FAC - Functional Ambulation Classification 66
Annexe IV : Mesure d'Indépendance Fonctionnelle 67

Introduction

Le spina bifida ou dysraphisme spinal, anomalie congénitale de développement du système nerveux et du rachis, a des conséquences sur différents organes. Il génère des handicaps complexes et variables d'un individu à l'autre. Sa prise en charge relève de multiples spécialités médicales et chirurgicales : neurochirurgie, médecine physique et de réadaptation, gastroentérologie, urologie, gynécologie…

Il a donc été choisi d'élaborer plusieurs protocoles nationaux de diagnostic et de soin (PNDS), correspondant chacun à une spécialité concernée par cette maladie rare. Chaque PNDS est composé d'une partie commune de généralités sur la pathologie et d'une partie spécifique de la spécialité concernée.

Ce PNDS de médecine Physique et de Réadaptation (MPR) ne peut aborder de façon exhaustive la prise en charge MPR, du fait de la diversité des situations rencontrées.
Il détaille néanmoins des thèmes phares sélectionnés par les coordinateurs.

Ne pouvant se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient, il peut cependant servir de référentiel au médecin généraliste, aux médecins spécialistes et à tout professionnel engagé dans la prise en charge d'un patient atteint de dysraphisme.

Généralités sur le Spina Bifida

Dr Isabelle Berkelmans, Dr Hélène Ménard

A – Définition et classification

Le spina bifida ou dysraphisme spinal fait partie du large éventail des anomalies de fermeture du tube neural affectant la colonne vertébrale et la moelle épinière, survenant au cours de l'embryogénèse.
La classification des dysraphismes spinaux de Tortori-Donati[1] distingue les dysraphismes ouverts et les dysraphismes fermés et divise ces derniers en 2 groupes : avec ou sans masse sous-cutanée[2].

1- Les dysraphismes ouverts.

Les dysraphismes ouverts, dépourvus de revêtement cutané, signent une atteinte globale du système nerveux central, avec possible atteinte neuropsychologique ou des membres supérieurs.

Ils comprennent la myélocèle et la myéloméningocèle.
La myélocèle est une protrusion postérieure extériorisée de la moelle épinière à travers la malformation osseuse.
Dans la myéloméningocèle y est associée une hernie des méninges.

2- Les dysraphismes fermés.

En cas de dysraphisme fermé ou spina bifida occulta, il existe un revêtement cutané.
L'atteinte neurologique est locale ou loco-régionale.

Elle peut être associée à une ou des malformations d'autres organes.

On distingue plusieurs formes cliniques de dysraphisme fermé :

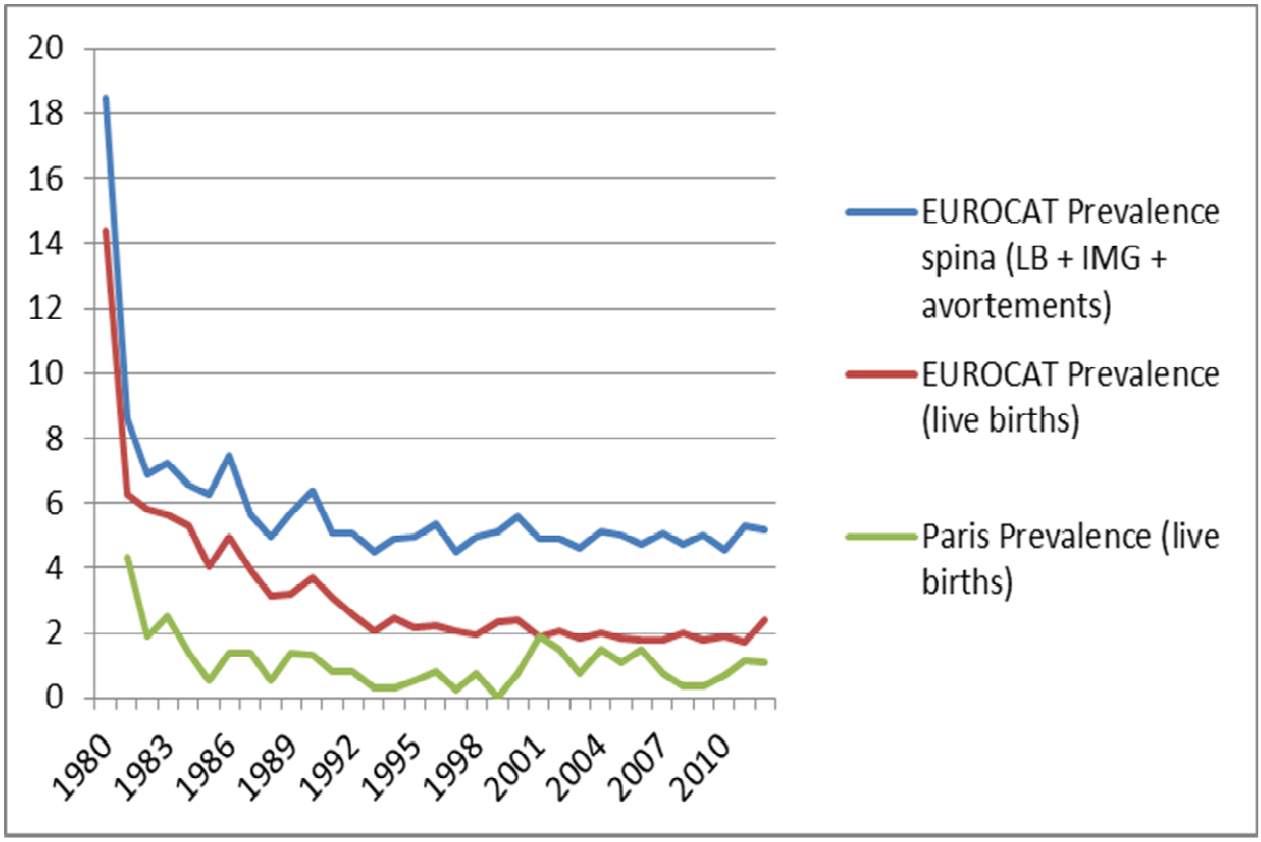
→ Avec masse sous-cutanée : lipomyélocèle, lipomyéloméningocèle, méningocèle (protusion des méninges ne contenant ni tissu neural ni racines nerveuses), myélocystocèle.

→ Sans masse sous-cutanée :
  → lipome intradural ou intramédullaire ;
  → lipome du filum terminal ;
  → moelle attachée basse ;
  → sinus dermique : fin tractus épithélialisé s'étendant de la peau à la moelle épinière ;
  → "split notochord syndrome" : il inclut différentes entités telles que fistules entériques, kystes neuro-entériques, diastématomyélie, sinus dermique et duplication intestinale ;
  → fistule entérique : fistule entre l'intestin et la peau de la région dorsale, à travers les tissus pré-vertébraux, les corps vertébraux, le canal spinal ;
  → kystes neuro-entériques : ils sont secondaires à une régression incomplète du canal neuro-entérique. Ils sont bordés par un épithélium sécrétant du mucus, certains par de l'épithélium de type respiratoire ;
  → Diastématomyélie : il s'agit d'une division de la moelle épinière avec ou sans septum de type osseux ou ostéo-cartilagineux. L'hydromyélie est fréquente et peut atteindre la moelle sus et sous-jacente à la division ;
  → Syndrome de régression caudale : il constitue un groupe hétérogène de malformations comportant une agénésie totale ou partielle de la colonne vertébrale, une imperforation anale, des anomalies génitales, une dysplasie ou hypoplasie rénale et une hypoplasie pulmonaire. L'agénésie sacro-coccygienne fait partie de syndromes complexes tels que OEIS (omphalocèle, extrophie, imperforation anale, anomalies de la colonne), VACTERL (anomalies vertébrales, imperforation anale, fistule œsophago-trachéale, anomalies rénales, et déformations des membres inférieurs) et la triade de Currarino (agénésie sacrée partielle, malformation ano-rectale, tératome sacro-coccygien).

B - Prévalence

Idées générales

Le réseau de registres des anomalies congénitales EUROCAT regroupant les registres européens disponibles (Royaume Uni, Irlande, France, Belgique, Pays-Bas, Danemark, Italie, Luxembourg, Yougoslavie, Malte, puis Ukraine, Pologne...) a étudié la prévalence des anomalies du tube neural à partir de 1980, incluant les naissances, les mort-nés, et les interruptions thérapeutiques de grossesses (3).



Prévalence du spina bifida de 1980 à 2010 (registre EUROCAT) (cas/10.000 grossesses)
LB : enfants nés vivants, IMG : interruption médicale de grossesse.

Ce registre européen a mis en évidence une diminution de la prévalence de dysraphisme spinal entre les années 1980 et 1990, puis une stabilisation autour de 0,5/1000 grossesses.

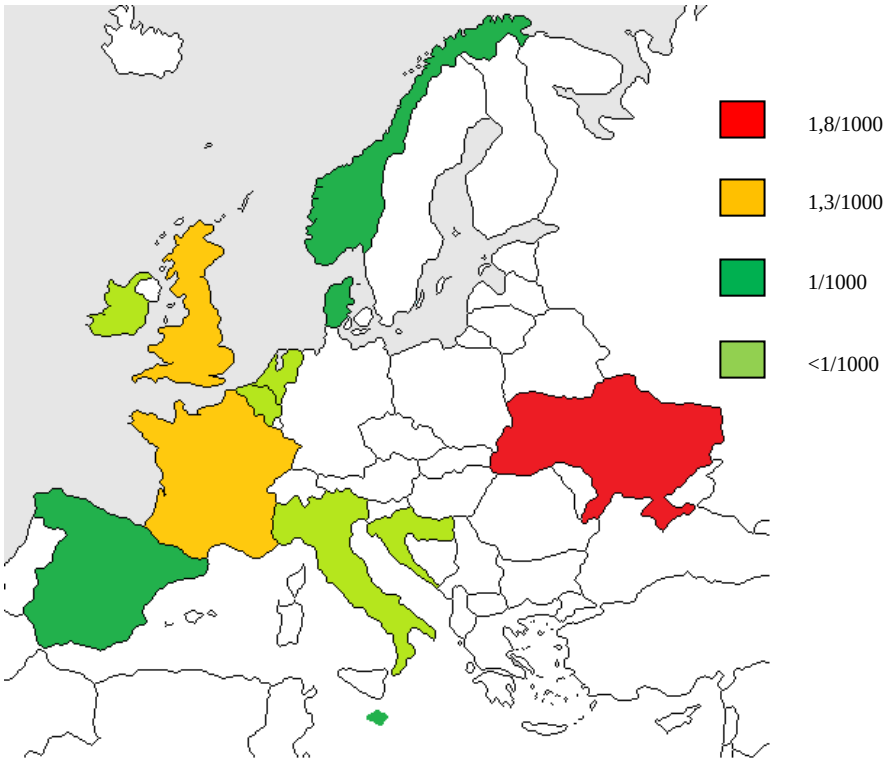
Prévalence	1980	1990	2000	2010	2011
Prévalence Spina Bifida (nés vivants +IMG + avortements)	18,46	6,37	5,57	4,57	5,33
Prévalence (nés vivants)	14,36	3,71	2,41	1,89	1,72
Prévalence à Paris (nés vivants +IMG + avortements)		5,63	7,02	4,74	3,79
Prévalence à Paris (nés vivants)		1,34	0,78	0,72	1,14
Prévalence en Irlande (nés vivants)	23,80	6,70	4,71	3,23	3,60

Chiffres de prévalence de spina bifida selon EUROCAT en Europe, à Paris et en Irlande, pour 10 000 grossesses

Le pic apparent de prévalence en Europe en 1980 est en partie lié au poids prépondérant du registre irlandais, l'un des premiers à participer à Eurocat. La décroissance rapide de la prévalence dans les deux années suivantes est en relation avec un effet de dilution, en rapport avec l'intégration d'autres registres de pays à prévalence plus faible.

En effet, le registre EUROCAT a mis en évidence des disparités géographiques, avec la prévalence la plus élevée en Irlande dans les années 1980 - 1986. Celle-ci a diminué notamment après la supplémentation de l'alimentation en acide folique dans ce pays[12], pour atteindre 0,36/1000 enfants nés vivants en 2011 (cf. tableau ci-dessus).

L'ile de la Réunion et l'Ukraine avaient également une prévalence plus élevée que les autres pays européens en 2004-2008[4]



Carte de l'Europe : prévalence (/1000 naissances) des anomalies du tube neural entre 2004-2008.

La diminution de la fréquence des anomalies de fermeture du tube neural au cours des années 1980-1990, bien documentée pour la Grande Bretagne[5] et la Suède[6], a été secondaire au diagnostic prénatal comportant l'échographie et le dosage de l'alpha-fœtoprotéine, aux interruptions thérapeutiques de grossesse qui en résultent et à la supplémentation en acide folique pendant la période péri-conceptuelle[5,6,7]

La stabilité de la prévalence de dysraphisme spinal depuis plus de 20 ans s'expliquerait en partie par la non-réalisation du diagnostic prénatal, par le refus d'interruption de grossesse, et par l'allongement de l'espérance de vie.

C – Etiologies & facteurs de risque

1- *Etiologies génétiques*

→ Les gènes du développement : le spina bifida est plus fréquent en cas de trisomie 13 ou 18. Les gènes du développement impliqués dans la survenue des malformations du tube neural sont en cours d'expertise.

→ Les gènes de la voie des folates : l'acide folique et ses métabolites sont importants pour la synthèse de la purine et pyrimidine. Des mutations ou variants des gènes des enzymes intervenant dans la voie des folates, telles que la méthyltétrahydrofolate réductase (MTHFR) sont impliqués dans la survenue des malformations du tube neural. Le variant C677T du gène de la MTHFR est significativement associé à ces malformations[8].

2- *Responsabilité des folates dans la survenue de malformations du tube neural*

Le rôle de la carence en folates dans la survenue des malformations du tube neural a été suspecté devant la constatation de taux sanguins en folates abaissés chez les femmes habitant des régions à haut risque, telles que l'Irlande ou le Royaume Uni. Plusieurs études ont rapporté l'effet bénéfique de la supplémentation en folates dans la prévention des malformations du tube neural. En 1991, le "Medical Research Council" (MRC) a publié un essai randomisé contrôlé multicentrique (33 centres, 7 pays : Royaume Uni, Hongrie, Israël, Canada, République Soviétique, France, Australie) incluant plus de 1000 patientes ayant déjà eu une grossesse compliquée d'une malformation du tube neural. Cette étude a démontré une réduction de 72% du risque de nouvelle malformation par la supplémentation en acide folique entourant la période de conception[9]. Une étude randomisée hongroise a confirmé l'efficacité d'une supplémentation en folates entourant la conception pour réduire le risque d'une première grossesse compliquée d'une malformation du tube neural[10]. Ces résultats ont conduit certains pays à développer des politiques de prévention, individuelles ou collectives, dont l'enrichissement obligatoire en acide folique de certains aliments tels que les farines. Le taux de malformations du tube neural a diminué de 26% aux Etats-Unis et d'environ 50% au Canada depuis la politique d'enrichissement systématique de certains aliments menée depuis 1998[11]. En Irlande, l'enrichissement obligatoire des farines a été mis en place en 2006 : la prévalence des grossesses compliquées de malformations du tube neural est passée de 1-1,3/1000 en 1997-2001 à 0,92/1000 grossesses en 2005-2007[12].

3- *Autres facteurs de risque*

→ La carence en vitamine B12, intervenant comme cofacteur dans la synthèse de l'ADN et de la transformation d'homocystéine en méthionine, serait un facteur de risque indépendant des folates dans la survenue des anomalies de fermeture du tube neural dont le dysraphisme spinal[13].

→ L'obésité maternelle et les traitements anti-épileptiques par valproate de sodium et carbamazépine sont des facteurs de risque maintenant bien identifiés.

D - Bibliographie

1- Tortori-Donati P, Rossi A, Cama A. Spinal dysraphism : a review of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification. Neuroradiol 2000; 42:471-491.

2- Sav A. Pathological anatomy of spina bifida. In “Spina Bifida-Management and outcome” Springer 2008.

3- Prevalence of neural tube defects in 20 regions of Europe and the impact of prenatal diagnosis, 1980-1986.EUROCAT Working Group. Journal of Epidemiology and Community Health 1991; 45: 52-58

4- Khoshnood B, Greenlees R, Loane M, Dolk H, on behalf of the EUROCAT Project Management Committee and a EUROCAT Working Group. Paper 2: EUROCAT Public Health Indicators for Congenital Anomalies in Europe. Birth Defects Research (Part A) 2011; 91 :S16-S22.

5- Morris JK,Wald NJ. Prevalence of neural tube defect pregnancies in England and Wales from 1964 to 2004. J Med Screen 2007;14:55–59.

6- Nikkilä A,Rydhström H, Källen B. The incidence of spina bifida in Sweden 1973-2003: the effect of prenatal diagnosis. European Journal of Public Health. 2006; Vol 16, No 6: 660-662.

7- Kondo A,Kamihira O, Ozawa H: Neural tube defects: prevalence, etiology and prevention. International Journal of Urology 2009 ; 16 : 49–57.

8- Van der Put NM, Steegers-Theunissen RP, Fross P et al. Mutated methylenetetrahydrofolate reductase as a risk factor for spina bifida. Lancet 1995; 346: 1070-1071.

9- Prevention of neural tube defects: results of the Medical Research Council Vitamin Study Research Group. Lancet 1991; 338: 131-37.

10- Czeizel AE, Dudas I. Prevention of the first occurrence of neural tube defects by periconceptional vitamin supplementation. N Engl J Med 1992; 327: 1832-5.

11- Mills JL, Signore C. Neural tube defect rates before and after food fortification with folic acid. Birth Defects Research 2004; 70:844–45.

12- Flynn MA, Anderson WA, Burke SJ, Reilly A. Symposium on “the challenge of translating nutrition research into public health nutrition”. Session 1: public health nutrition folic acid food fortification: the Irish experience. Proceedings of Nutrition Society. 2008; 67: 381-9.

13- Thompson MD, Coe DE, Ray JG. Vitamin B12 and neural tube defects : the Canadian experience. Am J Clin Nutr 2009;89 (2): 697S-701.

Synthèse à destination du médecin traitant

Dr Hélène Menard

Le spina bifida ou dysraphisme spinal peut entrainer un plurihandicap, associant à des degrés divers des déficiences neurologiques motrices, sensitives, cognitives, vésico-sphinctériennes, ano-rectales. L'allergie au latex est fréquente.
Cette pathologie impacte fortement la qualité de vie des patients et leur insertion socio-professionnelle.

→ **Sa prise en charge doit être pluridisciplinaire.**

Les professionnels impliqués sont, outre le médecin généraliste, les médecins et chirurgiens des spécialités concernées, notamment neurochirurgien, médecin rééducateur, urologue et gastroentérologue, les professionnels paramédicaux de soin et de rééducation, psychologue, assistant social, etc.., en fonction des symptômes et besoins du patient.

Les patients atteints d'un dysraphisme doivent être **suivis régulièrement**, car leur état de santé est fragile. Leur médecin généraliste a un rôle central. Il est au plus près du patient et le connait dans sa vie quotidienne. En lien avec les spécialistes, il participe à la coordination entre professionnels, entre soignants et patient, entre soignants et famille.
Les associations de patients ont également une place incontournable.

La prise en charge en Médecine Physique et de Réadaptation (MPR) est un élément majeur dans le parcours de soins pluridisciplinaire du patient. Son principal objectif est d'évaluer les déficiences motrices, sensitives, sphinctériennes, psycho-sociales, d'en assurer le traitement et d'en éviter autant que possible l'aggravation. Elle implique là encore une pluridisciplinarité médico-psycho sociale en lien constant avec les autres spécialités et le médecin généraliste.
La prise en charge a pour particularité d'être **personnalisée** en fonction des handicaps du patient. Le suivi doit être régulier, en particulier en cas de changement de thérapeutique (par exemple : modifications d'orthèses, du fauteuil, du protocole de kinésithérapie, du traitement de douleurs).

Les points suivants reprennent les avis d'experts et recommandations pour les thèmes qui ont été choisis par les coordonnateurs de ce PNDS et qui sont développés plus loin dans leur intégralité.

A- Le suivi de l'enfant

Le suivi en MPR de l'enfant atteint de spina bifida commence dès la naissance, en coordination avec les autres suivis spécialisés.

Deux aspects sont cruciaux pour favoriser une évolution favorable au fil du temps :

→ **Appareillage et déambulation** (fiche PNDS I ci-dessous, page 17)

Le programme de rééducation doit respecter des objectifs réalistes.
En cas de dysraphisme lombaire bas ou sacré haut, la déambulation avec des attelles courtes suro-pédieuses est systématiquement proposée aux enfants.
Elle est discutable pour les enfants avec spina bifida lombaire haut ou thoracique.

→ **Education thérapeutique aux sondages vésicaux intermittents** (cf. fiche PNDS II, page 23)

En cas de dysraphisme, les sondages intermittents doivent être débutés chez le nourrisson, ce d'autant plus tôt qu'il existe des complications urologiques ou que le bilan montre des signes en faveur d'un régime à haute pression dans les voies urinaires. Un traitement anticholinergique y est associé si nécessaire.
Au moment du relais de ce soin du tiers vers l'enfant, il est important de poser un réel diagnostic éducatif. Les enfants présentant des habiletés motrices et une intelligence normale sont en mesure d'acquérir la technique de l'auto-sondage propre intermittent dès l'âge de six ans.
Les complications secondaires s'observent chez les patients non-observants ou dépendants à la réalisation des sondages.

B - La période de transition ou "relais enfant-adulte" (cf. fiche PNDS III, page 33)

Le risque de rupture de soins est important lors de cette période qu'il convient d'organiser de façon concertée entre professionnels, avec l'adolescent et sa famille, en lien avec les partenaires psycho-sociaux. Le médecin traitant a un rôle central pour favoriser la continuité des soins.

Le transfert d'équipe et sa préparation (période de transition) doivent être évoqués au moment de l'adolescence. Le secteur pédiatrique, en lien avec le médecin traitant, initie et organise cette transition grâce à l'identification d'un coordinateur, à la mise en lien avec les interlocuteurs du secteur adulte, à l'établissement d'un " programme de transition" écrit (identité du coordonnateur, résumé médical, conduites à tenir en cas d'urgence, compétences utiles et moyens pour les acquérir). Un dossier médical actualisé doit être établi. L'autonomisation du jeune est travaillée, et sa famille est aussi accompagnée en ce sens : éducation, information, consultations où le jeune est reçu seul par le professionnel favoriseront cette démarche.

Le transfert du secteur pédiatrique vers le secteur adulte aura lieu en période de stabilité clinique et psychologique et sera si possible facilité par des consultations de relais, avec participation conjointe d'un pédiatre et d'un médecin en charge des adultes.

Le secteur adulte prendra la relève du suivi, toujours de façon concertée avec le médecin généraliste référent, en utilisant au mieux les réseaux de soins spécialisés pour la pathologie spina bifida.

C - Prise en charge MPR au cours de la vie

Trois sujets ont retenu notre attention : la place de la kinésithérapie, les modifications de la déambulation et de l'appareil locomoteur au fil du temps, et la prise en charge des complications cutanées à type d'escarre, qui posent problème par leur fréquence et leur récurrence.

→ **Kinésithérapie dans le dysraphisme** (cf. fiche PNDS IV, page 42)

Les techniques de kinésithérapie sont choisies et coordonnées en fonction des objectifs de rééducation d'un patient donné, compte tenu de sa pathologie, des données de l'examen clinique, du pronostic évolutif et du projet personnalisé de réadaptation de ce patient. Une éducation à l'auto-rééducation du patient peut être utile.

Les objectifs principaux sont :

- lutte contre la douleur,
- préservation ou/et récupération de la mobilité articulaire,
- renforcement moteur en force musculaire, stabilisation articulaire active, équilibration, commande gestuelle,
- réadaptation à l'effort.

Les techniques et objectifs ne sont pas spécifiques du dysraphisme.
Toutefois, les particularités de cette pathologie justifient l'encadrement médical de la prescription :

- précautions pour les manœuvres de massage et mobilisation autour de la zone cicatricielle du méningocèle ou myéloméningocèle, en raison de la fragilité des tissus à cet endroit,
- éviction de toute manœuvre pouvant mettre en traction les racines lombosacrées et la moelle,
- limitation des efforts soutenus en cas de syringomyélie à risque évolutif,
- précautions pour l'application de l'électrothérapie en cas de déficit sensitif dans le territoire traité,
- prise en compte d'une éventuelle fragilité osseuse dans les diverses manœuvres contre résistance.

Il est recommandé pour les patients atteints de dysraphisme d'avoir une activité physique régulière durant toute la vie : sport adapté chez l'enfant et, chez l'adulte déconditionné, réentrainement à l'effort après réalisation d'un bilan spécialisé.

En cas d'instabilité, de chutes, de fatigabilité lors de la déambulation, de douleurs des membres inférieurs ou du rachis, un appareillage de marche est nécessaire, pour l'enfant mais aussi à l'âge adulte.

La kinésithérapie peut être nécessaire toute la vie et en particulier lors de certaines étapes : croissance, grossesse, vieillissement ou pour des indications précises telles que les douleurs et les rétractions tendino-musculaires.

La place de l'électrostimulation neuromusculaire reste à préciser, en l'absence de validation pour cette pathologie. Les courants polarisés ne doivent pas être utilisés.

→ **Evolution et suivi de la fonction locomotrice au fil du temps**: (cf fiche PNDS V, page 48)

- Le passage de l'enfant à l'adulte, période à risque de rupture de suivi médical, est aussi une période charnière en ce qui concerne l'autonomie et la mobilité.
- Comme pour tout sujet handicapé avec un déficit sensitivo-moteur des membres inférieurs, le vieillissement locomoteur est majoré par la sur-utilisation des membres supérieurs et les limitations ostéo-articulaires. Arthrose, troubles musculo-squelettiques et ostéoporose sont fréquents.
- Les patients ayant un dysraphisme sont sujets à la sédentarité et à l'obésité.
- Ils ont un risque surajouté de complication neurologique (moelle attachée, hydrocéphalie, majoration de signes en lien avec la malformation d'Arnold Chiari).

Un suivi régulier avec un médecin de Médecine Physique et Réadaptation est recommandé tout au long de la vie de ces patients, pour entretenir les amplitudes articulaires et le capital musculaire, dépister les complications orthopédiques et neurologiques, et prévenir les complications potentielles liées à l'âge.

Une vigilance particulière est requise lors du passage de l'enfance à l'âge adulte et au moment du vieillissement.

→ **Escarres** (cf. fiche PNDS VI, page 52)

La fréquence des escarres chez les patients atteints de dysraphisme est importante, avec une prévalence supérieure à 30% et une incidence située entre 42% et 52%.
Ces patients sont exposés à ce risque en raison des troubles orthopédiques, moteurs et sensitifs liés à leur pathologie mais aussi en raison de certaines modalités de leur prise en charge, notamment l'appareillage et le chaussage.
La prévention et le traitement de l'escarre chez le patient porteur de spina bifida répondent à des règles classiques retrouvées dans d'autres pathologies neurologiques. Les recommandations "généralistes" de la littérature peuvent s'appliquer à la situation des patients adultes atteints de dysraphisme spinal (http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_266891)

Le cas particulier de l'enfant est peu exploré et justifie des études complémentaires.

Deux aspects semblent spécifiques chez le patient présentant un spina bifida :

- Celui des troubles statiques du rachis associés à une obliquité pelvienne qui imposent une vigilance particulière vis-à-vis des contraintes d'appui en position assise,
- La tolérance des zones sous lésionnelles vis-à-vis de l'appareillage, du chaussage et de toute forme de contention orthopédique.

Evaluation initiale en MPR et suivi - principes

A - Objectif de l'évaluation en médecine physique et de réadaptation

L'objectif principal de la prise en charge en MPR est d'effectuer le bilan de l'ensemble des déficiences, incapacités et handicaps et d'en assurer le traitement, afin d'en éviter si possible l'aggravation, d'améliorer la qualité de vie du patient et de favoriser son intégration socio-professionnelle ou scolaire.
L'atteinte est variable selon le type de dysraphisme et souvent multiple. Elle touche le système nerveux, avec déficit sensitivo-moteur des membres inférieurs à des degrés variés, mais aussi atteinte du tronc cérébral en cas de malformation d'Arnold Chiari et /ou des hémisphères cérébraux (hydrocéphalie) avec ou sans troubles cognitifs et parfois comitialité. Les problèmes orthopédiques (déformations, douleurs…) sont habituels. S'y associent un dysfonctionnement vésico-sphinctérien avec risque infectieux et rénal, des troubles du transit intestinal, une dysfonction sexuelle, des lésions cutanées fréquentes. Au fil du temps survient souvent une obésité avec parfois syndrome métabolique. Les répercussions psychologiques sont fréquentes.
La prise en charge en MPR devra prendre en compte tous ces éléments en les intégrant dans le contexte de vie du patient. Les consultations sont longues et le suivi doit être à vie.

B - Les professionnels impliqués

La prise en charge en MPR implique une pluridisciplinarité associant médecin de MPR, kinésithérapeute, ergothérapeute, orthoprothésiste, assistante sociale, neuropsychologue, infirmières et en particulier infirmières d'éducation thérapeutique. La communication entre ces différents professionnels devrait être fluide, au mieux gérée par un coordonnateur désigné en fonction de chaque équipe et de ses habitudes.
Cette pluridisciplinarité dépasse le cadre des services de MPR car ce serait un non-sens de traiter l'un des handicaps en négligeant les autres. Les professionnels plus largement impliqués sont les urologues, gastroentérologues, orthopédistes, neurochirurgiens, stomathérapeutes, en fonction des symptômes et besoins du patient, que chaque professionnel dépiste lors de sa consultation, afin d'orienter le patient vers le confrère compétent. En cas de situation particulièrement complexe, une réunion en staff multidisciplinaire est idéalement proposée.
Le médecin traitant est au centre de cette pluridisciplinarité. Il est tenu au courant des conclusions des différents spécialistes. La participation constante du patient (ou de ses proches, si c'est un enfant) est un élément majeur de la compliance aux traitements proposés et de son autonomisation. En cas de parcours complexe, un programme personnalisé de soins peut être établi avec le patient et lui être remis, résumant les principaux objectifs de soins qu'il doit mettre en œuvre et rappelant les dates de ses prochaines consultations.
Ce projet de soins s'inscrit plus largement dans le cadre du projet de vie du patient.

C - Les principaux éléments de l'évaluation de MPR

Dans tous les cas, il importe de faire un récapitulatif de l'histoire de la maladie, des antécédents médicaux et chirurgicaux personnels et familiaux, du mode de vie et un recueil des demandes du patient et /ou de ses proches.
Une allergie au latex est systématiquement recherchée car fréquente en cas de dysraphisme.
Le suivi médical en cours est précisé : soins courants de médecine générale, prise en charge paramédicale, consultations spécialisées réalisées ou à venir, examens complémentaires et leurs résultats, traitements en cours.
L'état psychologique du patient est évalué, au besoin à l'aide du questionnaire de Hamilton HAD (cf. annexe 1).

Le bilan effectué par le médecin MPR et son équipe, consigné par écrit, comprendra dans tous les cas :

1- Evaluation neurologique et orthopédique :

→ <u>L'examen neurologique</u> comporte :

- L'étude du <u>Score ASIA</u> (American Spinal Injury Association) avec détermination du niveau neurologique sensitif et moteur et évaluation du caractère complet ou non de la lésion (cf. annexe 2)
- L'évaluation du tonus musculaire, de la trophicité et de la motricité ainsi que l'examen des réflexes (ostéo-tendineux, radiculaires, cutanéo-muqueux) et de la sensibilité à tous les modes.
- Des signes de syringomyélie seront recherchés.

- Une évaluation neurologique supramédullaire, en particulier à la recherche de signes d'atteinte du tronc cérébral, d'hypertension intracrânienne, notamment lorsque les patients sont porteurs de valve de dérivation ventriculo-péritonéale, et de comitialité.

- La recherche de troubles neuropsychologiques est systématique à l'interrogatoire.

Les troubles cognitifs sont cependant souvent ignorés ou minimisés par le patient et ou son entourage et peuvent justifier la réalisation d'un bilan par le neuropsychologue.

→ Evaluation orthopédique :

Seront précisés le(s) mode(s) de déambulation, et la stabilité posturale en station debout et assise.

Si le sujet est marchant le score FAC (Functional Ambulation Classification) peut être utilisé (cf. annexe 3).

L'évaluation orthopédique comporte :

- La recherche de déformations articulaires,
- Une arthrométrie des membres et un examen attentif des pieds, habituellement sièges d'anomalies, du rachis (recherche de déformation : scoliose, cyphose, hyperlordose lombaire…) et du bassin (obliquité ?),
- La mesure d'une éventuelle inégalité de longueur des membres inférieurs,
- La recherche d'une hyperlaxité ligamentaire.

→ L'évaluation de la douleur et de ses caractéristiques sera réalisée avec les mêmes échelles que pour les autres pathologies (DN4, EVA, EN….) et adaptée à l'âge du patient.

2 - Evaluation de l'état cutané

- Examen de la zone touchée par le dysraphisme (le plus souvent lombosacré): fossette, touffe de poils, sinus dermique, lipome sous cutané…,
- Examen de la (les) cicatrice(s) d'intervention(s),
- Recherche d'escarre notamment au niveau du siège et dans les zones d'anesthésie (cf. fiche PNDS VI spécifique).

Une attention toute particulière sera portée à l'état cutané des pieds : recherche d'hyperkératose, examen des zones d'appui en lien avec le port des chaussures ou d'orthèses, état vasculaire.

Le patient sera sensibilisé à l'importance de son auto-surveillance cutanée.

3 - Evaluation urologique et digestive :

Dans tous les cas, le médecin MPR doit être tenu au courant des troubles vésico-sphinctérien, du mode de vidange vésicale, du statut infectieux et des éventuelles difficultés de réalisation des sondages, des troubles du transit intestinal et de la capacité ou non du patient à les gérer lui-même. Selon le contexte d'organisation médicale local, le suivi urologique sera effectué directement par un neuro-urologue ou supervisé par le médecin MPR, de même que la prise en charge des troubles du transit intestinal par le gastroentérologue (cf. fiche PNDS gestion du handicap intestinal).

4 - Evaluation fonctionnelle et de l'autonomie

Elles sont réalisées en grande partie par l'ergothérapeute, mais aussi par le kinésithérapeute.
Seront évalués :

- Marche, déplacements à l'intérieur et à l'extérieur : sans appareil ou avec utilisation de 1 ou 2 cannes, déambulateur, rollator, fauteuil roulant manuel, fauteuil roulant motorisé, verticalisateur, véhicule adapté ou non,
- Modalités des transferts,
- Degré d'autonomie éventuellement évalué par le score de mesure d'indépendance fonctionnelle (MIF), (cf. annexe IV p. 68*)*,
- Nécessité ou non d'intervention d'aides humaines à domicile : intervention par qui (proches et/ou professionnels) et dans quelle mesure,
- Installations à domicile, installation à l'école ou du poste de travail,
- Activités sportives, loisirs, vie sociale.

Le point est fait sur les aides techniques et appareillages, leur date de prescription, leur utilisation et les problématiques repérées.

5 - Evaluation socio-familiale et professionnelle ou scolaire (pour enfant ou jeune adulte)

- Situation familiale, conditions de logement (adapté ou non ?),
- Situation administrative et financière, accès aux droits, dossier MDPH…
- Cursus scolaire pour l'enfant, éventuellement professionnel pour l'adulte.

D - Principes de suivi

Au terme du bilan MPR pourront être précisés :

- Les besoins d'examens ou consultations complémentaires (consultation spécialisée de neurochirurgie +/- réalisation d'IRM médullaire et encéphalique si suspicion de dysfonctionnement de valve de dérivation, bilan urodynamique ou suivi urologique …)

- Les indications thérapeutiques : prescription de kinésithérapie, préconisation d'éducation thérapeutique aux sondages urinaires ou pour la surveillance de la peau, renouvellement ou adaptation de matériel, prescription de traitement médicamenteux…

- Les modalités de suivi médical, en particulier MPR.

Chaque situation est singulière et le rythme du suivi MPR sera adapté en fonction de la situation médicale et du contexte environnemental et psychologique du patient. Ce suivi est nécessaire tout au long de la vie.

Les "fiches PNDS " spécifiques

Les fiches PNDS sont ici reproduites dans leur intégralité et développent les sujets abordés dans la synthèse à destination du médecin traitant :

I - Appareillage et déambulation chez l'enfant

II - Education thérapeutique aux sondages vésicaux intermittents

III - Organisation du relais de la prise en charge enfants/adultes

IV - Kinésithérapie dans le dysraphisme

V - Evolution et suivi de la fonction locomotrice

VI - Escarres

I - APPAREILLAGE ET DEAMBULATION CHEZ L'ENFANT

Dr Véronique FORIN

Praticien hospitalier

Unité pédiatrique de Médecine Physique et de Réadaptation Fonctionnelle

Hôpital Armand Trousseau, APHP

26 avenue du Docteur Arnold Netter, 75012 Paris

Courriel : Veronique.forin@trs.aphp.fr

Novembre 2011

Introduction

Chez l'enfant porteur d'un dysraphisme vertébro-médullaire ouvert (myéloméningocèle) ou fermé, la paralysie des muscles nécessaires à la déambulation est très variable et très corrélée au niveau métamérique de l'atteinte. L'appareillage proposé pour permettre ou aider la déambulation sera, de ce fait, très réduit dans les atteintes sacrées, mais de type thoraco-pelvi-pédieux dans les atteintes thoraciques. Les orthèses utilisées, articulées ou non, ont toutes un but de suppléance du déficit moteur et chez l'enfant, du fait de la croissance, un but de posture articulaire visant à éviter les déformations osseuses.

Formulation de pratique clinique

L'appareillage pour la déambulation a-t-il un intérêt chez les enfants porteurs d'un dysraphisme vertébro-médullaire ? A quels enfants proposer un appareillage en vue d'une déambulation ? Quel type d'appareillage prescrire ?

Formulation scientifique du problème

Appareillage et déambulation : données validées et niveaux de preuve chez les enfants ayant un Spina Bifida.

Position du problème

Les dysraphismes ouverts sont une atteinte générale du système nerveux central : ils peuvent comporter des troubles cognitifs et des membres supérieurs. Par contre, les dysraphismes fermés, maladie locorégionale caudale, ne comportent jamais d'atteinte cervico-occipitale ni cérébrale.
Toute prescription d'appareillage en vue d'une déambulation sera précédée d'un examen clinique de la sensibilité superficielle et proprioceptive, de l'atteinte motrice (évaluation analytique des groupes musculaires), permettant d'établir le niveau de l'atteinte métamérique. Le prescripteur tiendra compte du degré des déformations orthopédiques, du surpoids, des troubles perceptifs

visuels, d'une atteinte cérébelleuse, des modalités permettant la continence urinaire et fécale et de la motivation des enfants et de leur famille. L'appétence au déplacement debout peut être réduite lors de dysraphisme ouvert.
La classification des dysraphismes la plus utilisée repose sur le niveau lésionnel de l'atteinte.
Trois groupes sont ainsi individualisés :

- atteinte thoracique ou lombaire haute : la fonction du quadriceps est absente. Pour déambuler, ces enfants ont besoin d'appareillages étendus pontant le tronc, la hanche, le genou et la cheville. La majorité de ces patients utilise à l'âge adulte un fauteuil roulant pour leur déplacement.
- atteinte lombaire basse : la fonction des muscles moyen et grand fessier est absente, celle du quadriceps et des muscles ischio-jambiers internes est conservée. La déambulation est possible avec des attelles courtes et des cannes.
- atteinte sacrée haute : la fonction du muscle triceps sural est manquante. La déambulation est possible avec des attelles courtes suro-pédieuses sans aide des membres supérieurs.

Lors d'atteinte sacrée basse, la fonction du triceps sural est présente. Seuls sont atteints les muscles courts du pied. L'enfant déambule sans orthèse ni canne.
Plusieurs facteurs grèvent le pronostic de déambulation, mais de multiples études ont montré le rôle crucial du niveau de l'atteinte métamérique et de ce fait, l'importance de la force musculaire dans l'acquisition et le maintien de la déambulation, les muscles clés étant les muscles quadriceps, ischio-jambiers et psoas-iliaques. La possibilité de tenir en équilibre assis serait également un élément prédictif de la déambulation.

Données scientifiques disponibles

→ *Données disponibles publiées*

L'interrogation Medline (Pubmed) du 10 septembre 2011 a utilisé les mots clés pour l'identification des articles prenant en compte l'enfant (child OR children), le Spina Bifida (spinal dysraphism OR meningocele OR spina bifida OR myelomeningocele), l'appareillage (bracing OR orthosis) et la déambulation (strolling OR walking around OR ambulation).
L'interrogation faite avec ces mots clés a permis l'identification de 30 articles qui ont ensuite fait l'objet d'un tri manuel. Six d'entre eux sont en langue allemande et japonaise, 11 n'ont pas d'intérêt pour la question posée. Aucun travail contrôlé randomisé, aucune méta-analyse et aucune recommandation d'experts n'ont été identifiés.
La lecture de ces différents articles nous a permis de retenir un travail sur l'intérêt de la déambulation chez l'enfant porteur de dysraphisme de niveau métamérique haut.

Parmi ces 14 articles retenus :

- **Cinq sont des recommandations générales** sur la prise en charge orthopédique des enfants porteurs d'un spina bifida.[1-5]
  Presque tous les enfants porteurs d'un dysraphisme, à l'exception de ceux de niveau métamérique sacré bas, auront besoin d'orthèses pour déambuler. L'utilisation des orthèses a plusieurs buts : maintenir l'alignement des membres inférieurs, prévenir les déformations, corriger une malposition souple, faciliter une mobilité autonome et protéger un membre insensible.
  Pour les enfants dont l'atteinte est thoracique ou lombaire haute, un cadre de verticalisation, favorisant l'acquisition de la tenue du tronc et de la tête, est recommandé dès l'âge de 1 an. Dès 2 ans, des orthèses longues contrôlant la hanche de type hanche – genou - cheville – pied leur

sont proposées. Si la station assise sans l'aide des mains est possible, il peut leur être proposé une orthèse comportant un support du tronc, une pelvienne et des orthèses bilatérales genou – cheville – pied connectées au moyen de câble, à des articulations de hanche mobiles.
Lors d'atteinte métamérique lombaire basse ou sacrée, de solides attelles jambe – pied sont recommandées pour suppléer la paralysie des muscles sous le genou. Si les muscles extenseurs et abducteurs de hanche sont faibles, des béquilles sont recommandées pour partager le poids du corps et permettre une déambulation plus fonctionnelle.
Lors d'attitude en rotation interne ou externe des membres inférieurs, il est conseillé de proposer des attelles "jambe-pied" munies de câble de dérotation pour contrôler l'alignement du membre jusqu'à l'âge opportun de la correction chirurgicale du trouble rotatoire.
En cas de déformation progressive en valgus du genou, une attelle genou – cheville – pied, avec articulation de genou, est proposée dans l'attente de l'âge d'une ostéotomie correctrice.
Quand, dès la naissance, la déformation des pieds est majeure, non réductible et non appareillable, une libération chirurgicale, tendineuse et des parties molles, permettra d'obtenir un pied plantigrade, souple et appareillable pour envisager la verticalisation puis la déambulation de l'enfant.

- **Une étude prospective** sur 434 patients, examinés de la naissance à l'âge adulte, décrit l'évolution naturelle de l'alignement des membres inférieurs : l'axe des membres inférieurs, normal à la naissance, se dégradait en valgus. L'importance du valgus n'était pas influencée par la déambulation, l'utilisation d'orthèse au-dessus du genou ou le niveau métamérique de l'atteinte.[6]

- **Trois articles débattent des orthèses courtes " suro-pédieuses"[7-9]**
  L'orthèse courte "jambe-pied" ou "suro-pédieuse" est l'orthèse la plus fréquemment utilisée chez l'enfant porteur de dysraphisme.
  Suite à une revue de la littérature en interrogeant les bases de données Medline et Cochrane avec les termes "orthosis" et "spina bifida", Malas[7] rapporte les données suivantes:
  Les déficits de niveau lombaire bas et sacré, à l'origine d'une démarche en triple flexion ("crouch gait" des auteurs anglo-saxons), rendent nécessaire le port d'une attelle courte pour améliorer la déambulation. La faiblesse du muscle triceps sural est à l'origine d'une dorsiflexion permanente de la cheville, associée à une flexion de la hanche et du genou. Avec le temps, l'ensemble de ces anomalies conduit à une aggravation de cette démarche et à un mauvais alignement du pied et de la cheville : talus de l'articulation tibio-tarsienne, valgus de l'arrière-pied, pronation du médio-pied et abduction de l'avant-pied. L'autre composante de cette démarche est une déformation en rotation interne conduisant à une contrainte en valgus du genou, symptomatique à l'âge adulte.

  Les variables qui influencent la qualité de l'attelle courte, prescrite dans le but d'améliorer la fonction, sont multiples et toutes de même importance :

  1. Acquisition des mesures (en charge, manœuvre manuelle de correction du membre appareillé) pour éviter le risque de "sous" ou "hyper" correction,

  2. Alignement sagittal (angle "jambe-sol") en considérant le couple "attelle-chaussure",

  3. Longueur de la partie plantaire contribuant à stabiliser la cheville et indirectement le genou et à aligner la hanche,

4. Découpes latérales et médiales, pour réduire l'hyperpronation, selon le système de force en trois points (deux appuis externes, un appui interne) parfois complétées par la mise en place d'appuis externes sous-calcanéens.

Les indications des attelles courtes chez l'enfant atteint de dysraphisme spinal sont la flexion exagérée du genou à la phase d'appui de la marche, l' hyperpronation et la contrainte du genou en valgus. Elles permettent un contrôle de la flexion dorsale de la cheville et du diamètre coronal "chaussure-orthèse".
L'effet positif des orthèses est contrôlé par l'analyse quantifiée de la marche et la consommation énergétique. Duffy a montré que des enfants porteurs de spina bifida de niveau lombaire bas ou sacré améliorent leur marche avec des orthèses courtes en diminuant leur dépense énergétique (diminution de la consommation d'oxygène) et en augmentant, de façon significative, la vitesse de marche et la longueur du pas.[8]
Une étude confirme ces résultats chez des enfants ayant bénéficié d'un transfert du muscle tibial antérieur, sans pour autant les comparer à une analyse préopératoire. Ce transfert musculaire ne dispense pas du port d'attelle courte en post-opératoire.[9]

- **Quatre articles concernent l'appareillage plus étendu**[10-13]

L'étude de Mazur et coll.[10] compare deux cohortes de 36 enfants porteurs d'un myéloméningocèle de niveau métamérique haut : les patients appariés pour le sexe, l'âge, le niveau lésionnel et les fonctions intellectuelles bénéficiaient dès le plus jeune âge soit d'un programme de marche, soit d'une prescription d'un fauteuil roulant manuel. Sur les 36 enfants qui marchaient, douze marchaient encore entre 12 et 20 ans. La cohorte d'enfants marchant ayant bénéficié d'un programme de marche présentait moins de fracture et d'escarre, était plus autonome et assurait mieux leur transfert que celle utilisant précocement un fauteuil. Par contre, la durée d'hospitalisation pendant l'enfance était moindre pour ceux qui utilisaient d'emblée un fauteuil. Les auteurs ne retrouvaient aucune différence significative entre les deux groupes pour les compétences dans la vie quotidienne, la fonction manuelle, la fréquence et l'importance de l'obésité.
Dans une revue rétrospective de 15 enfants dont l'atteinte métamérique se situait entre T10 et L3, Gerritsma-Bleeker décrit l'intérêt de l'orthèse " reciprocating-gait orthosis " utilisée à l'âge de 5 ans : le niveau maximal de déambulation atteint était de 500 mètres ("community ambulator " de la " Functional Mobility Scale ") pour 4 enfants. A l'âge de 10 ans, huit enfants ne déambulaient plus. L'auteur insiste sur l'importance de la motivation et de la disponibilité des familles pour participer à une telle rééducation dont les objectifs doivent être réalistes.[11]
Woolam décrit le prototype de l'articulation idéale de hanche pour cette orthèse de marche.[12]
Stallard présente un cadre de marche à pivot ("swivel walker ") permettant à la fois une stabilité sur la plateforme au sol et une propulsion par balancement latéral créant un déplacement de cette plateforme. [13]

- **Un article aborde le coût de l'appareillage**[14]

Dans l'état de Washington, 984 personnes avec spina bifida ont été étudiées pendant 4 ans quant à l'utilisation et au coût de l'appareillage. Pour l'ensemble de cette cohorte, un tiers de ces personnes font une demande par an d'un appareillage en relation avec le déplacement. Le coût représente 3,3% des dépenses médicales par individu. Les aides techniques demandées sont, par ordre de fréquence, le fauteuil roulant manuel puis les orthèses. Elles représentent 87% de l'ensemble des dépenses d'aide technique. Les coûts évoluent avec l'âge : ils sont maximal pour la tranche d'âge 0-15 ans (matériel orthétique et prothétique), moyens pour les plus de 26 ans (fauteuil roulant manuel et électrique) et modérés pour les 16-25 ans.

Avis d'experts

Les données de la littérature permettent, avec au mieux un niveau de preuve à 3 :

- de proposer des attelles courtes "suro-pédieuses" aux enfants porteurs de dysraphisme dont l'atteinte est lombaire basse ou sacrée haute pour faciliter la déambulation en améliorant leur schéma de marche et en diminuant le coût énergétique.
  Ces attelles courtes doivent répondre à des objectifs précis.
  Dans certaines formes basses avec atteinte partielle l'indication de chaussures orthopédiques avec languette anti-talus peut être discutée.

- de discuter la déambulation précoce chez l'enfant spina bifida de niveau métamérique thoracique ou lombaire haut en utilisant des appareils thoraco-pelvi-pédieux.

Les objectifs de ce programme de rééducation resteront réalistes.

Recommandations

La déambulation avec des attelles courtes suro-pédieuses est systématiquement proposée aux enfants porteurs d'un dysraphisme lombaire bas ou sacré haut. Elle est discutable pour les enfants avec spina bifida lombaire haut ou thoracique.

Références bibliographiques

1. Swaroop VT, Dias L. Orthopedic management of spina bifida. Part I: hip, knee, and rotational deformities. J Child Orthop 2009;3:441-9.

2. Swaroop VT, Dias L. Orthopedic management of spina bifida. Part II: foot and ankle deformities. J Child Orthop 2011…..

3. Carroll NC. Assessement and management of the lower extremity in myelodysplasia. Orthop Clin North Am 1987;18:709-24.

4. Szalay EA. Orthopedic management of lower extremiteis in spina bifida. Instr Course Lect 1987;36:275-84.

5. Strach EH. Methods of bracing in the rehabilitation of the paraplegic child. Paraplegia 1973; II:137-43.

6. Wright JG, Menelaus MB, Broughton NS, Shurtleff D. Lower extremity alignement in children with spina bifida. J Pediatr Orthop 1992;12:232-4.

7. Malas BS. What variables influence the ability of an AFO to improve function and when are they indicated? Clin Orthop Relat Res 2010; 469:1308-14.

8. Duffy CM, Graham HK, Cosgrove AP. The influence of ankle - foot orthoses on gait and energy expenditure in spina bifida. J Pediatr Orthop 2000;20:356-61.

9. Stott NS, Zionts LE, Gronley JK, Perry J. Tibialis anterior transfer for calcaneal deformity: a postoperative gait analysis. J Pediatr Orthop 1996;16:792-8.

10. MazurJM, Shurtleff D, Menelaus M, Colliver J. Orthopaedic management of high-level spina bifida. Early walking compared with early use of wheelchair. J Bone Joint Surg Am 1989;71:56-61.

11. Gerristma-Bleeker C, Heeg M, Vos-Niël H. Ambulation with the reciprocating-gait orthosis: experience in 15 children with myelomeningocele or paraplegia. Acta Orthop Scand 1997;68:470-3.

12. Woollam P, Lomas B, Stallard J. A reci.procal walking orthosis hip joint for young paediatric patients with a variety of pathological conditions. Prosthetics and Ortotics International 2001;25:47-52.

13. Stallard J, Lomas B, Woollam P, Farmer IR, Jones N, Poiner R et al. New technical advances in swivel walkers. Prosthetics and Ortotics International 2003;27:132-8.

14. Bamer AM, Connell FA, Dudgeon BJ, Johnson KL. Frequency of purchase and associated costs of assistive technology for washington state medicaid program enrollees with spina bifida by age. Disability and Health Journal 2010; 3:155-61.

II - EDUCATION THERAPEUTIQUE AUX SONDAGES VESICAUX INTERMITTENTS

Dr Jacques KERDRAON
Praticien hospitalier

Centre Mutualiste de Rééducation et de Réadaptation Fonctionnelles de KERPAPE
BP 78
56275 Ploemeur cedex
Courriel : jkerdraon@kerpape.mutualite56.fr

Novembre 2011

Pré-requis

L'éducation thérapeutique a été définie dans le rapport OMS Europe de 1996 comme l'ensemble des mesures visant à aider le patient à acquérir ou maintenir les compétences dont il a besoin pour gérer au mieux sa vie avec une maladie chronique. Son application au sondage urinaire intermittent est une démarche éducative structurée à l'intention du patient (ou de son entourage) spécifiquement ciblée sur la compréhension, la mise en œuvre, le suivi et l'adaptation de ce soin. La première étape de cette démarche est l'élaboration d'un diagnostic éducatif visant à évaluer les connaissances vis-à-vis de la maladie, l'aptitude du patient ou de son entourage à gérer soi-même ce soin ainsi que les freins environnementaux.

Formulation de pratique clinique

Quelles sont les spécificités du bilan éducatif dans la démarche d'éducation thérapeutique au sondage intermittent chez le patient porteur d'un spina bifida ou sa famille ?

Formulation scientifique du problème

Quelles sont les dimensions à évaluer dans l'élaboration d'un diagnostic éducatif au sondage intermittent chez le patient avec dysraphisme spinal : données validées et niveaux de preuve.

Position du problème

Le sondage vésical intermittent, associé ou non à une déconnexion pharmacologique du détrusor, constitue le traitement de référence des troubles vésico-sphinctériens neurogènes (NP : 2, Grade de recommandation A selon le Oxford Center for Evidence Based Medecine, June 5th 2001 (http://www.cebm.net/ocebm-levels-of-evidence/[1]). Les complications rénales restent la première cause de mortalité chez l'enfant porteur d'un spina bifida aperta[2]. L'instauration d'un mode de vidange vésicale par sondage intermittent[3] a modifié l'espérance de vie par complications uro-néphrologiques et infectieuses consécutives au dysfonctionnement vésico-sphinctérien chez ces patients. Les objectifs thérapeutiques comportent dès la naissance le maintien d'un régime de basse pression de la vessie ainsi qu'une vidange vésicale complète et régulière. Ces objectifs se complètent avec l'avancée en âge, par des mesures visant à assurer la continence. La maitrise des sondages intermittents autorise à ce stade l'accès aux traitements chirurgicaux de reconstruction

visant à acquérir la continence. Cette étape suppose une évaluation préalable de la maitrise des autosondages lorsque ceux-ci n'ont pas été préalablement instaurés ou lorsque ceux-ci sont effectués par un tiers. Les objectifs du diagnostic éducatif à la maitrise des autosondages ont fait l'objet d'un recensement par un groupe d'experts selon la méthodologie de la HAS (Education thérapeutique aux autosondages. Guide méthodologique. http://www.sofmer.com/index.php).

Ceux-ci comportent :

- d'évaluer les connaissances du patient et de son entourage
- d'identifier ses conditions de vie (environnement spatial et social)
- d'identifier son état fonctionnel
- d'identifier ses ressources cognitives
- d'identifier ses ressources et freins psychiques
- d'identifier ses difficultés d'apprentissage
- de hiérarchiser ses priorités d'apprentissage

Données scientifiques disponibles

→ *Données disponibles publiées*

Deux interrogations successives ont été conduites.

Une première interrogation Medline (Pubmed) du 8 Septembre 2011 a utilisé les mots clés et opérateurs booléens pour l'identification des articles prenant en compte Spina Bifida (spina bifida OR spinal dysraphism [MESH] OR meningocele [MESH] OR myelomeningocele [MESH] OR tethered spinal cord) et les sondages vésicaux intermittents (urinary catheterization [MESH] OR self intermittent catheterization), l'éducation thérapeutique (patient education as topic [MESH] OR self care [MESH]). L'interrogation la plus large couplant les trois requêtes et séries de mots permet d'identifier 27 articles de Mars 2011 à Décembre 1974.

Une deuxième interrogation Medline (Pubmed) a été conduite pour l'identification des articles prenant en compte Spina Bifida (spina bifida OR spinal dysraphism [MESH] OR meningocele [MESH] OR myelomeningocele [MESH] OR tethered spinal cord) et le traitement des troubles vésico sphinctériens neurogènes (Neuropathic Bladder/therapy) [MESH], permettant d'identifier 380 articles. Parmi ceux-ci, 91 articles étaient relatifs à la réalisation des sondages intermittents et 22 traitaient de leur mise en œuvre.

Des filtres ont été utilisés pour extraire les recommandations d'experts, les essais contrôlés randomisés et les méta-analyses : aucun travail contrôlé randomisé, aucune méta-analyse et aucune recommandation n'ont été identifiées traitant spécifiquement de l'éducation thérapeutique aux sondages intermittents chez les malades souffrant des séquelles de dysraphisme spinal.
L'analyse manuelle respective des 27 et 22 articles des deux interrogations permet d'identifier des études de suivi, des enquêtes rétrospectives ou des études observationnelles portant sur des populations d'enfants ou d'adolescents ainsi que 8 revues générales. Deux études prospectives de suivi sont identifiées, dont une étude comportant exclusivement des patients porteurs de dysraphisme. Aucune étude n'aborde spécifiquement les aspects de suivi ou de mise en place de l'éducation thérapeutique aux autosondages chez l'adulte.

- **Quand débuter l'éducation thérapeutique aux autosondages ?**

L'éducation thérapeutique aux sondages intermittents à l'intention des parents est abordée dès la naissance. L'ensemble des études confirme que la mise en œuvre précoce d'une association de sondages intermittents et d'une déconnexion pharmacologique du détrusor par anticholinergiques chez le patient atteint de spina bifida prévient la détérioration du haut appareil urinaire[4-7] et améliore la fonction rénale[8]. La prise en charge précoce comportant l'instauration systématique des sondages intermittents réduit significativement le taux d'intervention ultérieure à visée urinaire[9,10]. Ainsi, les taux respectifs de chirurgie d'agrandissement vésical ne sont que de 17% chez les enfants sous sondages intermittents depuis la naissance contre 41% dans les situations de suivi sans sondage. La mise en place de l'éducation thérapeutique aux sondages intermittents est effectivement mise en place au décours du premier bilan urodynamique. Il n'y a pas de recommandation ou d'attitude consensuelle sur le délai de réalisation de l'exploration urodynamique. Dans certaines études, sa réalisation est différée de plusieurs semaines afin d'explorer les nouveau-nés après disparition des conséquences du choc spinal consécutives au temps neurochirurgical de fermeture du tube neural[9,11,12]. Bauer et al.[11] reportent les résultats d'explorations urodynamiques chez 36 nouveau-nés porteurs de myéloméningocèle immédiatement après le geste de fermeture du tube neural et observent une dyssynergie vésico-striée chez 18 d'entre eux. Une urétéro-hydronéphrose va se développer chez 74% d'entre eux. Stoneking et al[13] effectuent une étude rétrospective sur une période moyenne de 42 mois chez 54 nouveau-nés opérés à la naissance et analysent le résidu post-mictionnel urodynamique au décours immédiat du geste chirurgical. Ils observent un résidu supérieur ou égal à 20% chez 80% des nouveau-nés. Dans le cadre d'un suivi prospectif des données urodynamiques et échographiques tous les trois mois avant et suivant le geste chirurgical chez 40 nouveau-nés porteurs d'un myéloméningocèle, la dyssynergie vésico-sphinctérienne s'installe dès le troisième mois après l'intervention de fermeture du tube neural [14].
Toutes formes cliniques confondues, le mode mictionnel par sondages intermittents exclusif permet d'obtenir des taux de continence jusqu'à 60%. Lorsque ceux-ci sont associés à la prise de médicaments anticholinergiques, ce taux atteint 75 à 80%. Deux études ont montré que l'instauration des sondages intermittents dès la naissance contribuait à une meilleure maitrise et acceptation du geste par les parents, ainsi qu'à une meilleure observance chez l'enfant avec l'avancée en âge[15,16]. La persistance d'une sensibilité urétrale, lorsqu'elle est présente chez l'enfant, peut constituer un frein à la réalisation du soin chez le parent[17]. Deux autres études rétrospectives sur des suivis moyens de 4 ans montrent que l'instauration précoce des sondages intermittents réduisait significativement le recours à des gestes d'agrandissement vésical[9,18]
(NP 3).

- **Critères du diagnostic éducatif lors du relais des sondages intermittents par un tiers vers l'autosondage chez l'enfant : âge de relais**

Dans une étude rétrospective portant sur 59 enfants d'âge inférieur à 13 ans porteurs d'un dysraphisme sous sondages intermittents depuis au moins 5 ans et de durée moyenne de 10,5 ans, 76% d'entre eux avaient acquis la technique des autosondages à un âge moyen de 8 ans et l'incidence de complications est notée à 3,5/1000 sans séquelles. Toutes les complications étaient observées lorsque les sondages étaient effectués par un tiers[19]. Le rôle protecteur de l'autosondage par rapport aux sondages effectués par un tiers sur l'incidence des complications chez l'enfant est relevé dans d'autres études portant sur une analyse rétrospective du taux de complications chez le garçon[20]. Une enquête transversale[21] prospective portant sur le transfert des compétences du soin des parents vers le patient avec dysraphisme a été conduite auprès de 70 familles à intervalles réguliers chez des patients âgés de 8 à 9 ans, puis 2 et 4 ans plus tard.

L'éducation thérapeutique à l'autosondage s'accompagne d'une gestion intégrale de l'auto-soin par l'enfant dès l'âge de 8 ans dans 15% des cas et dans 34% des cas deux ans plus tard, mais 60% des enfants restent partiellement dépendants dans la gestion des sondages entre 12 et 13 ans.
Dans une cohorte de 433 patients porteurs d'un myéloméningocèle, d'âge compris entre 4 et 18 ans, 40% d'entre eux sont sous régime de sondages intermittents et 60% nécessitent une assistance dans la réalisation de ceux-ci[22]. Les données issues des évaluations de la dimension émotionnelle et comportementale ne diffèrent pas significativement entre les enfants/adolescents pratiquant l'autosondage de ceux qui ne le pratiquent pas[23,24]. D'autres études objectivent que le niveau d'estime de soi n'est pas significativement différent[25]. Les études portant sur des analyses rétrospectives de l'âge d'acquisition des autosondages mettent en évidence que cet âge d'acquisition chez l'enfant semble corrélé à la précocité de mise en œuvre des sondages dans la petite enfance, mais la taille et l'échantillonnage des études ne permettent pas d'établir de niveau de preuve[19,20]. L'autosondage semble maitrisé plus précocement chez la fille[20,26], mais aucune étude de comparaison entre sexes n'a spécifiquement étudié ce critère. Lorsque les niveaux d'efficience cognitive et neuromotrice sont contrôlés, une étude montre cependant que le temps de réalisation du geste est significativement plus court chez la fille que chez le garçon[27]

- **Facteurs liés à la typologie clinique et vésico-sphinctérienne**

Comme dans les autres étiologies de vessie neurogène, les facteurs urodynamiques prédictifs d'une moindre observance à la réalisation des autosondages sont la capacité vésicale et le trouble de compliance, tous deux facteurs d'incontinence[3], ainsi que l'existence d'une incontinence fécale non contrôlée [28]. L'obtention d'une continence urinaire est un facteur de renforcement fort dans le maintien des autosondages chez l'adolescent[25]. Lorsque les sondages intermittents sont associés aux anticholinergiques, la continence est ainsi obtenue dans près de 90% des cas [8, 29].
Certaines études retrouvent un meilleur succès du programme chez les enfants porteurs de niveaux lésionnels bas[30], ce qui n'est pas retrouvé dans d'autres études [31].
La fréquence des infections urinaires a été analysée comme cause d'abandon des sondages intermittents dans le cours évolutif du suivi des patients sous sondages intermittents, mais n'a pas fait l'objet de recherche spécifique comme critère d'échec d'accès à l'autosondage d'un tiers vers l'enfant. La survenue d'infections urinaires, avec l'incontinence, sont rapportés dans 50% des cas d'abandon[24]. Des études ont permis de vérifier que les sondages intermittents n'étaient pas responsables de la survenue des infections urinaires mais le faible volume vésical de continence, l'hypo-compliance vésicale et le reflux vésico-rénal[32] le sont.
Une revue par questionnaire adressé à 169 centres listés par la SBAA (Spina Bifida American Association) ne permet pas de dégager de consensus sur l'évaluation et le traitement de l'infection urinaire chez les patients Spina Bifida sous sondages intermittents[33]. Une revue récente de 41 centres européens prenant en charge ces patients montre qu'il n'existe pas de protocole standardisé définissant l'évaluation, le traitement et la prévention de l'infection urinaire dans plus de 25% des centres explorés[34].

- **Facteurs liés aux aspects socio-environnementaux**

Un renforcement positif dans le désir d'autonomie est relevé dans des études d'observation auprès d'enfants institutionnalisés effectuant les autosondages[24,31], mais sans étude de comparaison par groupe témoin et portant sur de faibles effectifs. Une étude a analysé l'impact de l'environnement comme déterminant de l'indépendance aux autosondages chez l'enfant[27]. Ainsi, dans une cohorte de 50 patients, 13 d'entre eux étaient observés successivement en

environnement hospitalier puis au domicile et/ou à l'école. Le taux d'enfants indépendants s'élevait de 3 à 7 sur les 13 suivis lorsque l'évaluation était effectuée dans le milieu ordinaire de vie.

- **Facteurs cognitifs et psycho-comportementaux**

Les compétences cognitives citées dans l'élaboration du diagnostic éducatif correspondent à des acquis présents entre l'âge de 3 à 5 ans, tels que les compétences praxiques[35], la notion du temps et de l'heure[28], les capacités d'apprentissage, d'imitation de schèmes et d'attention[30, 36]. Un test d'évaluation gestuelle (positionner en aveugle un pion sur une plaquette présentant 3 orifices) est proposé pour discriminer les enfants accessibles aux autosondages de ceux qui ne le sont pas[37], mais n'a pas fait l'objet d'une démarche de validation sur des critères de succès au maintien de l'auto-soin. Une étude observationnelle portant sur 22 enfants porteurs d'un myéloméningocèle pratiquant les autosondages comporte l'analyse comparée par support structuré du déroulement du geste et la perception de l'enfant quant à son indépendance perçue dans la réalisation du geste. Uniquement 5 parmi les 12 enfants qui s'évaluaient indépendants dans la réalisation du geste l'étaient effectivement. Cette dissociation entre aptitude perçue et performance semble associée chez ces enfants à une insuffisance des autres processus cognitifs de haut niveau du fonctionnement exécutif[38].
L'évaluation des modifications comportementales et émotionnelles par échelles spécifiques[39] ne retrouve pas de différences significatives entre les enfants sous autosondages, sous cathétérisme effectué par les parents, ainsi que chez les adolescents effectuant ou n'effectuant pas les autosondages[24]. Le passage à l'autosondage par l'enfant ne génère pas de modification significative sur le plan comportemental ou émotionnel[23, 24] et contribue dans certaines études à augmenter le niveau d'estime de soi[25]. Quelques études analysent le facteur acceptation de l'autosondage par l'enfant. L'enquête par questionnaire semi-dirigé mené chez 22 adolescents d'âge médian de 17 ans porteurs d'un dysraphisme effectuant l'autosondage depuis au moins 5 ans révèle une attitude positive à l'égard de la réalisation de l'autosondage et n'identifie pas de conséquence psycho-sociale spécifique consécutive à sa mise en œuvre[40]. Une meilleure acceptation est observée chez l'enfant lorsqu'un contact entre le parent et le thérapeute référent de l'éducation thérapeutique du patient a été préalablement établi[41]. Les facteurs motivationnels comportent le souhait d'accéder à la continence[36] et supposent l'obtention préalable d'une continence fécale, la suppression des protections, l'intégration scolaire[30], l'adhésion des parents[42]. L'étude révèle une difficulté à révéler la pratique du geste auprès des pairs lors du passage à l'âge de l'adolescence. L'enquête rétrospective conduite dans une population de 42 enfants âgés de 7 à 19 ans relève que le sondage intermittent est vécu comme une contrainte dans la vie quotidienne et comme une difficulté de mise en œuvre à l'école[25]. Dans une enquête portant sur 50 enfants d'âge moyen 12,5 ans, 25 enfants étaient observés indépendants dans la réalisation des autosondages, mais 80% d'entre eux ne s'estimaient pas satisfaits de cet état d'indépendance contre une satisfaction de 100% chez ceux dépendants de ce soin [27].

- **Facteurs familiaux**

34 études abordent les aspects psycho-sociaux et systémiques des conséquences du dysraphisme sur la cellule familiale. Aucune étude parmi celles-ci ne permet de dégager de méthodologie d'interventions ou de recommandations spécifiques visant à adapter le fonctionnement familial aux conséquences de cette pathologie.
Une étude prospective de suivi est conduite auprès de 40 familles et comporte 31 patients porteurs d'un dysraphisme, d'âge entre 1 et 20 ans, inscrits dans un programme d'acquisition des sondages intermittents par les parents ou dans un programme d'acquisition des

autosondages par l'enfant/adolescent. Le groupe de parents où les sondages n'étaient pas poursuivis présentait une mauvaise expérience de l'annonce du diagnostic et des complications possibles sur le plan vésico- sphinctérien. Les seules variables distinguant le groupe des enfants et adolescents sous autosondages de ceux ne l'effectuant pas sont le délai d'annonce du diagnostic et de ses conséquences à la naissance ainsi que l'insuffisance d'informations perçues par les parents concernant les déficiences vésico-sphinctériennes[24]. Tandis que les parents déclarent ne pas apprécier la réalisation du geste technique, ils adhèrent globalement aux recommandations des équipes de soins[24]. Deux études traitent plus spécifiquement des effets des sondages intermittents sur le fonctionnement familial en fonction de l'âge[24, 43]. La cohésion familiale est positivement corrélée à l'adhésion au programme d'autosondages par l'enfant dans les différentes tranches d'âge examinées. L'adhésion aux recommandations d'auto-soins par l'enfant sur la période de 12 à 13 ans est observée significativement moins importante que celle des parents lorsque comparé au taux d'adhésion chez les patients plus jeunes, ce qui est conforme aux observations d'autres études relatives à l'adhésion aux programmes de soins chez les patients porteurs de dysraphisme au moment de la pré-adolescence [44].

- **Déterminants au succès des autosondages et chirurgie continente**

L'âge moyen des patients bénéficiant d'une chirurgie de reconstruction se situe dans les études entre 8 et 12 ans [45-47]. Parmi ceux-ci , 10% ont une indication chirurgicale récusée par contre-indication à l'anesthésie générale[48]. Les déterminants de l'adhésion immédiate aux sondages intermittents constituent un critère de l'indication chirurgicale car les complications des cystostomies continentes surviennent significativement plus chez les patients qui seront non-observants à leur maintien ultérieur[49] . Dans une revue rétrospective des facteurs associés au succès de la chirurgie d'accès à la continence urinaire et fécale chez 47 patients d'âge moyen 9,6 ans sur un suivi moyen de 22 mois, les résultats sur la continence et le taux de complications sont analysés en fonction de la technique chirurgicale adoptée, de l'âge des patients et du degré d'observance au suivi. Les critères de compliance sont définis comme la non-observance du rendez-vous et/ou la non-observance à la bonne pratique des autosondages à deux reprises. Les critères d'observance à la réalisation des autosondages consistent en la pratique de l'autosondage à une fréquence d'au moins quatre fois par jour. Le taux d'observance au suivi était de 66%. Les résultats mettent en évidence un effet observance au suivi plus important que la technique chirurgicale sur le taux ultérieur de complications (sténose, infection, révision de la stomie). Cet effet est essentiellement marqué pour le taux de sténoses secondaires (56%) dans le groupe non-observant contre 10% dans le groupe observant. Il existe une différence significative d'âge entre le groupe des patients observants (moyenne : 8,2 ans) et les patients non-observants (moyenne : 12,2 ans). Aucune étude ne permet cependant d'identifier une différence dans le mode d'accès à la technique dans l'analyse de cette observation (support parental et/ou éducatif plus rapproché dans le groupe des patients plus jeunes, traits psycho-sociaux spécifiques à la pré-adolescence dans le groupe des enfants plus âgés). Un suivi moyen portant sur 4,3 ans chez 50 patients d'une cystotomie continente montre cependant que 96% d'entre eux se sondaient régulièrement par leur néo-conduit [50].

Avis d'experts

Les déterminants au succès de la réalisation de l'autosondage par l'enfant porteur d'un dysraphisme ne font pas l'objet d'une définition consensuelle et reposent pour l'essentiel sur des études rétrospectives et observationnelles. Les données issues de la littérature dans le cadre de cette pathologie ne permettent pas actuellement de répondre sur le degré de pertinence des différents objectifs du diagnostic éducatif aux sondages itératifs issus des travaux antérieurs.

L'instauration précoce des sondages intermittents contribue à mieux inscrire cette pratique dans le cours normal des activités de la vie quotidienne tout au long de la vie du patient et contribue à une meilleure acceptation de cette pratique par les parents. Le diagnostic éducatif lors du relais de ce soin du tiers vers l'enfant constitue la condition première dans la discussion d'une chirurgie visant à restaurer la continence, car les complications secondaires s'observent chez les patients non-observants ou dépendants à la réalisation des sondages (NP 2).

Ni l'âge, le sexe ou le quotient intellectuel ne sont des critères prédictifs d'une difficulté d'accès à la réalisation des autosondages chez l'enfant (NP 3). Les enfants avec myéloméningocèle présentant des habiletés motrices et une intelligence normale sont en mesure d'acquérir la technique de l'autosondage propre intermittent dès l'âge de six ans, mais l'âge moyen de début des autosondages dans les enquêtes rétrospectives se situe après 8 ans. Le meilleur critère prédictif dans le bilan éducatif de cet auto-soin chez l'enfant est le temps nécessaire à sa réalisation, ce paramètre étant relié à la vitesse de traitement de l'information et aux habiletés motrices, eux-même liés à l'intégrité des processus exécutifs de haut niveau (NP 3).

Propositions de recommandations

En cas de dysraphisme, les sondages intermittents doivent être débutés chez le nourrisson, d'autant plus tôt qu'il existe des complications urologiques ou que le bilan montre des signes en faveur d'un régime à haute pression dans les voies urinaires. Ils sont associés à une thérapeutique anticholinergique.

Références bibliographiques

1. Stohrer M, Blok B, Castro-Diaz D, Chartier-Kastler E, Del Popolo G, Kramer G, Pannek J, Radziszewski P, Wyndaele JJ. EAU Guidelines on Neurogenic Lower Urinary Tract Dysfunction. Eur Urol 2009.

2. Rosano A, Botto LD, Botting B, Mastroiacovo P. Infant mortality and congenital anomalies from 1950 to 1994: an international perspective. J Epidemiol Community Health 2000;54:660-6.

3. Lapides J, Diokno AC, Silber SJ, Lowe BS. Clean, intermittent self-catheterization in the treatment of urinary tract disease. J Urol 1972;107:458-61.

4. Lin-Dyken DC, Wolraich ML, Hawtrey CE, Doja MS. Follow-up of clean intermittent catheterization for children with neurogenic bladders. Urology 1992;40:525-9.

5. Wang SC, McGuire EJ, Bloom DA. Urethral dilation in the management of urological complications of myelodysplasia. J Urol 1989;142:1054-5.

6. Kasabian NG, Bauer SB, Dyro FM, Colodny AH, Mandell J, Retik AB. The prophylactic value of clean intermittent catheterization and anticholinergic medication in newborns and infants with myelodysplasia at risk of developing urinary tract deterioration. Am J Dis Child 1992;146:840-3.

7. Kaufman AM, Ritchey ML, Roberts AC, Rudy DC, McGuire EJ. Decreased bladder compliance in patients with myelomeningocele treated with radiological observation. J Urol 1996;156:2031-3.

8. Dik P, Klijn AJ, van Gool JD, de Jong-de Vos van Steenwijk CC, de Jong TP. Early start to therapy preserves kidney function in spina bifida patients. Eur Urol 2006;49:908-13.

9. Kaefer M, Pabby A, Kelly M, Darbey M, Bauer SB. Improved bladder function after prophylactic treatment of the high risk neurogenic bladder in newborns with myelomentingocele. J Urol 1999;162:1068-71.

10. Kessler TM, Lackner J, Kiss G, Rehder P, Madersbacher H. Early proactive management improves upper urinary tract function and reduces the need for surgery in patients with myelomeningocele. Neurourol Urodyn 2006;25:758-62.

11. Bauer SB, Hallett M, Khoshbin S, Lebowitz RL, Winston KR, Gibson S, Colodny AH, Retik AB. Predictive value of urodynamic evaluation in newborns with myelodysplasia. JAMA 1984;252:650-2.

12. Edelstein RA, Bauer SB, Kelly MD, Darbey MM, Peters CA, Atala A, Mandell J, Colodny AH, Retik AB. The long-term urological response of neonates with myelodysplasia treated proactively with intermittent catheterization and anticholinergic therapy. J Urol 1995;154:1500-4.

13. Stoneking BJ, Brock JW, Pope JC, Adams MC. Early evolution of bladder emptying after myelomeningocele closure. Urology 2001;58:767-71.

14. Kroovand RL, Bell W, Hart LJ, Benfield KY. The effect of back closure on detrusor function in neonates with myelomeningocele. J Urol 1990;144:423-5; discussion 443-4.

15. Lindehall B, Moller A, Hjalmas K, Jodal U. Long-term intermittent catheterization: the experience of teenagers and young adults with myelomeningocele. J Urol 1994;152:187-9.

16. Joseph DB, Bauer SB, Colodny AH, Mandell J, Retik AB. Clean, intermittent catheterization of infants with neurogenic bladder. Pediatrics 1989;84:78-82.

17. McLaughlin JF, Murray M, Van Zandt K, Carr M. Clean intermittent catheterization. Dev Med Child Neurol 1996;38:446-54.

18. Wu HY, Baskin LS, Kogan BA. Neurogenic bladder dysfunction due to myelomeningocele: neonatal versus childhood treatment. J Urol 1997;157:2295-7.

19. Campbell JB, Moore KN, Voaklander DC, Mix LW. Complications associated with clean intermittent catheterization in children with spina bifida. J Urol 2004;171:2420-2.

20. Lindehall B, Abrahamsson K, Hjalmas K, Jodal U, Olsson I, Sillen U. Complications of clean intermittent catheterization in boys and young males with neurogenic bladder dysfunction. J Urol 2004;172:1686-8.

21. Zukerman JM, Devine KA, Holmbeck GN. Adolescent predictors of emerging adulthood milestones in youth with spina bifida. J Pediatr Psychol;36:265-76.

22. Lie HR, Lagergren J, Rasmussen F, Lagerkvist B, Hagelsteen J, Borjeson MC, Muttilainen M, Taudorf K. Bowel and bladder control of children with myelomeningocele: a Nordic study. Dev Med Child Neurol 1991;33:1053-61.

23. Van Savage JG, Sackett CK, Wilhelm CL, Sessions RP, Mesrobian HG. Indications for and outcomes of clean intermittent catheterization in children with normal genital sensation. J Urol 1997;157:1866-8.

24. Borzyskowski M, Cox A, Edwards M, Owen A. Neuropathic bladder and intermittent catheterization: social and psychological impact on families. Dev Med Child Neurol 2004;46:160-7.

25. Edwards M, Borzyskowski M, Cox A, Badcock J. Neuropathic bladder and intermittent catheterization: social and psychological impact on children and adolescents. Dev Med Child Neurol 2004;46:168-77.

26. Lindehall B, Abrahamsson K, Jodal U, Olsson I, Sillen U. Complications of clean intermittent catheterization in young females with myelomeningocele: 10 to 19 years of followup. J Urol 2007;178:1053-5.

27. Donlau M, Imms C, Glad Mattsson G, Mattsson S, Sjors A, Falkmer T. Children and youth with myelomeningocele's independence in managing clean intermittent catheterization in familiar settings. Acta Paediatr;100:429-38.

28. Altshuler A, Meyer J, Butz MK. Even children can learn to do clean self-catheterization. Am J Nurs 1977;77:97-101.

29. Lemelle JL, Guillemin F, Aubert D, Guys JM, Lottmann H, Lortat-Jacob S, Moscovici J, Mouriquand P, Ruffion A, Schmitt M. A multicenter evaluation of urinary incontinence management and outcome in spina bifida. J Urol 2006;175:208-12.

30. Sullivan-Bolyai S, Swanson M, Shurtleff DB. Toilet training the child with neurogenic impairment of bowel and bladder function. Issues Compr Pediatr Nurs 1984;7:33-43.

31. Robinson RO, Cockram M, Strode M. Severe handicap in spina bifida: no bar to intermittent self catheterisation. Arch Dis Child 1985;60:760-2.

32. Seki N, Masuda K, Kinukawa N, Senoh K, Naito S. Risk factors for febrile urinary tract infection in children with myelodysplasia treated by clean intermittent catheterization. Int J Urol 2004;11:973-7.

33. Elliott SP, Villar R, Duncan B. Bacteriuria management and urological evaluation of patients with spina bifida and neurogenic bladder: a multicenter survey. J Urol 2005;173:217-20.

34. Zegers BS, Winkler-Seinstra PL, Uiterwaal CS, de Jong TV, Kimpen JL, de Jong-de Vos van Steenwijk CC. Urinary tract infections in children with spina bifida: an inventory of 41 European centers. Pediatr Nephrol 2009;24:783-8.

35. Brown JP. A practical approach to teaching self-catheterization to children with myelomeningocele. J Enterostomal Ther 1990;17:54-6.

36. Hannigan KF. Teaching intermittent self-catheterization to young children with myelodysplasia. Dev Med Child Neurol 1979;21:365-8.

37. Brown JP, Reichenbach MB. Screening children with myelodysplasia for readiness to learn self-catheterization. Rehabil Nurs 1989;14:334-7.

38. Donlau M, Falkmer T. Independence in the toilet activity in children and adolescents with myelomeningocele--managing clean intermittent catheterization in a hospital setting. Acta Paediatr 2009;98:1972-6.

39. Rutter M. Stress, coping and development: some issues and some questions. J Child Psychol Psychiatry 1981;22:323-56.

40. Lindehall B, Moller A, Hjalmas K, Jodal U, Abrahamsson K. Psychosocial factors in teenagers and young adults with myelomeningocele and clean intermittent catheterization. Scand J Urol Nephrol 2008;42:539-44.

41. Alpert SA, Cheng EY, Zebold KF, Kaplan WE. Clean intermittent catheterization in genitally sensate children: patient experience and health related quality of life. J Urol 2005;174:1616-9; discussion 1619.

42. Clarkson JD. Self-catheterization training of a child with myelomeningocele (toileting independence, incontinent children). Am J Occup Ther 1982;36:95-8.

43. Holmbeck GN, Devine KA. Psychosocial and family functioning in spina bifida. Dev Disabil Res Rev;16:40-6.

44. Holmbeck GN, DeLucia C, Essner B, Kelly L, Zebracki K, Friedman D, Jandasek B. Trajectories of psychosocial adjustment in adolescents with spina bifida: a 6-year, four-wave longitudinal follow-up. J Consult Clin Psychol;78:511-25.

45. Lendvay TS, Cowan CA, Mitchell MM, Joyner BD, Grady RW. Augmentation cystoplasty rates at children's hospitals in the United States: a pediatric health information system database study. J Urol 2006;176:1716-20.

46. Casale AJ, Metcalfe PD, Kaefer MA, Dussinger AM, Meldrum KK, Cain MP, Rink RC. Total continence reconstruction: a comparison to staged reconstruction of neuropathic bowel and bladder. J Urol 2006;176:1712-5.

47. Snodgrass WT, Gargollo PC. Urologic care of the neurogenic bladder in children. Urol Clin North Am;37:207-14.

48. Woodhouse CR. Reconstruction of the lower urinary tract for neurogenic bladder: lessons from the adolescent age group. Br J Urol 1992;69:589-93.

49. Clark T, Pope JCt, Adams C, Wells N, Brock JW, 3rd. Factors that influence outcomes of the Mitrofanoff and Malone antegrade continence enema reconstructive procedures in children. J Urol 2002;168:1537-40; discussion 1540.

50. Harris CF, Cooper CS, Hutcheson JC, Snyder HM, 3rd. Appendicovesicostomy: the Mitrofanoff procedure-a 15-year perspective. J Urol 2000;163:1922-6.

III - ORGANISATION DU RELAIS DE LA PRISE EN CHARGE ENFANT/ADULTE

Dr Capucine DELATTRE
Praticien hospitalier

L'Escale service de MPR pédiatrique
Hôpital Femme Mère Enfant
Hospices Civils de Lyon
69677 Bron

Courriel : capucine.de-lattre@chu-lyon.fr

Novembre 2011

Pré-requis

La problématique du relais du suivi médical enfant/adulte chez les jeunes porteurs de maladie chronique a suscité, ces vingt dernières années, beaucoup de réflexion. Dans le champ du handicap moteur, de nombreux travaux anglo-saxons ont concerné plus récemment la population atteinte de paralysies cérébrales et de dysraphismes spinaux[5,25,26,32,40]. Il en est ressorti deux notions importantes, celle du transfert (moment du changement d'équipe) et celle de la transition (période de préparation à ce transfert).

Il existe donc deux périodes identifiées où les équipes en charge de ces jeunes vont devoir mettre en place un accompagnement spécifique pour que le relais des soins se fasse de façon optimale.

Formulation de pratique clinique

Quelles actions ou processus sont à mettre en place pour réaliser cette transition et faciliter le transfert du secteur pédiatrique à celui adulte : quand et comment accompagner ?

Formulation scientifique du problème

Relais du suivi enfant/adulte : données validées et niveaux de preuve chez les malades ayant un dysraphisme ou Spina Bifida (SB). Champs d'analyse : besoins de soins (généraux et spécifiques) à l'âge adulte, méthodes d'accompagnement, programmes mis en place, quand réaliser le transfert ?

Position du problème

L'épidémiologie des dysraphismes s'est considérablement modifiée ces vingt dernières années. La prévalence à la naissance, de l'ordre de 0,5/1000 - 0,7/1000, se maintient stable malgré les mesures de prévention (acide folique pendant la grossesse). En parallèle, le dépistage précoce a entrainé un décroit des formes graves[9].

L'amélioration de la qualité des soins a permis une augmentation de l'espérance de vie de ces jeunes en situation de handicap : près de 85% d'entre eux vont atteindre l'âge adulte[7]. Cette pathologie nécessite donc un suivi spécialisé dans le secteur adulte, d'autant plus qu'il a été noté un pic de mortalité dans la troisième décennie et une mortalité de 3% par an en moyenne[14].

Les besoins à l'âge adulte sont connus. Ils nécessitent une prise en charge spécialisée et pluridisciplinaire[10,28,39]. Comme durant l'enfance, différents domaines sont à surveiller : la continence (urinaire et fécale), le statut orthopédique et fonctionnel, le suivi neurologique, cutané, métabolique. Sans oublier les soins généraux ou primaires : prévention des troubles cardiovasculaires, suivi gynécologique, dentaire, dépistage de cancers, de troubles de l'humeur.

Différents travaux[17] ont mis en évidence le manque de suivi spécialisé lorsqu'il n'y avait pas d'équipe adulte pour prendre la suite de la pédiatrie. De ce fait, la population d'adultes atteints de dysraphisme présente un état de santé bien plus altéré que celle d'adultes paralysés cérébraux ou traumatisés crâniens [44].

Ces constats soulignent l'importance d'un suivi adapté à l'âge adulte. Se pose donc la problématique du relais entre secteur pédiatrique et secteur adulte. A quel moment ? Par qui ? Sous quelle forme ?

Données scientifiques disponibles

→ *Méthodologie*

- Banque de données interrogées: Medline (Pubmed), SAPHIR et LEGI (CTNERHI), Reedoc.
- Période concernée: 1991-2011 (date limite du 31 juillet 2011)
- Mots clés: Spina Bifida (spina bifida, OR spinal dysraphism, OR meningocele, OR myelomeningocele). Enfant handicapé moteur (disability child, cerebral palsy). Termes concernant la thématique de la transition (transition, transfer, adulthood, childhood, adolescent health services, adolescent medicine, child health services, continuity of patient care, rehabilitation)

Nous nous sommes intéressés au cas spécifique des sujets atteints de spina bifida mais aussi aux autres causes de handicap moteur de l'enfant pour élargir les expériences sur le thème de la transition.

- **La transition : anticipation, préparation, organisation**

L'ensemble des auteurs s'accorde sur l'importance d'aborder précocement la notion de transition. Certains proposent de l'évoquer dès le début de la prise en charge, mais la plupart s'entendent pour commencer à en parler autour de l'adolescence [27] voire à la préadolescence (11-13 ans). La société française de pédiatrie précise que "il faut confier à l'enfant de plus en plus de responsabilités et d'informations à mesure qu'il approche de l'adolescence". Cette attitude doit rester flexible et s'adapter à chaque jeune selon son projet de vie personnel, sa maturité, la sévérité de son atteinte.

Il est nécessaire d'accompagner et préparer le jeune afin qu'il acquière la responsabilité de ses soins et de sa santé [19, 31].

La société canadienne de pédiatrie [16] écrit que "au fur et à mesure que le jeune se rapproche de l'âge du transfert, les professionnels doivent lui fournir une information adaptée à son développement et lui enseigner les aptitudes de négociation et de communication dont il aura besoin dans le système pour adultes ". Cet accès vers l'autonomie et l'indépendance doit être vécu de façon positive et encouragé par la famille. Il faut veiller à ne pas oublier les jeunes ayant des difficultés cognitives, en s'adaptant à leur niveau de perception [40].

L'éducation est un point fort du processus de transition[23,35]. Elle concerne toute l'équipe : du médecin, à l'infirmière, au kinésithérapeute, à l'ergothérapeute, aux travailleurs sociaux,… Elle doit amener le jeune à devenir un expert de sa pathologie. Mac Donagh décrit dans son travail des principes et objectifs [23] généraux à atteindre ainsi qu'une check-list regroupant les connaissances et les compétences nécessaires à acquérir. Certaines sont dédiées aux patients avec dysraphisme, avec des spécificités propres (surveillance cutanée, informations sur la constipation et les troubles génito-sexuels, supplémentation en acide folique, prévention de l'allergie au latex)[27]. Mac Donagh propose qu'un livret regroupant les informations nécessaires en termes de santé (recommandations spécifique, services, prévention) soit confié au jeune pendant cette période de transition[24].

Ces connaissances doivent être accessibles sous forme de documents, de formations, de sites web. En 2003, sous l'impulsion du centre national de surveillance et de prévention des naissances américain, le "national spina bifida program" (NSBP) est créé. Ses objectifs visent à faciliter l'autonomie, l'accès aux soins, et à améliorer la participation sociale. C'est entre 2007 et 2010 qu'il va se développer, en lien avec l'association des patients atteints de dysraphisme, " The Life-Course Model for spina bifida"[37]. Via un accès web, ce portail ressource est un outil pour que le jeune, sa famille et les professionnels qui l'accompagnent préparent au mieux le passage vers l'âge adulte quel que soit le domaine de vie concerné[11,15,45].

La rencontre des pairs, dans le cadre de maisons ou de consultations de l'adolescence[17], permet au jeune de mettre en place un système de tutorat avec quelqu'un qui a déjà vécu cette transition[4,20].

Il est recommandé d'impliquer les membres de la famille en leur apprenant le " lâcher prise ", mais tout en leur laissant une place clé dans le processus de transition. White et son équipe[42,43] ont développé un programme destiné à aider les parents lors de cette période : " aider mon enfant à la réussite dans sa scolarité et ses études, assister mon enfant à s'occuper de sa santé, coordonner les soins avec d'autres professionnels de santé…"

→ Du côté de la pédiatrie :

Faire confiance au secteur adulte, laisser le jeune s'en aller [5].

Identifier un coordonnateur, dès le début de la transition : ce rôle essentiel peut être assuré par un rééducateur, une infirmière, ou un médecin qui bénéficiera d'un temps dédié à cette coordination[22], l'objectif étant de mettre en lien le jeune, sa famille, l'équipe pédiatrique, celle adulte et le responsable des soins primaires [5].

Identifier un navigator[13,35] : indépendant du milieu du soin et des institutions, il travaille en collaboration avec le coordonnateur pour faciliter la prise d'autonomie et le développement des compétences nécessaires à la transition. La littérature ne précise pas comment cet "accompagnant" est formé.

L'actualisation du résumé du dossier médical est essentielle. Il doit comporter des informations telles que l'histoire de la maladie, les antécédents, les traitements et allergies, les projets thérapeutiques, les aides techniques et appareillages, le mode de communication et des informations sociales.

Dans cette optique, le « spina sifida Program » SBP[12] a développé une base de données médicale internet utilisable par toutes les équipes prenant en charge des sujets porteurs de dysraphisme.

Un plan de transition est écrit, où sont précisés l'identité du coordonnateur, le résumé médical, les conduites à tenir en cas d'urgence, les compétences et les moyens pour les acquérir[30, 33, 42, 43].

Le médecin généraliste est le responsable des soins primaires. Bien que la volonté de certains programmes soit de le positionner au centre des modèles de transition, il ne se perçoit pas

responsable comme tel dans le domaine du handicap moteur[1, 2, 3, 22]. Le médecin spécialiste reste le référent.

→ Du côté du secteur adulte :

Développer la formation des personnels du secteur adulte aux pathologies pédiatriques : l'importance de connaître les spécificités des pathologies chroniques pédiatriques, afin d'anticiper d'éventuelles complications à l'âge adulte, est clairement montrée dans la littérature[8]. Professionnels comme usagers mettent en avant le manque de médecins adultes formés aux handicaps de l'enfance[5,32,36]. Cette formation se veut à la fois théorique et pratique (activité clinique du médecin adulte en pédiatrie)[21], et sous forme de partage d'expérience au cours de réunions, voire de congrès transdisciplinaires réunissant pédiatres et médecins d'adultes[19]. Elle concerne autant les médecins que les paramédicaux [6].

Développer une qualité d'information et de communication afin que chacun (notamment les parents) trouve sa place dans le projet de prise en charge ; que l'adulte jeune soit impliqué dans son suivi quel que soit le domaine (santé, éducation, profession) et quelles que soient ses possibilités [13].
L'équipe adulte se doit de faciliter l'accès à l'information sur les soins, les aides sociales, les réseaux existants. Elle peut être amenée à développer des outils, des supports de cette information [35].

Adapter, améliorer les conditions d'accueil à la problématique du handicap moteur, non seulement en termes d'accessibilité mais aussi en termes d'intimité. Certains travaux soulignent l'intérêt de créer des unités particulières ou des temps dédiés aux problématiques spécifiques du jeune adulte [8, 21, 34, 43].

- **Le transfert**

→ Le transfert direct est le plus fréquemment mis en pratique[41].

Il est plus aisé quand il a été préparé : dossier médical prêt, collaboration entre équipe pédiatrique et adulte, site géographique identique. Il est moins facile en cas de troubles cognitifs ou psychologiques[41].

→ Le transfert séquentiel ou consultation en binôme :

Déjà mis en place dans certaines équipes en France, il consiste à réaliser la ou les dernières consultations avec son référent pédiatrique et un membre de l'équipe adulte (idéalement le médecin). Ce modèle est recommandé par le département américain de la santé[38]. Dans de rares cas, certains professionnels (médecin MPR, ergothérapeute, kinésithérapeute) peuvent travailler à la fois dans le secteur pédiatrique et le secteur adulte et assurer ainsi une transition en douceur.

→ Les consultations alternées sur une année ou deux sont une autre alternative[29].

Le développement des centres de référence et de compétence, avec les consultations pluridisciplinaires, a permis de formaliser la transition et le transfert pour certaines pathologies spécifiques (dysraphismes spinaux, mais aussi maladies neuromusculaires) par des filières prédéfinies [46]. Cela peut se rapprocher des cliniques spécialisées dans le spina bifida proposées par les anglo-saxons [40].

Avis d'experts

Le niveau de preuve des données de la littérature est globalement faible, au mieux de grade D.

Malgré cela, les travaux portant sur le thème "passage enfant-adulte" concernant le domaine des maladies chroniques et du handicap sont nombreux et riches.

Des recommandations de bonnes pratiques peuvent en découler.

Propositions de recommandations

1 – Evoquer le transfert d'équipe et sa préparation (période de transition) au moment de l'adolescence, tout en tenant compte de la maturité émotionnelle et de l'âge développemental.

2 – Le rôle du secteur pédiatrique : initier et organiser la transition

- Identifier un coordonnateur en secteur pédiatrique (médecin, paramédical), qui sera le lien entre le jeune, sa famille et le secteur adulte.
- Identifier les interlocuteurs du secteur adulte et créer des liens en vue du transfert.
- Mettre par écrit ce programme de transition sous forme d'un livret personnalisé où sont précisés l'identité du coordonnateur, le résumé médical, les conduites à tenir en cas d'urgence, les compétences et les moyens pour les acquérir.
- Préparer un dossier médical actualisé facilement transportable (dossier informatisé, facilement transférable).

3 - Accompagner le jeune pour une autonomisation des soins

- Le transformer progressivement en interlocuteur principal.
- Proposer de le voir seul une partie de la consultation.
- Développer des programmes d'éducation et d'informations afin qu'il devienne expert de sa santé :
  - proposer une éducation thérapeutique dans le domaine urologique, cutané …
  - établir des objectifs et check-lists,
  - créer, formaliser, faciliter l'accès à des documents d'informations : site web dédié au dysraphisme spinal, plaquettes,… (cf. The Life-Course Model for spina bifida)

4- Travailler en lien avec la famille : lui donner des outils (programmes) pour aider le jeune à s'autonomiser au niveau des soins

5 - Le transfert

- Définir une période idéale avec le jeune. Le seuil de 18 ans est recommandé mais n'est pas opposable au soignant.
- Effectuer le transfert en période de stabilité clinique et psychologique.
- Proposer un transfert direct ou favorisé par une ou des consultation(s) conjointe(s) avec un (des) médecin(s) du secteur pédiatrique et du secteur adulte selon les possibilités des services et le souhait du jeune.

6 - Rôle du secteur adulte :

- Continuer le suivi multidisciplinaire.
- Développer les centres de compétence en lien avec le centre de référence.
- Se former aux spécificités médicales du dysraphisme spinal : théorie et stage pratique en pédiatrie.
- Améliorer l'accueil : accessibilité, horaires,…
- Sensibiliser et faciliter l'accès aux soins primaires (rôle du médecin traitant).

Références bibliographiques

1- Belorgey J, Collectif d'auteurs. Audition publique - Accès aux soins des personnes en situation de handicap. Paris, 22-23 octobre 2008. Textes des experts : tome 2. Saint-Denis La Plaine: HAS (Haute Autorité de Santé); 2008.

2- Belorgey J, Collectif d'auteurs. Audition publique - Accès aux soins des personnes en situation de handicap. Paris, 22-23 octobre 2008. Synthèse des principaux constats et préconisations. Saint-Denis La Plaine: HAS (Haute Autorité de Santé); 2008.

3- Belorgey J, Collectif d'auteurs. Audition publique - Accès aux soins des personnes en situation de handicap. Paris, 22-23 octobre 2008. Rapport de la commission d'audition 23 janvier 2009. Saint-Denis La Plaine: HAS (Haute Autorité de Santé);2009.

4- Beresford B. On the road to nowhere? Young disabled people and transition. Child Care Health Dev. 2004;30(6):581-7.

5- Binks JA, Barden WS, Burke TA, Young NL. What do we really know about the transition to adult-centered health care ? A focus on cerebral palsy and spina bifida. Arch Phys Med Rehabil 2007;88:1064-1073.

6- Blum RW, Garell D, Hodgman CH, Jorissen TW, Okinow NA, Orr DP, et al. Transition from child-centered to adult health-care systems for adolescents with chronic conditions: a position paper of the Society for Adolescent Medicine. J Adolesc Health. 1993;14(7):570-6

7- Bowman RM, McLone DG, Grant JA, Tomita T, Ido JA. Spina bifida outcome: a 25-year prospective. Pediatr Neurosurg 2001;34:114-120.

8- Chamberlain MA, Kent RM. The needs of young people with disabilities in transition from paediatric to adult services. Eura Medicophys. 2005;41(2):111-23.

9- Chang CK, Wong TT, Huang BS, Chan RC, Yang TF. Spinal dysraphism : a cross-sectional and retrospective multidisciplinary clinic-based study. J Chin Med Assoc 2008;71:502-508.

10- Dicianno BE, Kurowski BG, Yang JMJ, Chancellor MB, Bejjani GK, Fairman AD, Lewis N, Sotirake J. Rehabilitation and medical management of the adult with spina bifida. Am J Phys Med Rehabil 2008;87:1026-1050.

11- Dicianno BE, Juengst SB, Braun PG, Zabel TA. Using the spina bifida life course model in clinical practice: an interdisciplinary approach. Pediatrics Clinics 2010;57(4):945-957

12- Fairman AD, Thibadeau JK, Dicianno BE, Parmanto . Implementing a specialty electronic medical record to document a life course developmental model and facilitate clinical interventions in spina bifida clinics. Pediatrics Clinics 2010;57(4): 961-971

13- Forbes A, While A, Ullman R, Lewis S, Mathes L, Griffiths P. A multi-method review to identify components of practice which may promote continuity in the transition from child to adult care for young people with chronic illness or disability : report for the National Co-ordinating Centre for NHS Service Delivery and Organisation R & D (NCCSDO) [Consulté le 09.06.2010] [Internet]. London: National Co-ordinating Centre for NHS Service Delivery and Organisation; 2001. Available from: http://www.sdo.nihr.ac.uk/files/project/11-final-report.pdf

14- Guarneri J, Vinchon M. Suivi à l'âge adulte des patients porteurs de myéloméningocèle. Neurochirurgie 2008;54:604-614.

15- Holmbeck GN, Alriksson-Schmidt AI, Bellin MA, Devine KA. A family perspective: how this product can inform and empower families of youth with spina bifida. Pediatrics Clinics 2010; 57(4): 921-934

16- Johnson CP. Transition into adulthood. Pediatr Ann. 1995;24(5):268-73.

17- Kaufman BA, Terbrock A, Winters N, Ito J, Klosterman A, Park TS. Disbanding a multidisciplinary clinic : effects on the health care of myelomeningocele patients. Pediatr Neurosurg 1994;21:36-44.

18- Kaufman M, Pinzon J. La transition des jeunes ayant des besoins particuliers vers les soins pour adultes. Paediatr Child Health. 2007;12(9):789-93.

19- Kennedy A, Sloman F, Douglass JA, Sawyer SM. Young people with chronic illness: the approach to transition. Intern Med J. 2007;37(8):555-60.

20- Lewis-Gary MD. Transitioning to adult health care facilities for young adults with a chronic condition. Pediatr Nurs. 2001;27(5):521-4.

21- Linroth R. Meeting the needs of young people and adults with childhood-onset conditions: Gillette Lifetime Specialty Healthcare. Dev Med Child Neurol. 2009;51 Suppl 4:174-7.

22- McDonagh JE, Shaw KL, Southwood TR. Growing up and moving on in rheumatology: development and preliminary evaluation of a transitional care programme for a multicentre cohort of adolescents with juvenile idiopathic arthritis. J Child Health Care. 2006;10(1):22-42.

23- McDonagh JE, Southwood TR, Shaw KL. The impact of a coordinated transitional care programme on adolescents with juvenile idiopathic arthritis. Rheumatology (Oxford). 2007;46(1):161-8.

24- McDonagh JE. Young people first, juvenile idiopathic arthritis second : transitional care in rheumatology. Arthritis Rheum. 2008;59(8):1162-70.

25- Morgan DJR, Blackburn MC, Bax MCO. Adults with spina bifida and/or hydrocephalus. Postgrad Med J 1995;71:17-21.

26- Mukherjee S. Transition to adulthood in spina bifida : changing roles and expectations. The Scientific World Journal 2007;7:1890-1895.

27- Peterson PM, Kaufman Rauen K, Brown J, Cole Jeane. Spina bifida: the transition into adulthood begins in infancy. Rehabilitation nursing 1994;19:229-238.

28- Roebroeck ME, Jahnsen R, Carona C, Kent RM, Chamberlain MA. Adult outcomes and lifespan issues for people with childhood-onset physical disability. Dev Med and Child neurology 2009;51:670-678.

29- Robertson L. When should young people with chronic rheumatic disease move from paediatric to adult-centred care ? Best Pract Res Clin Rheumatol. 2006;20(2):387-97.

30- Rosen DS. Transition from pediatric to adult-oriented health care for the adolescent with chronic illness or disability. Adolesc Med. 1994;5(2):241-8.

31- Sawyer SM, Collins N, Bryan D, Brown D, Hope MA, Bowes G. Young people with spina bifida : transfer from paediatric to adult health care. J Paediatr Child Health 1998;34:414-41

32- Sawyer S, Macnee S. Transition to adult health care for adolescents with spina bifida : research issues. Dev Disabil Res Rev 2010;16:60-65.

33- Shaw KL, Southwood TR, McDonagh JE. Transitional care for adolescents with juvenile idiopathic arthritis: a Delphi study. Rheumatology (Oxford). 2004;43(8):1000-6.

34- Shaw KL, Southwood TR, McDonagh JE. User perspectives of transitional care for adolescents with juvenile idiopathic arthritis. Rheumatology (Oxford). 2004;43(6):770-8.

35- Stewart D. Transition to adult services for young people with disabilities: current evidence to guide future research. Dev Med Child Neurol. 2009;51 Suppl 4:169-73.

36- Stewart D, Freeman M, Law M, Healy H, Burke-Gaffney J, Forhan M, et al. "The Best Journey to Adult Life" for youth with disabilities : an evidence-based model and best practice guidelines for the transition to adulthood for youth with disabilities. Hamilton (Ontario): CanChild - Centre for Childhood Disability Research; 2009. Available from: http://transitions.canchild.ca/en/OurResearch/bestpractices.asp

37- Thibadeau JK, Alriksson-Schmidt AI, Zabel TA. The national Spina Bifida Programm Transition Initiative: The people, the Plan and the Process. Pediatrics Clinics 2010 ;57(4): 903-910.

38- U.S. Departement of Health and Human Services / Public Health Service / Health Resources and Services Administration / Maternal and Child Health Bureau. Moving on...Transition from child-centered to adult health care for youth with disabilities. [Consulté le 22.03.2010] [Internet]. Arlington (VA): National Center for Education in Maternal and Child Health, 2000 15th Street North, Suite 701, Arlington, VA 22201-2617.; 1992. Available from: http://www.eric.ed.gov/ERICWebPortal/contentdelivery/servlet/ERICServlet?accno=ED358614

39- Webb TS. Optimizing health care for adults with spina bifida. Dev Disabil Res Rev 2010;16:76-81.

40- West C, Brodie L, Dicker J, Steinbeck K. Development of health support services for adults with spina bifida. Disability and Rehabilitatio, 2011;1-8.

41- While A, Forbes A, Ullman R, Lewis S, Mathes L, Griffiths P. Good practices that address continuity during transition from child to adult care : synthesis of the evidence. Child Care Health Dev. 2004;30(5):439-52.

42- White P. Transition to adulthood. Curr Opin Rheumatol. 1999;11(5):408-11.

43- White P, Hackett P. On the threshold to the adult medical home : care coordination in transition. Pediatr Ann. 2009;38(9):513-20.

44- Young NL, McCormick A, Mills W, Barden W, Boydell K, Law M, Wedge J, Fehlings D, Mukherjee S, Rumney P, Williams JI. The Transition Study : a look at youth and adults with cerebral palsy, spina bifida and acquired brain injury. Physical and Occupational Therapy in pediatrics 2006;26(4):25-46.

45- Zabel TA, Linroth R, Fairman AD. The Life Course Model Web Site: An online transition-focused resource for he Spina Bifida Community. Pediatrics Clinics 2010;57(4): 911-917

46- Zérah M, Roujeau T, Di Rocco F. Passage de l'enfant à l'adulte et dysraphisme lombosacré. Neurochirurgie. 2008;54(5):615-7.

IV – KINESITHERAPIE DANS LE DYSRAPHISME SPINAL

Pr Régine BRISSOT *
Mme Christine AMOURIAUX**

*Praticien hospitalier -Service de Médecine Physique et de Réadaptation,
** Masseur-Kinésithérapeute - Centre de référence Spina Bifida

CHU Rennes Pontchaillou
2 Rue Henri Le Guilloux,
35033 Rennes cedex 9
Courriel : regine.brissot@chu-rennes.fr ; christine.amouriaux@chu-rennes.fr

Novembre 2011

Pré-requis

"La masso-kinésithérapie consiste en des actes réalisés de façon manuelle ou instrumentale, notamment à des fins de rééducation, qui ont pour but de prévenir l'altération des capacités fonctionnelles, de concourir à leur maintien et, lorsqu'elles sont altérées, de les rétablir ou d'y suppléer. Ils sont adaptés à l'évolution des sciences et des techniques"(livre III-Titre II- Chapitre I-Section I du Code de la Santé Publique). Le masseur-kinésithérapeute utilise et coordonne dans le cadre du projet thérapeutique personnalisé du patient, les techniques suivantes : massages, agents physiques, mobilisations passives et actives manuelles ou instrumentales, postures, certains appareillage, gymnastique médicale et éducation thérapeutique.

Formulation de pratique clinique

Comment doit-être effectuée la kinésithérapie tout au long de la vie d'une personne atteinte dysraphisme, afin d'assurer le maintien et, chaque fois que possible, l'amélioration de ses capacités fonctionnelles ?

Formulation scientifique du problème

Kinésithérapie pour les sujets atteints de dysraphisme: données validées et niveaux de preuve. Champ d'analyse : techniques et programmes de kinésithérapie, efficacité, indications, tolérance, contre-indications.

Position du problème

Le dysraphisme entraîne des déficiences fonctionnelles dans les territoires touchés par les anomalies de fermeture du tube neural à ses extrémités :

- paralysies locomotrices, sensitives et sensorielles, d'origine malformative, fonction du niveau neurologique du dysraphisme, mais aussi évolutives (par syringomyélie, fixation médullaire, Chiari, hydrocéphalie),
- déficiences urinaires, intestinales et génito-sexuelles,
- déficience neuropsychologique,

- troubles orthopédiques : malformations articulaires périphériques (hanche, pied …) et pelvi-rachidiennes (cypho-scoliose, hyperlordose, bassin oblique), rétractions, déformations, atrophie musculaire, ostéopénie,
- atteinte cutanée : escarres, mal perforant plantaire, cicatrices au niveau du défaut de fermeture neural,
- douleurs neuropathiques et nociceptives par atteinte orthopédique et surmenage musculo-squelettique,
- syndrome dysmétabolique par insuffisance d'activité physique,
- déficience respiratoire restrictive par atteinte neuro-motrice (expirateurs) et orthopédique axiale.

La kinésithérapie s'adresse à l'ensemble de ces déficiences, dans une stratégie personnalisée et coordonnée avec les autres thérapeutiques médicales, chirurgicales, rééducatives et la prise en charge médico-sociale.

Données scientifiques disponibles

→ *Données disponibles publiées*

La recherche bibliographique du 30 avril 2011 a interrogé la base de données Medline. L'interrogation a utilisé les sujets MeSH groupés de la façon suivante (spina bifida or spinal dysraphism or myelomeningocele or meningocele or tethered spinal cord) suivi de l'opérateur "and" pour les termes ainsi groupés (physical therapy or physical exercise or physical training or exercise training or rehabilitation) puis le troisième opérateur "but" (surgery). Ces groupements ont donné le maximum de références. La limite inférieure de date retenue était 1980. Cette limite peut apparaître large, mais les références sur le sujet sont nombreuses entre les années 1980 et 2000, du fait de la naissance de nombreux enfants atteints de spina bifida.
Les niveaux de preuve scientifique d'un article (adapté d'après le score utilisé par l'American Collège of Chest Physicians), le niveau d'efficacité de l'intervention médicale (adapté d'après le Canadian Task force on the Periodic Health) et la force des recommandations (adapté d'après le score de Sacket) en fonction du niveau de preuve scientifique figurent dans le Guide de L'ANAES (janvier 2000).

Sur 148 références potentielles, 10 correspondent à la kinésithérapie dans le spina bifida. Parmi ces dernières, 7 étudient les effets de la kinésithérapie et 3 portent sur des méthodes d'évaluation fonctionnelle des techniques de kinésithérapie.

- **Etudes sur les effets du traitement par kinésithérapie**

Les 7 études se répartissent en un essai randomisé contrôlé, 5 études prospectives dont une contrôlée non randomisée et 4 non contrôlées et une revue de la littérature. Toutes ces études portent sur une population d'enfants ou (et) d'adolescents.

Les essais cliniques sont limités à 3 types de méthodes de rééducation : le réentraînement à l'effort, les orthèses de marche et l'électrostimulation neuromusculaire.

1- Réentraînement à l'effort

Quatre études portent sur cette méthode[1,2,3,8]. Toutefois les techniques utilisées sont différentes dans chacune des études : tapis roulant[1,8], cycloergomètre à bras[2], exercices physiques variés[3].
L'étude de de Groot[1] est le seul essai randomisé contrôlé parmi les 10 études cliniques. Il porte sur un effectif de 18 enfants avec dysraphisme. Le réentraînement utilise la technique habituelle par seuils d'effort incrémentés sur le tapis roulant, à raison de 2 séances par semaine. Les résultats sont significatifs à la fois sur l'amélioration des performances de la marche (vitesse de marche - retrouvée doublée - et test des 6 minutes) et des paramètres cardio-respiratoires de l'endurance. Ces résultats sont retrouvés maintenus 3 mois après l'arrêt de l'entraînement. Les niveaux de preuve scientifique et d'efficacité peuvent être considérés ici de niveau 1.
Une étude prospective non randomisée non contrôlée montre la faisabilité ainsi que la reproductibilité des tests maximaux de réentraînement à l'effort sur tapis roulant chez 23 enfants et adolescents avec dysraphisme, par comparaison avec des enfants non handicapés[8]. Cette étude peut être cotée au niveau de preuve et d'efficacité 2.

Les 2 autres études cliniques sont prospectives, sans groupe contrôle, et portent chacune sur un effectif de 8 enfants avec dysraphisme spinal. Dans la première, l'utilisation d'un programme d'exercices physiques variés améliore la force isométrique et l'endurance chez les enfants atteints alors que chez les enfants non handicapés, qui ne suivent aucun programme d'entrainement à l'effort, aucune amélioration n'est notée dans le même intervalle de temps[2]. La seconde étude de ce type[3] montre également que ces enfants sont capables de dépasser le seuil de 50 % pour la réserve de VO2 max et de la fréquence cardiaque et que l'exercice avec cycloergomètre produit une amélioration significative de l'endurance. Les niveaux de preuve et d'efficacité pour ces deux articles peuvent être cotés à 3.

Les résultats de ces études sont révélateurs de l'existence d'un déconditionnement à l'effort chez ces enfants, facteur de sur-handicap. Ils montrent, en même temps, que la rééducation révèle et développe une potentialité d'endurance à l'effort qui n'apparaît pas dans les conditions de vie quotidienne de ces enfants. Chez les adultes souffrant de dysraphisme, dans la mesure où nombre d'entre eux se plaignent de fatigabilité, les potentialités à l'effort méritent d'être étudiées.

2- *Orthèses de marche*

2 études cliniques prospectives non contrôlées sont retenues, comparant, chez les mêmes sujets, l'effet d'orthèses conventionnelles soit jambières soit pelvi-pédieuses à des orthèses particulières[4,5], sur les variables et le coût énergétique de la marche chez des enfants avec myéloméningocèle. Bartonek[4], utilisant un système d'analyse optique et baro-podométrique de la marche, dans sa série des 12 enfants avec dysraphisme, montre que l'orthèse en fibre de carbone à restitution d'énergie, à embrasse postérieure, améliore la propulsion, diminue le coût énergétique et est préférée par les enfants, par rapport à l'orthèse classique cheville-pied. Katz[5] conclut à la supériorité de l'orthèse réciproque, chez 8 enfants avec dysraphisme, par rapport à l'orthèse classique pelvi-pédieuse pour l'efficience de la marche. Le niveau 3 peut être attribué à ces deux études.

3- Electrostimulation neuromusculaire.

Une seule étude répond aux critères de l'interrogation[6]. Il s'agit d'une étude-pilote de cas témoins, portant sur 5 cas, dont 3 seulement sont exploitables pour les résultats. Le protocole comporte une électrostimulation d'un quadriceps pendant 30 minutes, chaque jour, pendant 8 semaines. Une

amélioration significative de la force du quadriceps est notée chez deux sujets. Le niveau 4 peut être attribué à cette étude.

4- *Revue générale de la littérature sur les effets de la kinésithérapie*[7]

Cette revue a interrogé sur 2 types de méthodes : le réentraînement à l'effort et l'électrostimulation. Elle retient 6 références sur 298. Elle ne peut conclure qu'à une évidence limitée quant à l'amélioration de la force musculaire par l'électrothérapie, en raison de la basse qualité méthodologique et de l'ancienneté de ces diverses études.

5- *Entrainement de la marche sur tapis roulant*

Deux études prospectives non randomisées non contrôlées ont étudié les caractéristiques de la marche de l'enfant atteint de dysraphisme lors de l'entrainement sur tapis roulant.
La première compare le déclenchement de cycles de marche par tapis roulant chez deux groupes de 12 enfants chacun, non marchants, âgés de moins d'un an, les uns non handicapés et les autres atteints de dysraphisme[9]. Cette étude montre l'existence d'un cycle de marche, déclenché sur tapis roulant, sans aucun entraînement préalable, dans les deux groupes d'enfants. Cette étude peut être cotée au niveau de preuve et d'efficacité 2.
La deuxième étude porte sur l'effet de la stabilisation latérale de l'équilibre du bassin par un système de sangle au niveau de la taille maintenue par des filins latéraux chez un groupe de 12 adolescents avec dysraphisme[10]. Cette étude montre que la stabilisation du bassin, chez ces patients, améliore la biomécanique de la marche et réduit son coût énergétique. Le niveau de preuve et d'efficacité 3 peut être attribué à cet article.

- **Tolérance**

Les articles cités ci-dessus n'ont pas rapporté de complications liées à l'application, chez des patients atteints de dysraphisme, ni du réentraînement à l'effort, ni de l'électrostimulation, ni de l'appareillage. Les précautions ne sont pas spécifiques de la pathologie et sont similaires à celles des autres atteintes médullaires.

Avis d'experts

- Les données de la littérature incitent à proposer un réentraînement à l'effort en endurance à toute personne, enfant ou adulte, atteinte d'un dysraphisme spinal entraînant des déficiences fonctionnelles locomotrices ou (et) une perte d'autonomie. Les buts du réentraînement sont : l'augmentation des performances locomotrices, la prévention des complications de l'immobilisation, l'amélioration de l'estime de soi et une meilleure intégration sociale. Le niveau d'activité des personnes à mobilité réduite est souvent inférieur à celui de personnes sédentaires non handicapées du fait de l'existence de déficits locomoteurs. Il faut les encourager à maintenir une activité physique adaptée afin qu'ils respectent les normes d'activité physique minimales permettant d'entretenir la santé. Ces normes sont, pour les personnes non handicapées sédentaires : 20 minutes d'activité physique d'affilée, 3 jours par semaine, d'intensité correspondant à 50 % du VO2 max ou 50 % de la fréquence cardiaque maximale.

- S'agissant de l'appareillage de marche, celui-ci est nécessaire dans plusieurs circonstances :
  - → patient gêné par l'instabilité de sa station debout et sa marche, survenue de chutes,
  - → fatigabilité en rapport avec les difficultés de marche,

→ douleurs de l'appareil locomoteur (membres inférieurs, rachis) en rapport avec les troubles statiques. Par exemple, le déficit des muscles stabilisateurs du bassin entraîne, au cours de la marche, l'augmentation des mouvements de rotation du bassin, avec surmenage du rachis lombaire et des charnières dorso-lombaire et lombo-sacrée.

- L'électrostimulation neuromusculaire ne peut pas être recommandée aux patients atteints de dysraphisme sur la seule base des données de la littérature, dont le niveau de preuve ne dépasse pas 4. Toutefois, son utilisation comme moyen de renforcement musculaire repose sur l'expérience clinique générale et est confirmée par les données de la littérature dans diverses autres affections neurologiques, notamment dans les paraplégies.

- Pour ce qui est des autres techniques de kinésithérapie, cette revue bibliographique n'a pas retrouvé de réponse sur leur application dans le dysraphisme.

Les techniques de kinésithérapie sont choisies et coordonnées en fonction des objectifs de rééducation d'un patient donné, compte tenu de sa pathologie, des données de l'examen clinique, du pronostic évolutif et du projet personnalisé de réadaptation de ce patient.

Les objectifs principaux sont :

- lutte contre la douleur,
- préservation ou (et) récupération de la mobilité articulaire,
- renforcement moteur en force musculaire, stabilisation articulaire active, équilibration, commande gestuelle,
- réadaptation à l'effort.

Les techniques et objectifs ne sont pas spécifiques du dysraphisme. Toutefois, les spécificités de cette pathologie justifient l'encadrement médical de la prescription.

Citons les exemples suivants:

- précautions pour les manœuvres de massage et mobilisation autour de la zone cicatricielle du méningocèle ou myéloméningocèle, en raison de la fragilité des tissus à cet endroit,
- éviction de toute manœuvre pouvant mettre en traction les racines lombosacrées et la moelle,
- limitation des efforts soutenus en cas de syringomyélie à risque évolutif,
- précautions pour l'application de l'électrothérapie en cas de déficit sensitif dans le territoire traité ; ne pas utiliser de courants continus polarisés,
- prise en compte d'une éventuelle fragilité osseuse dans les diverses manœuvres contre résistance.

Propositions de recommandations

1) Il est recommandé pour les patients atteints de dysraphisme d'avoir une activité physique régulière durant toute la vie : sport adapté chez l'enfant et, chez l'adulte déconditionné, réentrainement à l'effort après réalisation d'un bilan spécialisé.

2) Un appareillage de marche est souvent nécessaire, allant de l'orthèse plantaire à un appareillage plus complexe, selon le patient.

3) La kinésithérapie peut être nécessaire toute la vie et en particulier lors de certaines étapes : croissance, grossesse, vieillissement, ou pour des indications précises telles que les douleurs et les rétractions tendino-musculaires.

4) La place de l'électrostimulation neuromusculaire reste à préciser, en l'absence de validation pour cette pathologie.

Références bibliographiques

1. De Groot JF, Takken T, van Brussel et al. Randomized Controlled Study of Home-Based Treadmill Training for Ambulatory Children With Spina Bifida. Neurorehabil Neural Repair 2011, mar 17 [Epub ahead of print].

2. Andrade CK, Kramer J, Garber M, Longmuir P. Changes in self-concept, cardiovascular endurance and muscular strength of children with spina bifida aged 8 to 13 years in response to a 10-week physical-activity programme: a pilot study. Child Care Health Dev 1991; 17(3): 183-96.

3. Widman LM, McDonald CM, Abresch RT. Effectiveness of an Upper Extremity Exercise Device Integrated With Computer Gaming for Aerobic training in Adolescents With Spinal Cord Dysfunction. J Spinal Cord Med 2006; 29 (4): 363-70.

4. Bartonek A, Eriksson M, Gutierrez-Farewik EM. Effects of carbon fibre spring orthoses on gait in ambulatory children with motor disorders and plantarflexor weakness. Dev Med Child Neurol 2007; 49: 615-20.

5. Katz DE, Haiden N, Song K, Wyrick P. Comparative study of conventional hip-knee-ankle-foot orthoses versus reciprocating-gait orthoses for children with high-level paraparesis. J Pediatr Orthop b1997; 17 (3): 377-86.

6. Karmel-Ross K, Cooperman DR, Van Doren CL. The effect of Electrical Stimulation on Quadriceps Femoris Muscle Torque in Children with Spina Bifida. Phys Ther 1992; 72 (10):723-30.

7. Dagenais LM, Lahay ER, Stueck KA, White E, Williams L, Harris SR. Effects of electrical stimulation, exercise training and motor skills training on strength of children with meningomyelocele: a systematic review. Phys Occup Ther Pediatr 2009; 29(4°: 445-63.

8. De Groot JF, Takken T, Goosken et al PJ.Reproductibility of maximal and submaximal exercise testing in "normal ambulatory" and " community ambulatory" children and adolescents with spina bifida: which is best for the evaluation and application of exercise training? Phys Ther 2011; 91 (2): 267-76.

9. Teulier C, Smith BA, Kubo M, Chang CL, Moerchen V, Murazko K, Ulrich B. Stepping responses of Infants With Myelomeningocele When Supported on a Motorized Treadmill. Phys Ther 2009; 89 (1): 60-72.

10. Chang CL, Ulrich B. Lateral stabilization improves walking in people with myelomeningocele. J Biomech 2008; 41 (6): 1317-23.

V - EVOLUTION ET SUIVI DES FONCTIONS LOCOMOTRICES

Dr Karine LOISEAU
Praticien hospitalier (auteure correspondante)

Service de Médecine Physique et Réadaptation (MPR)
Hôpital Rothschild, APHP
5 rue Santerre, 75571 Paris cedex 12.
Courriel : karine.loiseau@rth.aphp.fr

Pr Gilberte ROBAIN
Service de Médecine Physique et Réadaptation (MPR)
Hôpital Rothschild, APHP
Faculté de médecine Pierre et Marie Curie, Paris VI
5 rue Santerre
75571 Paris cedex 12.
Courriel : gilberte.robain@rth.aphp.fr

Septembre 2011

Les sujets ayant un dysraphisme ont un déficit sensitivo-moteur variable selon le niveau neurologique atteint. Celui-ci peut être complet ou partiel. Le sujet peut donc être marchant (avec ou sans aide technique) ou utilisateur d'un fauteuil roulant. Le handicap sera différent ainsi que son vieillissement.

Formulation de pratique clinique

L'espérance de vie des sujets atteints de dysraphisme a nettement augmenté. De nombreux enfants atteints deviennent adultes. Le passage à l'âge adulte est une période charnière où l'autonomie et la mobilité peuvent se modifier (1). A l'âge adulte, les douleurs ou la perte de l'autonomie des transferts et/ou de marche sont des motifs de consultation fréquents chez le sujet vieillissant. Par ailleurs, c'est une population à risque de sédentarité et d'obésité (2).

Formulation scientifique du problème

Quel type de vieillissement présente la population de ces patients ?

Position du problème

En cas de dysraphisme est constaté un vieillissement locomoteur précoce induit

1. Par la surutilisation des membres supérieurs (chez les non-marchants ou ceux utilisant des aides techniques de marche), et

2. Par un surcroit de contraintes sur le rachis, le bassin et les membres inférieurs, entrainé par d'éventuels troubles morphostatiques et moteurs.

Ce vieillissement est majoré par le surpoids et la sédentarité. Il nécessite un suivi régulier.

Il est à distinguer des complications neurologiques en lien avec la pathologie : moelle attachée, syringomyélie, hydrocéphalie, ou syndrome d'Arnold Chiari.

Données scientifiques disponibles

→ *Données disponibles publiées*

L'interrogation Medline (Pubmed) du 3 septembre 2011 a utilisé les mots clés Spina Bifida (spina bifida OR spinal dysraphism OR meningocele OR myelomeningocele OR tethered spinal cord OR spina bifida [MESH] OR spinal dysraphism [MESH] OR meningocele [MESH] OR myelomeningocele [MESH]) AND aging AND medical management. Le mot "aging" ("vieillissement") n'a abouti à aucun résultat.

- **Pronostic de la marche**

La possibilité de marche est fonction du niveau neurologique, mais d'autres facteurs interviennent aussi :

Pour un niveau d'atteinte motrice en L3 ou au-dessus, un appareillage est nécessaire pour marcher ou le sujet est dépendant d'un fauteuil roulant [8]. Le fauteuil roulant est utilisé par 36 à 57% des sujets atteints[1]. L'utilisation des membres supérieurs est accrue pour les transferts, l'utilisation de cannes ou la propulsion du fauteuil. Le suivi est essentiel. La sur-utilisation des membres supérieurs peut induire des pathologies pouvant alors empêcher toute marche ou transferts sans une aide humaine.

Au-dessous de L3, la marche autonome est souvent possible[8]. Cependant, si l'iliopsoas, le quadriceps ou le gluteus medius ont une force inférieure à 3, le sujet sera dépendant d'un fauteuil roulant et la marche compromise [1,7]. Ainsi 38% des sujets ayant des lésions de L3 à L5 marchent, alors qu'une proportion de 92% des sujets marche si le niveau est au-dessous de S1. Un appareillage des membres inférieurs sera selon les cas nécessaire : attelle releveur, attelle anti-recurvatum… Le suivi permettra de l'adapter selon fatigabilité, endurance et ou chutes. Si l'appui plantaire est modifié, un suivi podologique est nécessaire. Des chaussures thérapeutiques sur mesure peuvent être prescrites.

L'autonomie à la locomotion est directement liée à l'autonomie globale, qui peut être limitée par les troubles vésico-sphinctériens, les fonctions supérieures (hydrocéphalie traitée ou non) [1] ou le surpoids associé (35 à 37% des patients atteints de spina bifida)[5]. Un sujet peut aussi perdre la marche avec le temps du fait du vieillissement locomoteur, du déconditionnement à l'effort ou en cas de complication neurologique associée.

- **Pathologies du vieillissement**

1- Aux membres supérieurs

Que le sujet soit dépendant d'aides techniques pour déambuler ou qu'il propulse un fauteuil roulant avec réalisation de transferts, il existe une surutilisation des membres supérieurs (et parfois dès

l'enfance sur un corps immature) qui provoque des pathologies dégénératives et musculo-tendineuses [1, 3, 4] :

→ Au niveau des épaules (31 à 71% des sujets) : arthrose et atteinte de la coiffe des rotateurs ;
→ Au niveau des poignets (49 à 73% des sujets) : arthrose et syndrome du canal carpien.

2- Pathologies du rachis et du bassin

- Le déficit neurologique et le niveau d'atteinte motrice favorisent la survenue de déformations squelettiques du bassin et du rachis: scoliose (47,7% des sujets atteints de dysraphisme), déformations sagittales, bassin oblique….. Ces anomalies sont le résultat de déséquilibres musculaires et de troubles morphostatiques sous-jacents. L'ensemble s'est constitué pendant l'enfance puis s'est aggravé lors de la croissance pubertaire et a continué d'évoluer à plus ou moins bas-bruit avec l'avancée en âge, la pathologie et les co-morbidités. Ceci peut s'ajouter à une malformation osseuse due à la pathologie elle-même (non fermeture des arcs postérieurs d'une ou plusieurs vertèbres).
- Des lombalgies sont fréquentes [5].
- Une arthrose rachidienne est aussi observée.
- Une ostéoporose est fréquente (50% des patients)[1].

3- Aux membres inférieurs

- Les atteintes dégénératives comme la coxarthrose et la gonarthrose sont fréquentes, le mésusage et les contraintes sur ces articulations sont sources d'usure précoce. Le surpoids ajouté aggrave le handicap.
- Les déformations neuro-orthopédiques : du fait du déficit moteur, les articulations peuvent se déformer, même s'il y a eu appareillage, tels que le pied varus équin, bot ou talus et nécessiter de la chirurgie fonctionnelle [6]. Les sujets ayant un dysraphisme sont rarement spastiques.
- Une ostéo-arthropathie neurogène est possible. Les localisations les plus fréquentes sont aux pieds (incidence de 1%), à la cheville, aux hanches puis aux genoux [1].

Avis d'experts

Les patients ayant un dysraphisme sont précocement exposés à un risque de vieillissement locomoteur. Ils sont sujet à la sédentarité et à l'obésité.

Aucune étude de haut niveau scientifique ni aucune recommandation n'ont été identifiées pour la prise en charge spécifiquement du vieillissement de ces patients.

Ces patients ont besoin d'un suivi multidisciplinaire, leurs troubles sont complexes et leur autonomie en équilibre fragile.

Recommandations

Un suivi régulier avec un médecin de Médecine Physique et Réadaptation est recommandé tout au long de la vie de ces patients, pour entretenir les amplitudes articulaires et le capital musculaire,

dépister les complications orthopédiques et neurologiques et prévenir les complications potentielles liées à l'âge.

Une vigilance particulière est requise lors du passage de l'enfance à l'âge adulte et lorsqu'apparaissent des lésions dégénératives de l'appareil locomoteur.

Références bibliographiques

1. Dicianno BE, Kurkowski BG, Yang JMJ, et al. Rehabilitation and medical management of the adult with spina bifida. Am J Phys Med and Rehabil 2008;87:1027–1050.
2. Dosa NP, Foley JT, Eckrich M, et al. Obesity across the lifespan among persons with spina bifida. Disabil Rehabil 2009; 31:914–920. (Abstract).
3. Webb TS. 2009. Medical care of adults with spina bifida. J Pediatr Rehab Med 2009; 2:3–11.
4. Roehrig S, Like G. Factors affecting shoulder pain in adolescents and young adults with spina bifida. Pediatr Phys Ther 2008; 20:224–232. (Abstract).
5. Webb TS. Optimizing health care for adults with spina bifida. Dev Disabil Res Rev. 2010;16(1):76-81.
6. Fletcher JM, Brei TJ. Introduction: Spina Bifida—A Multidisciplinary Perspective. Dev Disabil Res Rev. 2010; 16(1): 1–5.
7. Díaz Llopis I, Bea Muñoz M, Martinez Agulló E, López Martinez A, García Aymerich V, Forner Valero JV. Ambulation in patients with myelomeningocele: a study of 1500 patients. Paraplegia. 1993 Jan;31(1):28-32.
8. Held JP, Dizien O. Chapitre Spina Bifida. Traité de Médecine Physique et Réadaptation. Edition Flammarion.

VI - ESCARRES

Dr Denis COLIN

Centre de l'Arche
Pôle Régional du Handicap
1 Bd de Maule 72650 Saint Saturnin
Courriel : dcolin@ch-arche.fr

Juin 2012

Introduction

Une escarre est une lésion tissulaire de profondeur variable survenant souvent en regard d'une saillie osseuse. Cette lésion est consécutive à une anoxie locorégionale dans un contexte clinique particulier.

La fréquence des escarres chez les patients atteints de dysraphisme spinal est importante, avec une prévalence supérieure à 30% et une incidence située entre 42% et 52%[1,2,3].

Il est classique de considérer que les patients ayant un dysraphisme sont exposés au risque d'escarre en raison des troubles orthopédiques, moteurs et sensitifs liés à leur maladie mais aussi en raison de certaines modalités de leur prise en charge, notamment l'appareillage et le chaussage. Néanmoins nous ne connaissons pas le niveau de preuve de ces assertions.

Formulation de pratique clinique

Existe-t-il des spécificités de l'escarre chez l'enfant et l'adulte ayant un dysraphisme spinal en terme de facteurs de risque, d'évaluation du risque (échelles), de description clinique (topographies les plus fréquentes, classification des plaies, complications), de prévention, de traitement local et général ?

Existe-t-il des recommandations publiées dans la littérature ? Quel est leur niveau de preuve ?

Formulation scientifique du problème

Connaissance de l'escarre chez le patient présentant un dysraphisme : quelles sont les données validées et le niveau de preuve sur la description clinique, les facteurs de risque, l'évaluation du risque, les techniques et les moyens de prévention et de traitement.

Position du problème

Les escarres sont fréquentes chez l'enfant et l'adulte ayant un défaut de fermeture postérieure du tube neural. Diffèrent-elles des escarres rencontrées dans d'autres déficiences neurologiques ? Existe-t-il au contraire des spécificités connues de ces lésions ?

Les facteurs de risque sont peu décrits chez ces patients. Sont-ils équivalents (par assimilation ?) à ceux du blessé médullaire ?

Il est recommandé, pour évaluer le risque d'escarre, d'associer l'évaluation clinique à l'évaluation chiffrée[4]) ; néanmoins il n'existe pas d'échelle spécifique chez le patient ayant un dysraphisme. Peut-on utiliser les échelles recommandées chez l'enfant et l'adulte ?

Quels sont les moyens de prévention des escarres ?

Existe-t-il des traitements spécifiques des escarres constituées ?

Pour tenter de répondre à ces questions nous avons analysé la littérature et les recommandations existantes en recherchant les caractéristiques de la description et de la prise en charge de ces atteintes tissulaires.

Données scientifiques disponibles

→ *Données disponibles publiées*

La recherche bibliographique a été effectuée en mai 2012 par interrogation Medline (Pubmed) en utilisant les mots clés : (Spina Bifida OR spinal dysraphism OR meningocele OR myelomeningocele OR tethered spinal cord) AND pressure ulcers OR pressure sores. En raison du très faible nombre d'articles retrouvés, la recherche a été étendue au blessé médullaire en utilisant le mot clés spinal cord injury.

Enfin nous avons également consulté les sites associatifs ou professionnels dédiés aux patients présentant un dysraphisme spinal.

→ *Par rubriques*

- **Facteurs de risque**

Un seul article explore cet aspect chez les patients ayant un spina bifida : plus le niveau moteur est haut, plus les escarres sont nombreuses[4]. Nous considérons par ailleurs que les déformations rachidiennes associées à une obliquité pelvienne exposent les patients au risque d'escarre ischiatique mais aucune étude ne valide cette assertion.

La seule autre ressource spécifique identifiée est l'énoncé des facteurs de risque par le centre national irlandais et qui sont : l'immobilité, la dénutrition, l'incontinence, une atteinte artérielle, et la prise de poids[5].

Si l'on considère les facteurs de risque chez le blessé médullaire[6] on retrouve la réduction d'activité, l'immobilité, l'atteinte sensitive, la macération liée à l'incontinence urinaire et fécale, l'atrophie musculaire sous-lésionnelle, l'ancienneté de la lésion, la dépression, le tabac et une nutrition défaillante.

Dans le champ de la neurologie, selon la HAS, on peut retenir trois facteurs de risque fondamentaux : la pression, la perte de mobilité et le déficit neurologique, auxquels s'ajoutent la spasticité, l'incontinence, le risque peropératoire et le manque de coopération du patient. En cas de chirurgie reconstructrice, l'âge, le tabagisme, la corticothérapie, le diabète, les troubles de la microcirculation et de la coagulation sont péjoratifs pour la cicatrisation. Enfin, les deux facteurs considérés comme prédictifs d'escarre sont l'immobilité et la dénutrition, les autres facteurs étant considérés comme explicatifs[4].

- **Evaluation chiffrée du risque (échelles)**

Aucun article ne fait état des échelles de risque utilisées pour évaluer le risque d'escarre chez le patient présentant un dysraphisme. Si nous faisons le choix de l'assimilation au blessé médullaire, aucune échelle n'est scientifiquement validée[7]. En extrapolant à l'ensemble des patients adultes, la conférence de consensus de 2001[4] prône l'utilisation de l'échelle de Braden. Pour l'évaluation du risque d'escarre, il est recommandé d'utiliser, en association avec le jugement clinique, un outil commun d'évaluation du risque (grade C). L'utilisation de l'échelle de Braden (grade B) ainsi que des études de sa validité en France sont recommandées. L'utilisation d'une échelle permet de former, sensibiliser et mobiliser l'équipe soignante autour d'un projet de soins[4]. Chez l'enfant l'échelle Braden Q et l'échelle de Glamorgan sont les plus citées dans la littérature mais aucune échelle n'est validée[8].

- **Description clinique**

Aucun article décrivant les caractéristiques cliniques de l'escarre chez le patient présentant un spina bifida n'a été retrouvé. Il en est de même chez le blessé médullaire. Nous avons opté pour le choix de la classification internationale la plus diffusée en 4 stades *National Pressure Ulcer Advisory Panel* (NPUAP) (*tableau*) ; cette classification universelle est utilisée en particulier en neurologie, chez l'adulte comme chez l'enfant.

- **Classification NPUAP en 4 stades**

→ <u>Stade I</u> :
Le premier stade est une altération observable d'une peau intacte, liée à la pression et se manifestant par une modification d'une ou de plusieurs des caractéristiques suivantes en comparaison avec la zone corporelle adjacente ou controlatérale : température de la peau (chaleur ou froideur), consistance du tissu (ferme ou molle) et/ou sensibilité (douleur, démangeaisons). Chez les personnes à la peau claire, l'escarre apparaît comme une rougeur persistante localisée, alors que chez les personnes à la peau pigmentée, l'escarre peut être d'une teinte rouge, bleue ou violacée persistante.

→ <u>Stade II</u> : perte d'une partie de l'épaisseur de la peau. Cette perte touche l'épiderme, le derme ou les deux. L'escarre est superficielle et se présente cliniquement comme une abrasion, une phlyctène ou une ulcération peu profonde.

→ <u>Stade III</u> : perte de toute l'épaisseur de la peau avec altération ou nécrose du tissu sous- cutané. Celle-ci peut s'étendre jusqu'au fascia, mais pas au-delà. L'escarre se présente cliniquement comme une ulcération profonde avec ou sans envahissement des tissus environnants.

→ <u>Stade IV</u> : perte de toute l'épaisseur de la peau avec destruction importante des tissus ou atteinte des muscles, des os ou des structures de soutien (par exemple des tendons, des articulations). Un envahissement et des fistules peuvent être associés au stade IV de l'escarre.

Aucun article ne décrit les topographies les plus couramment observées en cas de dysraphisme. Chez le blessé médullaire, les topographies les plus fréquentes sont le sacrum, les ischions, les trochanters et les talons mais il n'a été retrouvé aucune étude descriptive sur le sujet. Notre expérience clinique chez les enfants et les adultes présentant un spina bifida nous permettent de dire que les lésions les plus courantes concernent les ischions, le sacrum et les talons.
Aucun article ne décrit les complications des escarres des patients ayant un dysraphisme. Si l'on accepte l'assimilation au blessé médullaire, la complication la plus courante est l'infection locorégionale (bursites, arthrites) ou générale (septicémies).

- **Prévention**

Nous n'avons pas trouvé d'étude spécifique. Nous proposons le choix pragmatique des recommandations de la HAS[4].

→ Supports d'aide à la prévention : utiliser des supports réduisant les pressions d'appui (matelas, sur-matelas, coussins de siège) adaptés au patient et à son environnement ; y compris sur les tables de blocs opératoires (grade B).

→ Mobilisation, changements de position[4] : diminuer la pression en évitant les appuis prolongés par la mobilisation, la mise au fauteuil, la verticalisation et la reprise de la marche précoce. Des changements de position doivent être planifiés toutes les 2 à 3 heures, voire à une fréquence plus élevée (grade B). Les phénomènes de cisaillement et de frottement doivent être évités par une installation et une manutention adéquates du patient. Le décubitus latéral oblique à 30° par rapport au plan du lit est à privilégier, car il réduit le risque d'escarre trochantérienne (grade C).

→ Nutrition : assurer un équilibre nutritionnel en évaluant quantitativement les prises alimentaires (grade C). L'utilité d'une prise en charge nutritionnelle spécifique a été insuffisamment évaluée[4]

Les recommandations proposées par le centre national irlandais (Spina Bifida Hydrocephalus Ireland[5] sont peu spécifiques par rapport aux recommandations habituelles :

1. Changer les appuis en position assise toutes les 20 minutes en modifiant la position des membres inférieurs,
2. Vérifier l'état de la peau au moins une fois par jour (deux fois si possible),
3. Maintenir une peau propre et sèche,
4. Faire attention aux transferts à partir du fauteuil roulant (éviter les traumatismes),
5. Suivre un régime alimentaire équilibré,
6. Assurer une hydratation suffisante.

- Traitement local

Il n'a pas été retrouvé d'études publiées décrivant le traitement local des escarres pour les patients ayant un dysraphisme.
Les recommandations de la HAS[4] peuvent être admises : "Le traitement de l'escarre est à la fois local et général, prenant en compte la personne et la plaie. Le succès du traitement est conditionné par une prise en charge pluridisciplinaire, l'adhésion des soignants à un protocole de soins et la participation active du patient et de son entourage. Les modalités de traitement des plaies (nettoyage, détersion, choix du pansement) doivent être définies sous forme de protocoles de soins. La douleur, lors de la réalisation des soins, doit être prise en compte et soulagée. Les principes d'hygiène du pansement et de la prévention de la transmission croisée doivent être appliqués.

→ Le traitement de la rougeur : supprimer la pression en changeant de position toutes les 2 à 3 heures. Utiliser si besoin (urines, macération) un film semi-perméable ou un hydrocolloïde transparent.

→ Les principes de nettoyage de la plaie et de son pourtour : utiliser du sérum physiologique. Il n'y a

pas d'indication à l'utilisation d'antiseptiques. La plaie ne doit pas être asséchée.

→ Le traitement de la phlyctène : évacuer le contenu et maintenir le toit de la phlyctène, recouvrir avec un pansement hydrocolloïde ou un pansement gras.

→ Le traitement de l'escarre : la détersion est nécessaire sur les plaies nécrotiques et/ou fibrineuses. Elle peut être mécanique (en évitant saignement et douleur) ou aidée par un pansement tel qu'alginates ou hydrogel (grade B). Le recouvrement de la plaie par un pansement permet de maintenir un milieu local favorisant le processus de cicatrisation spontanée. Aucun élément dérivé de l'étude de la littérature ne permet de préconiser un pansement plutôt qu'un autre.

Le choix du pansement s'appuie en particulier sur l'aspect de la plaie. Il a été réactualisé par la HAS en 2011[10] : "la classification des indications des pansements, ainsi que les définitions et types de pansements recommandés dans chaque indication constituent des outils pour orienter les choix des professionnels de santé. Cependant, les données qui permettent de préférer certains types de pansements à d'autres demeurent d'un faible niveau de preuve. Dans certaines indications, aucune catégorie de pansements ne peut être recommandée "

→ Phase de cicatrisation : type de plaie - pansements recommandés[10]

- Toutes phases : hydrocolloïdes
- Détersion : Alginates/hydrogels
- Bourgeonnement : Interfaces/Hydrocellulaires /Vaselinés
- Épidermisation : interfaces/Hydrocolloïdes

→ La Thérapie par pression négative (TPN) est décrite dans le traitement des escarres des patients atteints de déficiences neurologiques, mais pas spécifiquement chez les patients présentant un dysraphisme[11].

→ Traitement chirurgical : la chirurgie est d'une manière générale nécessaire en cas de nécrose tissulaire importante, d'exposition des axes vasculo-nerveux, des tendons ou des capsules articulaires, d'exposition de l'os et d'infection. L'acte chirurgical doit être encadré d'une préparation médicale et de soins postopératoires particulièrement rigoureux. Ces soins portent sur la surveillance de l'état cutané local, l'aspect de la plaie et des sutures, une mise en décharge en utilisant un support, un équilibre nutritionnel et hydro-électrolytique[4]. Nous n'avons pas trouvé d'article spécifique concernant le dysraphisme spinal. En revanche, chez le blessé médullaire, de nombreuses publications sont consacrées à cette chirurgie. La technique de choix, en termes de résultats est le lambeau musculaire[12]. Il semble que ce choix puisse s'appliquer au patient ayant un dysraphisme spinal, mais aucune étude n'étaye cette position.

Chez le sujet présentant un spina bifida, le traitement chirurgical des scolioses permettrait de réduire l'incidence des escarres pelviennes[13].

Avis d'experts

La pauvreté de la littérature ne permet pas de dégager des recommandations de prévention et de traitement des escarres spécifiques chez les patients présentant un dysraphisme spinal.

Sur la base de l'expérience des cliniciens, il est raisonnable de considérer que la prévention et le traitement de l'escarre chez ces patients répondent à des règles classiques retrouvées dans

d'autres pathologies neurologiques. On peut alors se conformer aux recommandations de la HAS (applicable à l'adulte). Il est cependant nécessaire d'évoquer deux aspects qui nous semblent spécifiques chez le patient présentant un dysraphisme :

1) Celui des troubles statiques du rachis associés à une obliquité pelvienne qui impose une vigilance particulière vis à vis des contraintes d'appui en position assise,

2) La tolérance des zones sous-lésionnelles vis à vis de l'appareillage, du chaussage et de toute forme de contention orthopédique.

Propositions de recommandations

Les recommandations "généralistes" de la littérature peuvent s'appliquer à la situation des patients adultes atteints de dysraphisme spinal.

Le cas particulier de l'enfant est néanmoins très peu exploré et justifie des études complémentaires.

Références bibliographiques

1. Diaz Llopis I et al. : Ambulation in patients with myelomeningocele : a study of 1500 patients. Paraplegia. 1993 Jan; 31(1):28-32.

2. Okamoto GA, Lamers JV, Shurtleff DB. : Skin breakdown in patients with myelomeningocele. Arch Phys Med Rehabil.1983; 64: 20-23.

3. Pål-Erik Plaum, Gunnar Riemer, and Kathrine Frey Frøslie : Risk factors for pressure sores in adult patients with myelomeningocele – a questionnaire-based study. Cerebrospinal Fluid Res. 2006;3:14.

4. Prévention et traitement des escarres de l'adulte et du sujet âgé: www.has-sante.fr/portail/upload/docs/.../pdf/escarres def_long.pdf

5. Spina Bifida Hydrocephalus Ireland (Registered Charity (CHY) 5833) National Resource Centre, Old Nangor Road, Clondalkin, Dublin 22.

6. Hoff JM, Bjerke LW, Gravem PE, Hagen EM, Rekand T Pressure ulcers after spinal cord injury Tidsskr Nor Laegeforen. 2012 Apr 17;132(7):838-9.

7. Mortenson WB, Miller WC : A review of scales for assessing the risk of developing a pressure ulcer in individuals with SCI. Spinal Cord. 2008 Mar; 46(3):168-75.

8. Kottner J, Hauss A, Schlüer AB, Dassen T Validation and clinical impact of paediatric pressure ulcer risk assessment scales: A systematic review. Int J Nurs Stud. 2011 Jun 4

9. HAS - Les pansements : utilisation et indications recommandées - http://www.has-sante.fr/portail/upload/docs/application/pdf/2009-01/pansements_synthese_rapport.pdf

10. Mahmood D, Dicianno B, Bellin M: Self management, preventable conditions and assessment of care among young adults with myelomeningocele. Child Care Health Dev. 2011 Nov; 37(6):861-5

11) Contractor D, Amling J, Brandoli C, Tosi LL.Negative pressure wound therapy with reticulated open cell foam in children: an overview. J Orthop Trauma. 2008 Nov-Dec;22(10 Suppl):S167-76.

12) Mehta A, Baker TA, Shoup M, Brownson K, Amde S, Doren E, Shah S, Kuo P, Angelats J Biplanar flap reconstruction for pressure ulcers: experience in patients with immobility from chronic spinal cord injuries. AmJ Surg. 2012 Mar;203(3):303-6; discussion 306-7.

13) Oetgen M, Rathjen K, Richards BS : Kyphectomy improves sitting and skin problems in patients with myelomeningocele.Garg S Clin Orthop Relat Res. 2011 May;469(5):1279-85.

Objectif du protocole national de diagnostic et de soins et méthodologie d'élaboration

L'objectif du PNDS sur la prise en charge du patient atteint de spina bifida ou dysraphisme spinal est de proposer des avis d'experts et d'élaborer des recommandations en fonction des données de la littérature scientifique et de l'expérience des experts. Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser cette prise en charge sur l'ensemble du territoire.

La méthodologie d'élaboration de ce PNDS a été guidée par la "méthode d'élaboration d'un protocole national de diagnostic et de soins pour les maladies rares" publiée par la Haute Autorité de Santé en 2012 (guide méthodologique disponible sur le site de la HAS : http://www.has-sante.fr/portail/jcms/c_1340205/methode-d-elaboration-des-protocoles-nationaux-de-diagnostic-et-de-soins-pnds). Cette méthodologie d'élaboration a été décrite dans la fiche PNDS gestion du handicap intestinal (p 18) et l'on pourra s'y référer.

Un groupe pluridisciplinaire a participé à la relecture des fiches, comportant des membres des sociétés savantes, les centres de compétence maladies rares spina bifida (http://spinareference.org/les-centres/centres-de-competence.html), l'ensemble des intervenants au centre de référence spina bifida, et les associations de patients :

- → ASBH (Association Nationale Spina Bifida Handicaps Associés),
- → FFASB (Fédération Française des Associations du Spina Bifida),
- → ASBBF (Association Spina Bifida Belge Francophone).

Les sociétés savantes sollicitées pour la relecture ont été :

- → SOFMER (Société Française de Médecine Physique et de Réadaptation) ;
- → SNFCP (Société Nationale Française de Colo-Proctologie) ;
- → SIFUD-PP (Société Interdisciplinaire Francophone d'Urodynamique et de Pelvi-Périnéologie) ;
- → SFNC (Société Française de Neurochirurgie) ;
- → SFG (Société Française de Gynécologie) ;
- → SFCP (Société Française de Chirurgie Pédiatrique) ;
- → GENULF (Groupe d'Etude en Neuro-Urologie de Langue Française) ;
- → AFU (Association Française d'Urologie) ;
- → AFIGAP (Association Francophone Internationale des Groupes d'Animation de la Paraplégie) ;
- → SOFOP (Société Française d'Orthopédie Pédiatrique) ;
- → SOFCOT (Société Française de Chirurgie Orthopédique et Traumatologique) ;
- → SFP (Société Française de Pédiatrie) ;
- → SFNP (Société Française de Neurologique Pédiatrique).

Ont participé plus spécifiquement à l'élaboration des fiches PNDS de médecine physique et réadaptation les acteurs suivants :

- Coordonnateurs pour le choix des thèmes des " fiches PNDS " et des rédacteurs :

  Dr Isabelle Berkelmans, Pr Régine Brissot, Dr Andréa Manunta, Pr Laurent Siproudhis
  Centre de référence Spina Bifida
  CHU Pontchaillou
  2 rue Henri Le Guilloux
  35033 Rennes cedex 9

- Coordonnateurs de la rédaction et de la diffusion du PNDS :
  Dr Isabelle Berkelmans, Dr Hélène Ménard
  Centre de référence Spina Bifida
  CHU Pontchaillou - 2 rue Henri Le Guilloux - 35033 Rennes cedex 9

- Rédacteurs :

  → Mme Christine Amouriaux (Masseur-Kinésithérapeute)
  Service de Médecine Physique et de Réadaptation,
  Centre de référence Spina Bifida
  CHU Pontchaillou - 2 rue Henri Le Guilloux - 35033 Rennes cedex 9

  → Pr Régine Brissot
  Faculté de Médecine Rennes
  Centre de référence Spina Bifida
  CHU Pontchaillou, 2 rue Henri Le Guilloux 35033 Rennes cedex 9.

  → Dr Denis Colin
  Centre de l'Arche
  Pôle Régional du Handicap
  1 Bd de Maule - 72650 Saint Saturnin

  → Dr Capucine de Lattre
  Praticien hospitalier
  L'Escale service de MPR pédiatrique
  Hôpital Femme Mère Enfant
  Hospices Civils de Lyon - 69677 Bron

  → Dr Véronique Forin
  Praticien hospitalier
  Unité pédiatrique de Médecine Physique et de Réadaptation Fonctionnelle
  Hôpital Armand Trousseau, APHP - 26 avenue du Docteur Arnold Netter - 75012 Paris,
  Centre de référence maladies rares " malformations ano-rectales et pelviennes " MAREP.

  → Dr Jacques Kerdraon
  Praticien hospitalier
  Centre Mutualiste de Rééducation et de Réadaptation Fonctionnelle de KERPAPE
  BP 78 - 56275 Ploemeur cedex

→ Dr Karine Loiseau,
Praticien hospitalier
Service de Médecine Physique et Réadaptation (MPR)
Hôpital Rothschild - APHP
5 rue Santerre - 75571 Paris cedex 12.

→ Pr Gilberte Robain
Service de Médecine Physique et Réadaptation (MPR)
Hôpital Rothschild, APHP
Faculté de médecine Pierre et Marie Curie, Paris VI
5 rue Santerre - 75571 Paris cedex 12.

- Relecteurs :

→ Mr André Baguette, président d'association (ASBBF)
→ Dr Anne Blanchard Dauphin, médecin MPR, Lille
→ Pr Isabelle Bonan, médecin MPR, Rennes
→ Dr Christophe Boulay, neuropédiatre, Marseille
→ Dr Mireille Damphousse, médecin MPR, Rennes
→ Dr Capucine De Lattre, médecin MPR, Lyon
→ Dr Véronique Forin, médecin MPR, Paris
→ Pr Xavier Gamé, urologue, Toulouse
→ Pr Jean-Michel Guys, chirurgien pédiatrique, Marseille
→ Dr Mirna Haddad, chirurgien pédiatrique, Marseille
→ Dr Micheline Lombard, médecin MPR enfants, Rennes
→ Dr Isabelle Poirot, médecin MPR pédiatrique, Lyon
→ Pr Philippe Violas, orthopédiste pédiatrique, Rennes

Annexes

Annexe I - le questionnaire HAD

Cette échelle explore les symptômes anxieux et dépressifs grâce à un autoquestionnaire.

1 - Je me sens tendu, énervé	
▪ La plupart du temps	**3**
▪ Souvent	**2**
▪ De temps en temps	**1**
▪ Jamais	**0**

2 - J'ai toujours autant de plaisir à faire les choses qui me plaisent	
▪ Oui, toujours	**0**
▪ Le plus souvent	**1**
▪ De plus en plus rarement	**2**
▪ Tout est plus difficile	**3**

3 – Je me sens ralenti	
▪ Pratiquement tout le temps	**3**
▪ Très souvent	**2**
▪ Quelquefois	**1**
▪ Pas du tout	**0**

4 - J'éprouve des sensations d'angoisse et j'ai une boule dans la gorge ou l'estomac noué	
▪ Très souvent	**3**
▪ Assez souvent	**2**
▪ Parfois	**1**
▪ Jamais	**0**

5 - J’ai perdu l'intérêt pour mon apparence	
▪ Totalement	**3**
▪ Je n’y fais plus attention	**2**
▪ Je n’y fais plus assez attention	**1**
▪ J’y fais attention comme d’habitude	**0**

6 - J’ai la bougeotte et n'arrive pas tenir en place	
▪ Oui, c’est tout à fait le cas	**3**
▪ Un peu	**2**
▪ Pas tellement	**1**
▪ Pas du tout	**0**

7 - J’envisage l'avenir avec optimisme	
▪ Comme d’habitude	**0**
▪ Plutôt moins qu’avant	**1**
▪ Beaucoup moins qu’avant	**2**
▪ Pas du tout	**3**

8 - J’ai une sensation de peur, comme si quelque chose d’horrible allait m’arriver	
▪ Oui, très nettement	**3**
▪ Oui, mais ce n’est pas trop grave	**2**
▪ Un peu, mais cela ne m’importe pas	**1**
▪ Pas du tout	**0**

9 – Je sais rire et voir le bon côté des choses	
▪ Toujours autant	**0**
▪ Plutôt moins	**1**
▪ Nettement moins	**2**
▪ Plus du tout	**3**

10 - Je me fais souvent du souci	
▪ Très souvent	**3**

▪ Assez souvent	**2**
▪ Occasionnellement	**1**
▪ Très occasionnellement	**0**

11 - Je me sens heureux	
▪ Jamais	**3**
▪ Pas souvent	**2**
▪ Quelquefois	**1**
▪ La plupart du temps	**0**

12 - Je peux rester tranquillement assis à ne rien faire et me sentir heureux	
▪ Jamais	**3**
▪ Rarement	**2**
▪ Quelquefois	**1**
▪ La plupart du temps	**0**

13 - Je m'intéresse à la lecture d'un bon livre ou un programme de radio ou de télé	
▪ Souvent	**0**
▪ Assez souvent	**1**
▪ Rarement	**2**
▪ Pratiquement jamais	**3**

14 - J'éprouve des sensations soudaines de panique	
▪ Très souvent	**3**
▪ Assez souvent	**2**
▪ Rarement	**1**
▪ Jamais	**0**

→ Score

- Total A = questions 1 + 4 + 6 + 8 + 10 + 12 + 14 [ ]
- Total D = questions 2 + 3 + 5 +7 +9 +11 + 13 [ ]

Un total de A supérieur à 12 montre des signes de troubles anxieux.
Un total de D supérieur à 7 évoque des symptômes dépressifs.

Références : Dépression et syndromes anxio-dépressifs, J.D.Guelfi et Coll, Ardix Médical.

Annexe II - le score ASIA

Évaluation motrice

	D	G	
C2			
C3			
C4			
C5			Flexion du coude
C6			Extension du poignet
C7			Extension du coude
C8			Flexion du médius (P3)
T1			Abduction du 5e doigt
T2			
T3			
T4			
T5			
T6			
T7			
T8			
T9			
T10			
T11			
T12			
L1			
L2			Flexion de la hanche
L3			Extension du genou
L4			Dorsiflexion de cheville
L5			Extension du gros orteil
S1			Flexion plantaire de cheville
S2			
S3			
S4-5			

0 = paralysie totale
1 = contraction visible ou palpable
2 = mouvement actif sans pesanteur
3 = mouvement actif contre pesanteur
4 = mouvement actif contre résistance
5 = mouvement normal
NT, non testable

Score «motricité» : /100
Contraction anale : oui/non

Score ASIA

Identité du patient

Date de l'examen |_|_|/|_|_|/|_|_|_|_

Niveau neurologique* { Sensitif droite ☐ gauche ☐ / Moteur droite ☐ gauche ☐ }

*Segment le plus caudal ayant une fonction normale

Lésion médullaire**: Complète ou Incomplète

** Caractère incomplet défini par une motricité ou une sensibilité du territoire S4-S5

Échelle d'anomalie ASIA : A B C D E

A = complète : aucune motricité ou sensibilité dans le territoire S4-S5
B = incomplète : la sensibilité mais pas la motricité est préservée au-dessous du niveau lésionnel, en particulier dans le territoire S4-S5
C = incomplète : la motricité est préservée au-dessous du niveau lésionnel et plus de la moitié des muscles testés au-dessous de ce niveau a un score < 3
D = incomplète : la motricité est préservée au-dessous du niveau lésionnel et au moins la moitié des muscles testés au-dessous du niveau a un score ≥ 3
E = normale : la sensibilité et la motricité sont normales

Préservation partielle*** { Sensitif droite ☐ gauche ☐ / Moteur droite ☐ gauche ☐ }

*** Extension caudale des segments partiellement innervés ☐

Syndrome clinique : Centromédullaire ☐ / Brown-Sequard ☐ / Moelle antérieure ☐ / Cône terminal ☐

Évaluation sensitive

	Toucher D	Toucher G		Piqûre D	Piqûre G
C2			C2		
C3			C3		
C4			C4		
C5			C5		
C6			C6		
C7			C7		
C8			C8		
T1			T1		
T2			T2		
T3			T3		
T4			T4		
T5			T5		
T6			T6		
T7			T7		
T8			T8		
T9			T9		
T10			T10		
T11			T11		
T12			T12		
L1			L1		
L2			L2		
L3			L3		
L4			L4		
L5			L5		
S1			S1		
S2			S2		
S3			S3		
S4-5			S4-5		

Score «toucher» : /112
Score «piqûre» : /112
Sensibilité anale : oui/non

0 = absente
1 = diminuée
2 = normale
NT, non testable

Annexe III : la marche - FAC - Functional Ambulation Classification

Ne peut marcher ou a besoin de l'aide de plus d'une personne.	**0**
Peut marcher avec l'aide permanente d'une personne	**1**
Peut marcher avec l'aide intermittente d'une personne.	**2**
Peut marcher avec l'aide d'un soutien verbal sans contact physique	**3**
Peut marcher seul sur surface plane, mais le passage des escaliers est impossible	**4**
Peut marcher seul sur surface plane. Le passage des escaliers est possible avec aide physique d'une tierce personne (contact physique ou simple surveillance)	**5**
Peut marcher seul sur surface plane. Le passage des escaliers est possible en utilisant une rampe ou une canne, sans aide et/ou surveillance de la part d'une tierce personne.	**6**
Peut marcher seul sur surface plane. Le passage des escaliers est possible seul mais anormalement (plus lent avec boiterie), sans aide et/ou surveillance de quelqu'un, ni d'appui externe.	**7**
Peut marcher seul en surface plane et franchit seul les escaliers de façon normale sans se servir de la rampe ou d'une canne avec passage des marches normalement.	**8**

Annexe IV : Mesure d'Indépendance Fonctionnelle

Cette échelle permet l'évaluation de l'incapacité fonctionnelle par le soignant.

Utilisation : Pour chaque item (de 1 à 18), le thérapeute choisit le niveau d'incapacité du patient, de 1 (assistance totale) à 7 (indépendance totale, voir correspondance des chiffres sur la fiche).

Le score total se calcule en additionnant les chiffres des niveaux d'incapacité de chaque item.

Interprétation : Plus le score est faible plus l'incapacité est importante.

Soins personnels		
A	Alimentation	
B	Soins de l'apparence	
C	Toilette	
D	Habillage partie supérieure	
E	Habillage partie inférieure	
F	Utilisation des toilettes	
Contrôle des sphincters		
G	Vessie	
H	Intestin	
Mobilité, transferts		
I	Lit, chaise, fauteuil roulant (FR)	
J	WC	
K	Baignoire, douche	
Locomotion		
L	Marche ou utilisation du FR	
M	Escalier	
Communication		
N	Compréhension	
O	Expression	
Conscience du monde extérieur		
P	Interaction sociale	
Q	Résolution de problèmes	
R	Mémoire	
	Total score	

Cotation
7 – Indépendance complète*
6 – Indépendance modifiée**
5 – Surveillance
4 – Aide minimale <25%
3 – Aide moyenne <50%
2 – Aide maximale <75%
1 – Aide totale

* appropriée aux circonstances et sans danger
** avec appareillage par exemple