

# SYNTHESE A DESTINATION DU MEDECIN TRAITANT – QUESTIONS FREQUENTES

Les dysraphismes spinaux (spina bifida) sont des anomalies de fermeture du tube neural. Il en existe deux formes : ouverte et fermée. Toutes les formes de dysraphisme comportent un risque d'atteinte neurologique plus ou moins important et le handicap du-de la patient-e évolue dans le temps nécessitant une surveillance à vie.

Les troubles urinaires concernent la majorité des patient-e-s atteint-e-s de dysraphisme spinal (spina bifida), et sont responsables à la fois d'une altération de la qualité de vie – souvent du fait d'une incontinence urinaire – et d'un risque d'atteinte du haut appareil urinaire en raison du régime de haute pression vésicale et de la répétition des épisodes infectieux au niveau rénal.

L'objectif de la prise en charge urologique chez le-la patient-e adulte atteint-e de dysraphisme spinal est double : **préservation de la fonction rénale et acquisition d'une continence**. A cela s'ajoute l'**autonomisation** du-de la patient-e quant à ses soins.

La plupart de ces patient-e-s adultes ont été pris en charge par des équipes pluridisciplinaires pédiatriques. Il est recommandé de se mettre en rapport avec ces centres, clef d'un suivi adulte le plus performant possible. L'idéal est d'obtenir un véritable **livret de transition**, si l'équipe pédiatrique en dispose.

## ► Quand faut-il suspecter un diagnostic de dysraphisme spinal / spina bifida ?

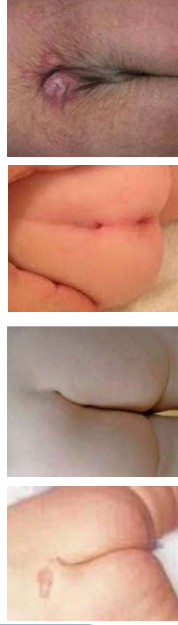
Les dysraphismes ouverts sont toujours diagnostiqués en anténatal ou à la naissance car le défaut de fermeture est immédiatement évident, en revanche les dysraphismes fermés peuvent passer inaperçus et n'être diagnostiqués qu'après plusieurs années. Il est important de les identifier pour une prise en charge précoce et adaptée.

En pratique, chez tout-e patient-e présentant des troubles vésico-sphinctériens et/ou ano-rectaux inexpliqués, il est important de rechercher de signes cliniques de dysraphisme, particulièrement chez l'enfant ou l'adolescent-e. Les signes qui peuvent alerter le médecin sont :



- Des pieds creux et des orteils en griffe (signe d'une atteinte neurologique distale)
- Des discrètes altérations cutanées au niveau de la région sacrée (un lipome sous-cutané, un angiome, une touffe de poils...)

Si ces signes cliniques sont présents, il faut adresser le-la patient-e à un centre expert.



## ► J'ai parmi mes patient-e-s quelqu'un atteint-e de dysraphisme spinal, quels examens dois-je lui prescrire et quand ?

La surveillance doit être régulière, multidisciplinaire et de préférence assurée par un centre expert dans cette pathologie avec au minimum tous les 1 à 2 ans en l'absence de risque pour la fonction rénale :

- une consultation avec une échographie rénalo-vésicale,
- une clairance de la créatinine (ou dosage de la cystatine C)

Le bilan urodynamique est réalisé systématiquement à l'âge adulte, sa fréquence est décidée en fonction de la situation clinique de chaque patient-e. L'uro-scanner peut être proposé s'il existe des calculs rénaux ou une vessie non équilibrée, à haut risque pour le haut appareil urinaire (uro-scanner ou échographie rénale en alternance tous les ans en présence de lithiases).

La place de la cystoscopie est discutée : elle n'est plus réalisée de manière systématique mais est nécessaire en cas d'hématurie, de modification des symptômes urinaires du-de la patient-e, en cas d'infections urinaires symptomatiques récidivantes, au-delà de 10 à 15 ans après les entérocytoplasties d'agrandissement. En cas de gastroplastie, le risque carcinologique semble plus élevé, justifiant d'autant ce suivi.

Si une insuffisance rénale apparaît, un suivi néphrologique régulier est nécessaire.

Toute apparition de nouveaux symptômes urinaires ou dégradation de symptômes existants doit faire penser à une aggravation neurologique et faire envisager la réalisation d'une IRM pan médullaire à la recherche d'une syringomyélie, a fortiori si les symptômes urinaires s'accompagnent de symptômes d'autres organes (digestifs, neuromoteurs, neurologiques...).

► **Mon-ma patient-e pratique des autosondages et a parfois des urines troubles. Dois-je lui faire faire un ECBU et/ou lui prescrire une antibiothérapie ?**

En principe non.

La colonisation bactérienne est pratiquement constante et inélectable chez les patient-e-s pratiquant l'autosondage. Elle est en règle générale bien tolérée et ne doit pas être recherchée ou traitée en l'absence de symptômes. Les traitements antibiotiques n'apportent en principe aucun bénéfice au-à la patient-e dans ce contexte et favorisent l'émergence de souches bactériennes résistantes.

De manière générale, les ECBU systématiques ne sont pas recommandés. La colonisation bactérienne (bactériurie asymptomatique) ne doit pas être traitée ou recherchée tant que le-la patient-e reste asymptomatique.

De même, une leucocyturie asymptomatique est fréquente et ne doit pas être traitée.

(ECBU : Examen CytoBactériologique des Urines)

► **Mon-ma patient-e pratique des autosondages et se plaint depuis quelques jours de brûlures, de douleurs hypogastriques et de fuites d'urines qu'il n'a pas habituellement. Il n'est pas fébrile et n'a pas des lombalgies. Que dois-je faire ?**

La première étape peut être de lui conseiller d'augmenter modérément les apports hydriques et le nombre d'autosondages.

Lui prescrire un ECBU puis une antibiothérapie qu'on adaptera sur la base de l'antibiogramme.

Il ne faut pas :

- Lui prescrire une antibiothérapie sans ECBU préalable
- Lui faire arrêter les autosondages car le défaut de vidange vésicale comporterait un risque majeur d'aggravation de l'infection.

Il faut traiter une infection urinaire si le-la patient-e est symptomatique et inconfortable. Le traitement probabiliste sans ECBU n'est admis que pour les cystites non compliquées de la femme en bonne santé et n'est clairement pas adapté pour cette population chez qui le risque de complications et de présence de souches résistantes est élevé.

► **Mon-ma patient-e atteint-e de dysraphisme spinal fermé a présenté 4 épisodes d'infection urinaire symptomatique basse en 6 mois malgré des traitements antibiotiques adaptés à l'antibiogramme pendant une semaine à chaque épisode. Dois-je le-la traiter de façon plus prolongée, voire lui prescrire une antibioprofylaxie au long cours ?**

Non, pas en première intention.

Il est en premier lieu impératif de vérifier l'absence de facteurs favorisants et d'encourager les facteurs de protection des épisodes infectieux :

- utilisation d'un mode mictionnel adapté (recours à l'autosondage envisageable sur avis d'un centre expert si mictions par voie naturelles habituelles – un bilan urodynamique sera probablement nécessaire dans ce contexte –.
- si patient-e sous autosondages : leur réalisation effective à fréquence régulière, 5 fois par jour au minimum, avec une technique maîtrisée et un matériel adapté.
- apports hydriques suffisants, entre 1200 et 1500 mL par jour.
- absence de résidu post mictionnel ou post sondage (au bladder scan ou à l'échographie).
- absence de calculs urinaires et d'un retentissement sur le haut appareil urinaire par une imagerie adaptée.
- équilibre urodynamique.
- selon les cas, fibroscopie urinaire normale.

Il est par ailleurs recommandé d'y associer une régularisation du transit.

En pratique cette évaluation est difficilement réalisable dans le cadre de la médecine générale et il sera préférable d'adresser le-la patient-e à un centre expert.

► **J'ai traité un-e patient-e atteint-e de dysraphisme spinal sous autosondages pour une infection urinaire symptomatique avec une antibiothérapie adaptée à l'antibiogramme pendant une semaine. Dois-je faire un ECBU de**

### contrôle pour vérifier la stérilité des urines après traitement ?

Non.

Les urines des patient-e-s sous autosondages se recoloniseront rapidement, aucune antibiothérapie ne pourra les maintenir stériles durablement.

► **Mon-ma patient-e atteint-e de dysraphisme spinal est sous traitement par Oxybutinine (Ditropan®) 2,5 mg (1/2 comprimé) per os matin et soir mais présente une pollakiurie diurne et nocturne et des argenturies avec fuites. Dois-je augmenter les doses d'Oxybutinine ? Utiliser un anticholinergique plus récent ? Lui prescrire une échographie de l'appareil urinaire ?**

Il faut adresser le-la patient-e à un centre expert car son mode mictionnel est probablement inadapté. Si vous n'obtenez pas une consultation dans des délais rapprochés, vous pouvez en attendant faire réaliser une échographie de l'appareil urinaire avec mesure du résidu post-mictionnel pour vérifier l'absence de retentissement sur le haut appareil urinaire et de trouble de la vidange vésicale. La présence d'un retentissement à l'échographie, d'autant plus s'il était inexistant jusque-là, justifie une consultation rapprochée.

► **J'ai un-e patient-e atteint-e de dysraphisme spinal qui vide sa vessie par autosondages. Faut-il l'encourager à boire**

### très abondamment pour limiter le risque d'infection urinaire ?

Il faut qu'il boive suffisamment mais pas excessivement. En moyenne le-la patient-e qui utilise l'autosondage comme mode mictionnel se sonde 5 à 6 fois par jour. Il n'est pas souhaitable que le volume de remplissage de sa vessie dépasse les 400 à 500 mL, car des volumes de remplissage excessifs favorisent le reflux vésico-urétéral et le risque de pyélonéphrite. L'objectif est d'obtenir une diurèse aux alentours de 1500 mL/24h. Un calendrier mictionnel peut être utile pour la quantifier.

► **Faut-il traiter une colonisation bactérienne asymptomatique chez un-e patient-e atteint-e de dysraphisme qui doit se soumettre à une intervention chirurgicale, quelle qu'elle soit ?**

Oui.

Si la colonisation bactérienne est asymptomatique, un traitement pendant les 48 heures qui précèdent et les 48 heures qui suivent la chirurgie est en principe suffisant. Il faut être vigilant car les urines de ces patient-e-s – particulièrement de ceux-celles qui pratiquent l'autosondage – sont souvent plurimicrobiennes et beaucoup de laboratoires ont l'habitude de considérer que les cultures plurimicrobiennes sont dues à une contamination. Il faut donc exiger que chaque souche bactérienne soit mise en culture et prescrire une antibiothérapie efficace sur toutes les souches identifiées.

► **Faut-il traiter une colonisation bactérienne asymptomatique chez un-e patient-e atteint-e de dysraphisme qui doit se**

### soumettre à un bilan urodynamique ou à une cystoscopie ?

Cette question est ouverte et toujours source de discussion. Il n'y a pas de recommandations validées à ce sujet, mieux vaut contacter le centre où l'examen sera pratiqué pour demander la conduite à tenir.

► **Est-ce que la colonisation bactérienne asymptomatique doit être traitée chez la femme atteinte de dysraphisme spinal durant la grossesse ?**

La grossesse est effectivement une période à risque pour la survenue d'infections urinaires parfois compliquées. Les données scientifiques dans ce domaine sont très pauvres. Ces grossesses doivent être surveillées dans le cadre d'une prise en charge multidisciplinaire. Il est préférable donc que la patiente soit adressée à un centre expert dès le diagnostic de grossesse établi.

► **Quels sont les principaux moyens de prendre en charge des vessies neurologiques chez les patient-e-s atteint-e-s de dysraphisme spinal ?**

#### Prise en charge médicale :

La prise en charge médicale associe un moyen de vidange vésicale et le maintien de basses pressions endo-vésicales.

Les sondages propres intermittents (souvent appelés autosondages) ont souvent été débutés précocement dans l'enfance et ils se doivent d'être poursuivis (ou débutés, si ce n'est pas déjà le cas), dès que le fonctionnement vésical représente un risque pour le haut appareil urinaire. **Au moins 5 à 6 sondages**

**intermittents par 24h sont nécessaires pour vider régulièrement et correctement la vessie.**

Les objectifs sont le maintien de basses pressions endovésicales associé à l'acquisition d'une continence.

Les anticholinergiques sont proposés comme le traitement médical de première ligne de l'hyperactivité détusorienne chez les patient-e-s atteint-e-s de dysraphisme spinal.

Les injections intradétrusoriennes de toxine botulique doivent être envisagées comme traitement de seconde ligne chez les patient-e-s atteint-e-s de dysraphisme spinal avec une hyperactivité détusorienne neurogène résistante aux anticholinergiques.

Une **prise en charge adaptée des troubles digestifs**, notamment la lutte contre la constipation, participe au bon équilibre vésico sphinctérien et permet de diminuer l'importance et le retentissement des troubles urinaires (cf. PNDs Spina bifida – Gestion du handicap intestinal(1)).

### Prise en charge chirurgicale :

Une entérocystoplastie d'agrandissement vésical doit être envisagée chez les patient-e-s atteint-e-s de dysraphisme spinal en cas de vessie hypocompliante ou d'hyperactivité détusorienne neurogène non contrôlée par les traitements médicaux. Les patient-e-s doivent être motivé-e-s et capables d'assumer de façon fiable un régime d'autosondages.

La cystostomie continente peut être proposée chez les patient-e-s atteint-e-s de dysraphisme spinal lorsque l'autosondage est un mode mictionnel adapté mais la voie urétrale n'est pas praticable.

La fermeture chirurgicale du col vésical ne devrait être pratiquée qu'exceptionnellement après échec de toute autre option permettant de préserver la filière cervico-urétrale ou d'obtenir une continence urétrale.

La réalisation d'une dérivation urinaire non continente par conduit iléal est indiquée chez les patient-e-s atteint-e-s de dysraphisme spinal présentant une vessie neurologique hyperactive, hypocompliante ou rétentionniste, après échec d'une prise en charge médicale et en cas d'incapacité à réaliser des autosondages.

Un traitement par bandelette sous-urétrale peut être proposé chez la femme atteinte de dysraphisme spinal en présence d'une incontinence urinaire à l'effort avec bonne mobilité urétrale et manœuvre de soutènement efficace, mais il n'existe à ce jour aucune donnée sur son efficacité dans cette population.

Le sphincter urinaire artificiel ou la bandelette aponévrotique péricervicale peuvent être proposés dans les deux sexes pour traitement d'une incontinence urinaire d'effort par insuffisance sphinctérienne chez le-la patient-e avec dysraphisme spinal.

### ► **Mon patient atteint de dysraphisme spinal se plaint de troubles érectiles. Comment l'aider ?**

Le Sildénafil a été rapporté comme efficace par rapport au placebo. L'efficacité est dose-dépendante. Ce produit comme les autres inhibiteurs de la phosphodiestérase n'est pas remboursé par la sécurité sociale.

D'autres options peuvent être envisagées mais doivent être **discutées avec le centre expert** : les

injections intra-caverneuses de Prostaglandine E1, le vacuum ou l'implantation chirurgicale d'une prothèse pénienne.

### ► **Mon patient-e a des questions liées à la sexualité et la parentalité. Que lui répondre ?**

La prise en charge sexologique des patient-e-s atteint-e-s de dysraphisme spinal fait partie intégrante de la prise en charge globale. Les patient-e-s des deux sexes peuvent être reçu-e-s en consultation spécialisée.

Concernant la parentalité, les hommes atteints de dysraphisme spinal ont très souvent des anomalies des spermatozoïdes et ont besoin d'explorations complémentaires. Les femmes atteintes de dysraphismes spinal ont moins de difficultés à concevoir mais nécessitent un suivi rapproché spécialisé de la grossesse.

Pour prévenir le risque de récurrence, élevé en raison des antécédents au premier degré du futur bébé, il est recommandé des doses d'acide folique en péri-conceptionnel de 5 mg/jour débuté au moins 1 mois avant la conception et arrêté au moins 2 mois après.