

Le dossier – Malformations médullaires

Éditorial



**P. LALLEMANT-DUDEK¹,
T. DE SAINT-DENIS²**

¹ Sorbonne Université,
Service de Médecine physique et
de Réadaptation pédiatrique,
Hôpital Armand Trousseau, PARIS.
² CRMR C-MAVEM
(Chiari-syringomyélie-malformations
vertébrales et médullaires);
Service d'Orthopédie,
Hôpital Trousseau; Service de
Neurochirurgie pédiatrique,
Hôpital Necker; NeurogenCell,
Thérapie Génique, Paris Brain
Institute, PARIS.

Les malformations vertébro-médullaires ou dysraphismes spinaux sont des pathologies rares, mais leurs signes révélateurs représentent des situations fréquentes en pédiatrie. En effet, de nombreux praticiens se trouvent confrontés à une fossette sacro-coccygienne atypique, une énurésie tardive ou une rotation exagérée d'un pied. Les questions qui en découlent sont les suivantes :

- ces symptômes sont-ils le reflet d'un problème neurologique sous-jacent ?
- cette anomalie cutanée est-elle associée à une malformation médullaire ?
- quels sont les critères pour demander un examen complémentaire ?

Cette mise au point sur les troubles vésicosphinctériens d'origine médullaire de l'enfant soulève le problème de ces symptômes qui sont encore perçus comme tabou dans de nombreuses familles, mais aussi le concept de "handicap invisible". Quand nous interrogeons les enfants avec des troubles de continence, ils souffrent de limitation d'activité et ces symptômes ont un impact sur l'estime que les enfants ont d'eux-mêmes. Il est donc indispensable d'explorer les troubles urinaires et fécaux lorsque la continence n'est pas obtenue à l'âge de 3 ans.

Les articles de ce dossier consacré aux malformations médullaires ont pour but de retracer le parcours multidisciplinaire de ces patients à travers 3 spécialités : la médecine physique et de réadaptation (MPR), l'orthopédie et la neurochirurgie. Les consultations communes autour des patients atteints de dysraphismes (MPR, chirurgien orthopédique et viscéral et neurochirurgien) ont été mises en place en 1990 à l'hôpital Armand Trousseau à Paris grâce à la collaboration du Pr Michel Zerah (neurochirurgien) et du Dr Véronique Forin (médecin de MPR). L'augmentation de la fréquence de ces consultations au fil des années (plus de 300 consultations/an au centre de référence maladies rares [CRMR] MAVEM de l'hôpital Armand Trousseau, mavem.fr) confirme la demande de la part des familles, mais aussi des autres praticiens. Ces consultations permettent que les décisions de prise en charge neurochirurgicale se fassent toujours de manière pluridisciplinaire (devant une corrélation radioclinique ou un risque d'évolutivité), mais également que la suite de la prise en charge et les évaluations complémentaires soient coordonnées et apportées dans une unité de lieu et de temps.

Les connexions entre spécialistes ont permis d'accroître nos connaissances sur ces malformations en termes radiologiques et d'évolution des symptômes pour les patients. Ces échanges ont pris tout leur sens avec la participation au réseau maladies rares au sein du CRMR C-MAVEM. Cette communication entre les spécialités médicales et chirurgicales mène à des formations, des concertations avec les associations de patients et à la publication de recommandations et d'articles scientifiques. Ces avancées rendent les annonces diagnostiques et pronostiques plus précises et offrent une continuité depuis la période anténatale jusqu'à la transition vers une prise en charge en milieu adulte.