

Le dossier – Malformations médullaires

Dépistage et prise en charge des troubles vésicosphinctériens dans les malformations médullaires

RÉSUMÉ : Les symptômes les plus souvent observés dans les dysraphismes médullaires sont la constipation et l'hyperactivité détrusorienne. Le dépistage des malformations médullaires n'est pas évident à cause de leur fréquence importante dans la population générale. L'association de plusieurs signes ou l'évolution anormale de ces symptômes doit faire rechercher une cause secondaire, dont les dysraphismes.

Le traitement de ces troubles a pour but la préservation de la fonction rénale et l'obtention d'une continence urinaire et fécale adaptée à l'âge de l'enfant. Cette prise en charge requiert une coordination multidisciplinaire entre le neurochirurgien, le médecin de MPR, le chirurgien orthopédique et viscéral et l'équipe paramédicale de rééducation. Chaque traitement doit être adapté régulièrement en fonction des capacités et des besoins fonctionnels des enfants.



P. LALLEMANT-DUDEK

Sorbonne Université, Service de Médecine physique et de Réadaptation pédiatrique, Hôpital Armand Trousseau, PARIS.

Le diagnostic des malformations médullaires peut être fait en anténatal (lors d'une échographie obstétricale puis confirmé par IRM fœtale), en postnatal immédiat (sur découverte d'un stigmate cutané du raphé médian le plus souvent) ou de manière plus tardive à la suite d'une prise en charge de troubles vésicosphinctériens ou neuro-orthopédiques. Le dépistage évoqué ici concerne les diagnostics tardifs de malformation médullaire : les dysraphismes fermés (cf. article du Dr de Saint-Denis) et le suivi de ces malformations diagnostiquées lorsqu'elles sont asymptomatiques.

Cet article a pour but de répondre à la question : quand faut-il rechercher un dysraphisme en cas de trouble vésicosphinctérien ? En effet, les fuites urinaires et la constipation sont fréquentes dans la population pédiatrique et la grande majorité n'est pas d'origine neu-

rologique. Il s'agit donc de faire la distinction avec des troubles fonctionnels. Lorsque les troubles vésicosphinctériens sont d'origine neurologique, ils doivent être dépistés, surveillés de manière régulière et pris en charge afin d'éviter toute complication rénale au long cours et diminuer au maximum le handicap social que peuvent entraîner les incontinences urinaires ou fécales.

Dépistage des troubles urinaires et fécaux dans les malformations médullaires

1. Troubles vésicosphinctériens

>>> Quand rechercher une cause neurologique ?

Chez l'enfant, les fuites urinaires sont fréquentes du fait de l'existence d'une hyperactivité vésicale bénigne qui est

Le dossier – Malformations médullaires

retrouvée chez 30 % de la population âgée de 5 à 7 ans. Mais alors, quand doit-on suspecter un dysraphisme comme étiologie de ces troubles ?

Les troubles urinaires participent au diagnostic de dysraphisme pour plus de 50 % des enfants suivis [1]. Les symptômes initiaux décrits par les familles peuvent être :

- une infection urinaire haute (pyélonéphrite aiguë) qui se répète malgré des règles hygiéniques bien conduites. Ce signe est d'autant plus vrai chez le garçon pour qui les infections urinaires sont rares après l'acquisition de la propreté ;
- des difficultés d'acquisition de la propreté, avec des fuites urinaires ;
- une énurésie tardive.

Tous ces symptômes sont dus à l'hyperactivité détrusorienne. Ce symptôme neurologique correspond à des contractions du détrusor (muscle lisse de la vessie), non contrôlées par le patient, qui se déclenchent pour des volumes d'urine très faibles. Ces contractions entraînent des envies fréquentes et subites d'uriner (pollakiurie et urgenturie), parfois des fuites urinaires ou des infections urinaires hautes favorisées par un reflux vésico-urétéral.

Les premiers examens médicaux à effectuer sont la réalisation d'un catalogue mictionnel sur 2 ou 3 jours (**fig. 1**), ainsi qu'une échographie de l'appareil urinaire. Ces examens de dépistage sont communs à l'exploration de tous les troubles urinaires de l'enfant [2]. D'autres examens tels qu'une débitmétrie et un bilan urodynamique pourront également être effectués par des équipes spécialisées [3].

Plusieurs signes doivent faire rechercher une cause neurologique à cette hyperactivité détrusorienne :

- une résistance à un ou deux traitements anticholinergiques bien conduits ;
- l'existence de reflux vésico-urétéraux non malformatifs ;
- l'association des troubles urinaires à

1. **Noter sur 2 jours** à la maison (sans classe ni sortie longue) :
 - l'heure de chaque miction,
 - le volume en mL de chaque miction (utiliser un verre doseur ou un biberon usagé) et
 - les fuites (0 = pas de fuite, + = fuite dans la culotte ou le slip, ++ = fuite dans la culotte/le slip et le pantalon).
2. Chacun des jours de recueil, boire impérativement L (50 mL/kg/jour).
3. Traitement en cours :
 - l'arrêter 15 jours avant le recueil ;
 - le poursuivre aux doses habituelles.

Jour 1 date :			Jour 2 date :		
Mictions			Mictions		
Horaire	Volume	Fuites	Horaire	Volume	Fuites

Fig. 1 : Catalogue mictionnel permettant de recueillir la fréquence des mictions, leurs volumes et les fuites urinaires sur 2 jours.

un stigmate cutané du raphé médian, un symptôme neuro-orthopédique ou une constipation opiniâtre.

Si une cause neurologique est suspectée face aux troubles urinaires, un avis auprès d'un centre expert est requis. Celui-ci prescrira ou non une IRM médullaire pour rechercher une malformation de la moelle épinière.

>>> Quelle surveillance urologique appliquer aux dysraphismes fermés asymptomatiques ?

Si un diagnostic de dysraphisme fermé a été posé – par échographie médullaire dans les premiers mois de vie ou par IRM médullaire –, il s'agit alors de surveiller l'apparition potentielle de symptômes vésicosphinctériens. La surveillance repose sur un suivi clinique rapproché jusqu'à l'acquisition de la propreté diurne et nocturne, complété par une échographie de l'arbre urinaire tous les 6 mois.

Cette prise en charge permet de repérer des modes mictionnels anormaux chez le tout-petit, par exemple : miction en

goutte à goutte, pleurs lors des mictions, incontinence urinaire à la palpation abdominale. L'imagerie nous permet de dépister les premiers signes de vessie neurologique : dilatation du haut appareil urinaire, épaisseur de la paroi vésicale, résidu post-mictionnel avec structures anéchogènes intravésicales. Une pyélonéphrite aiguë ou une anomalie clinique ou échographique amènera à des explorations plus invasives telles qu'un bilan urodynamique et/ou une cystographie rétrograde.

2. Troubles anorectaux

>>> Origine des troubles anorectaux dans les malformations médullaires

Dans les dysraphismes, les symptômes sont dus à une innervation de mauvaise qualité au niveau de la malformation médullaire et dans les étages sous-jacents. En effet, les racines nerveuses émergeant de la malformation sont décrites dans les comptes rendus opératoires de neurochirurgie comme manquantes, inflammatoires, courtes ou malformées. Les racines nerveuses les

plus souvent touchées sont donc anatomiquement les plus basses : les racines sacrées. Ces racines interviennent toujours dans l'acquisition de la propreté fécale et le transit. Le nerf pelvien, par exemple, avec une innervation S2-S4, participe à la motricité colique ainsi qu'à la défécation par le relâchement du sphincter anal interne. Le nerf pudendal, S2-S4, participe pour sa part à la continence volontaire par la contraction du sphincter anal externe.

La constipation lors de ces anomalies est donc entraînée par plusieurs mécanismes intriqués. La propulsion colique est altérée par un déficit d'innervation, provoquant une déshydratation des selles. La sensibilité du rectum peut être insuffisante ou inexistante, menant à une distension rectale anormalement grande du fait d'un signal sensitif altéré. Cette distension excessive chronique altère elle-même les capteurs sensitifs rectaux. Enfin, l'évacuation des selles s'effectue de manière partielle sur des troubles de la motricité colique. Ces facteurs (ralentissement de la propulsion du bol fécal et troubles de la sensibilité) constituent un cercle vicieux favorisant la pérennisation de cette constipation secondaire (**fig. 2**). La physiopathologie explique que la constipation secondaire aux anomalies médullaires ne peut pas être résolue uniquement par des règles hygiéno-diététiques [4] et qu'elle persiste parfois malgré un traitement médicamenteux.

L'encoprésie et le retard d'acquisition de la propreté fécale sont également des symptômes provoqués par les anomalies médullaires. La première cause d'encoprésie est la constipation, mais elle peut également être due à une innervation défailante entraînant une insuffisance sphinctérienne. Pour rappel, le tonus du sphincter anal interne est assuré par le nerf hypogastrique (T11-L2) et la contraction du sphincter anal externe, qui est la seule contraction volontaire possible, dépend du nerf pudendal (S2-S4).

Les troubles anorectaux dus aux malformations médullaires sont donc très peu spécifiques. La constipation neurologique n'a pas de particularité la différenciant d'une autre constipation. Seule l'incontinence fécale d'effort, due à une contraction inefficace du sphincter anal, peut être significative d'un déficit neurologique. Chez un enfant en bonne santé, la constipation seule ne nécessite donc pas d'explorations neurologiques mais, associée à d'autres symptômes, elle doit faire évoquer une anomalie congénitale de la moelle épinière.

>>> Définition de la constipation et surveillance

Bien qu'extrêmement banale et fréquente, la définition de la constipation est souvent mal connue des familles et patients. Un rappel permet de dépister et surveiller ce symptôme en association

avec les patients. Les critères de Rome IV, définis en 2016 [5], stipulent qu'une constipation correspond à la présence d'au moins 2 critères pendant 8 semaines chez l'enfant de moins de 4 ans :

- 2 selles ou moins par semaine ;
- un comportement d'appréhension ou de rétention volontaire ;
- des douleurs défécatoires et/ou des selles très dures ;
- des selles palpables dans le rectum ou à la palpation abdominale ;
- plus d'un épisode d'incontinence fécale par semaine chez un enfant ayant acquis la propreté.

Ces critères sont adaptés chez l'enfant de plus de 4 ans et correspondent à l'existence de 2 critères ou plus pendant 8 semaines :

- moins de 3 selles par semaine ;
- une position d'appréhension ou de rétention lors de la défécation ;
- des selles palpables dans le rectum ou à la palpation abdominale ;
- des selles susceptibles d'obstruer les toilettes ;
- plus d'un épisode d'incontinence fécale par semaine.

Il est en effet important de rappeler que l'encoprésie est un signe d'alerte pour la constipation. D'ailleurs, la constipation constitue la première cause d'encoprésie, toute étiologie confondue.

Un autre outil qui peut être utilisé en consultation pour établir la réalité d'une constipation est l'échelle de Bristol. Cette échelle illustrée (**fig. 3**) permet de définir la sécheresse des selles par l'enfant dès l'âge de 3 ou 4 ans, avec ou sans l'aide de ses parents. Traditionnellement, les selles 1 à 3 sont considérées comme constipées et les selles 6 à 7 comme diarrhéiques [6]. Cet outil a également pour avantage de donner un objectif à la famille du type de selles à obtenir après mise en place de règles hygiéno-diététiques ou d'un traitement.

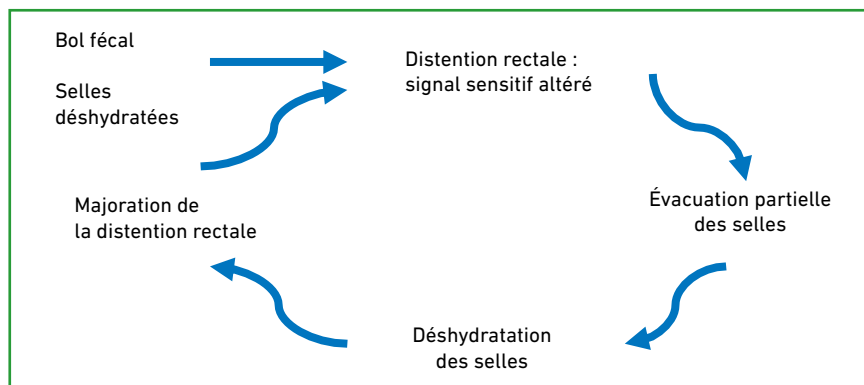


Fig. 2 : Schéma représentant le cercle vicieux entraîné par une constipation chronique et contribuant à une exonération incomplète.

Il est nécessaire que l'enfant et sa famille comprennent ces définitions afin de

I Le dossier – Malformations médullaires

Type 1 Boules dures séparées (scyballes), difficiles à expulser	
Type 2 Selles moulées mais faites de grumeaux apparents	
Type 3 Selles moulées et craquelées	
Type 4 Selles moulées lisses et molles	
Type 5 Morceaux solides mais mous, clairement séparés les uns des autres (faciles à expulser)	
Type 6 Selles molles à très molles (avec des morceaux solides non distincts les uns des autres)	
Type 7 Selles liquides, sans structure	

Fig. 3 : Échelle de Bristol illustrant les différents types de selles permettant de qualifier les selles du patient et de donner un objectif.

pouvoir détecter la constipation et son évolution.

3. Signes associés devant faire évoquer une anomalie médullaire

>>> Anomalies cutanées

Les anomalies cutanées du raphé médian sont extrêmement fréquentes dans

les anomalies médullaires. Dans une revue de 546 enfants atteints de lipome du cône médullaire, 83 % des patients ont un ou des stigmates cutanés [1]. Ces stigmates sont variés et peuvent être associés entre eux (**fig. 4**) [7]. Il peut s'agir d'un angiome, d'un lipome sous-cutané, d'un défaut cutané ou d'une tumeur pédiculée, par exemple. Le type de stigmatisme ne présage pas



Fig. 4 : Exemples de stigmates cutanés du raphé médian chez des enfants avec dysraphisme.

du type d'anomalie médullaire sous-jacente, en dehors de l'hypertrichose dite "queue de faune" caractéristique de la diastématomyélie [8]. La localisation est le plus souvent en région dorso-lombaire [7], mais plusieurs stigmates peuvent exister et des localisations thoraciques existent également. Il est donc important d'inspecter tout le raphé

médian de ces patients : de la pointe du nez jusqu'au pli interfessier.

Ces stigmates sont à différencier des fossettes sacro-coccygiennes bénignes. Leur définition est claire : il s'agit d'une fossette éloignée de moins de 25 mm de l'anus et de diamètre inférieur à 5 mm, sans être associée à d'autres stigmates cutanés [9]. Chez les nouveau-nés, la découverte d'une fossette sacro-coccygienne isolée répondant à ces critères ne nécessite donc pas d'exploration radiologique.

En revanche, tout autre stigmate cutané significatif du raphé médian, d'autant plus s'il est associé à un signe clinique vésicosphinctérien, orthopédique ou neurologique, oblige à la prescription d'une échographie médullaire s'il s'agit d'un nouveau-né ou d'une IRM médullaire si l'échographie ne s'est pas révélée interprétable ou n'a pas pu être effectuée suffisamment tôt.

>>> Autres troubles

D'autres symptômes peuvent coexister : des troubles neuro-orthopédiques (détailées dans l'article des Drs Alves et Mary), des malformations osseuses (agénésie sacrée, malformations vertébrales par exemple), mais également des hyposthésies localisées. Préférentiellement situés sur la distalité des membres inférieurs, ces déficits sensitifs sont le plus souvent asymétriques. L'examen neurologique peut également retrouver des abolitions des réflexes ostéo-tendineux. Enfin, dans le cadre de malformations pelviennes telles que des malformations anorectales, une IRM médullaire doit être effectuée pour rechercher une malformation médullaire associée.

Grands principes de prise en charge

1. Prise en charge des troubles vésicaux

L'objectif de la prise en charge des troubles urinaires est double :

- prévenir les infections urinaires hautes et les insuffisances rénales à long terme ;
- assurer une continence urinaire.

Le principal dysfonctionnement vésical est l'hyperactivité détrusorienne. Les traitements inhibant ces contractions du détrusor sont les anticholinergiques. Deux molécules ont l'autorisation de mise sur le marché (AMM) chez l'enfant : l'oxybutynine autorisée à partir de 5 ans et le chlorure de trospium à partir de 12 ans. L'électrostimulation du nerf tibial postérieur a également montré son efficacité pour diminuer ces contractions mais n'est pas recommandée si une dégradation du haut appareil urinaire est déjà constatée [10].

Une dyssynergie vésicosphinctérienne peut être associée, elle entraîne une mauvaise relaxation du sphincter urétral. La vidange vésicale est donc :

- difficile avec un jet haché (dysurie) ;
- incomplète avec un résidu post-mictionnel ;
- à haute pression : la contraction du détrusor est augmentée pour lutter contre la force du sphincter.

Pour éliminer les résidus mictionnels et minimiser le risque de reflux vésico-urétral vers les reins, il faut assurer une vidange vésicale régulière, complète et à basse pression. Ces conditions sont remplies par les sondages urinaires propres intermittents [11]. Quand l'indication est posée, les principes et la mise en application de ce geste sont appris aux parents et à l'enfant (suivant son âge) au cours d'un programme d'éducation thérapeutique du patient (ETP). Ainsi, l'enfant pourra vider sa vessie aux toilettes au moins 5 fois par jour, avec une sonde urinaire à usage unique, assurant ainsi la protection du haut appareil urinaire et la continence en évitant des fuites urinaires par regorgement.

L'hyperactivité détrusorienne et la dyssynergie vésicosphinctérienne représentent la grande majorité des troubles urinaires dus aux atteintes médullaires.

2. Prise en charge des troubles anorectaux

Au contraire de la vessie pour laquelle on redoute les conséquences délétères sur la fonction rénale, seule la continence compte pour les troubles anorectaux. La continence fécale est à obtenir en fonction de l'âge de l'enfant. En effet, chez le nourrisson et globalement jusqu'à l'entrée à l'école, le port de couche est très bien accepté par la famille, l'enfant et la structure de garde (crèche, assistant maternel...).

La première étape pour obtenir une continence fécale est le traitement de la constipation afin d'éviter des fuites de selles par regorgement. Les premiers traitements indiqués sont des laxatifs osmotiques de type macrogol ou lactulose [12]. La dose est à adapter à la consistance des selles, l'objectif fixé avec la famille est l'obtention d'au moins 1 selle/jour, sans douleurs défécatoires et de consistance Bristol 4. Si cela ne suffit pas, d'autres types de laxatifs peuvent être associés tels que les laxatifs mécaniques comme la paraffine.

Si la continence n'est pas obtenue est qu'une stase rectale persiste, entraînant des fuites de selles, l'exonération doit être déclenchée à un moment opportun et régulier. Les suppositoires effervescents à la glycérine ont cet effet. Nous conseillons aux familles de profiter du réflexe gastro-colique et donc de le mettre après un repas et de laisser l'enfant sur les toilettes ou le pot le temps de l'exonération.

Enfin, si la stase colique est trop importante ou qu'il existe une insuffisance sphinctérienne, il faut alors prescrire des lavements rétrogrades à l'eau. Au cours d'une ETP, il est appris à l'enfant et ses parents ce soin [13]. En infusant un volume d'eau adapté (au poids de l'enfant) *via* une sonde avec ballonnet, il est possible de vider le contenu rectal ainsi que du côlon descendant et transverse en partie. Cette vidange importante

Le dossier – Malformations médullaires

permet d'obtenir une continence d'environ 24 h. Les enfants peuvent ainsi porter des sous-vêtements de leur âge et faire leurs activités quotidiennes sans craindre de fuite [14].

Toutes les "petites mesures" – alimentation équilibrée, apport hydrique suffisant, bonne position sur les toilettes pour faciliter l'exonération et massages abdominaux – sont évidemment conseillées. Néanmoins, elles ne suffisent généralement pas à enrayer ces constipations d'origine neurologique.

Conclusion

Les troubles urinaires et fécaux occasionnés par les malformations de la moelle épinière sont le plus souvent l'hyperactivité détrusorienne et la constipation. Ces deux symptômes sont fréquents dans la population générale. Un dysraphisme ne doit pas être recherché pour chaque enfant, mais l'association de plusieurs troubles – vésicaux, fécaux, neuro-orthopédiques et/ou cutanés – ou l'évolution inhabituelle avec une aggravation de ces troubles doit faire rechercher une cause secondaire. Ces enfants doivent être adressés à des centres de référence maladies rares MAVEM (mavem.fr), spécialisés dans ces malformations, afin d'effectuer une recherche diagnostique spécifique.

Le dépistage et la prise en charge des troubles sphinctériens dans les dysraphismes fermés doivent être faits de manière régulière et sur le long terme. Les buts sont de préserver la fonction rénale de ces enfants, et de leur apporter une continence urinaire et fécale adaptée à leur âge et leurs conditions de garde.

Ici sont exposés les grands principes de prise en charge qui reposent sur l'inhibition de l'hyperactivité du détrusor et la vidange régulière de la vessie et du côlon à des moments sociaux opportuns. Ces principes sont évidemment à adapter au cas par cas en fonction des symptômes et des évaluations urodynamiques de chaque enfant. De plus, ces prises en charge sont évolutives avec la croissance de l'enfant puis de l'adolescent en fonction de ses demandes et de ses objectifs fonctionnels. Une prise en charge optimale des enfants avec dysraphismes est impossible sans un partenariat et un dialogue entre professionnels médicaux et paramédicaux gravitant autour de ces enfants.

BIBLIOGRAPHIE

1. LALLEMANT-DUDEK P. Lipome du cône médullaire: une étude de 546 enfants du suivi. StudylibfrCom n.d. studylibfr.com/doc/841078/lipome-du-cône-médullaire---une-étude-de-546-enfants-du-s... (accessed June 28, 2020).
2. CHARLANES A, LALLEMANT-DUDEK P, FORIN V. Troubles de la miction chez l'enfant. *Rev Prat*, 2018;68:e249-e254.
3. BAUER SB, NIJMAN RJM, DRZEWIECKI BA *et al.* International Children's Continence Society standardization report on urodynamic studies of the lower urinary tract in children. *Neurourol Urodyn*, 2015;34:640-647.
4. TABBERS MM, DiLORENZO C, BERGER MY *et al.* Evaluation and treatment of functional constipation in infants and children: evidence-based recommendations from ESPGHAN and NASPGHAN. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, 2014;58:258-274.
5. DROSSMAN DA, HASLER WL. Rome IV-functional GI disorders: disorders of gut-brain interaction. *Gastroenterology*, 2016;150:1257-1261.
6. RIEGLER G, ESPOSITO I. Bristol scale stool form. A still valid help in medical practice and clinical research. *Tech Coloproctol*, 2001;5:163-164.
7. GUGGISBERG D, HADJ-RABIA S, VINEY C *et al.* Skin markers of occult spinal dysraphism in children: a review of 54 cases. *Arch Dermatol*, 2004;140:1109-1115.
8. PANG D, DIAS MS, AHAB-BARMADA M. Split cord malformation: Part I: A unified theory of embryogenesis for double spinal cord malformations. *Neurosurgery*, 1992;31:451-480.
9. SCHENK J-P, HERWEH C, GÜNTHER P *et al.* Imaging of congenital anomalies and variations of the caudal spine and back in neonates and small infants. *Eur J Radiol*, 2006;58:3-14.
10. CANBAZ KABAY S, KABAY S, MESTAN E *et al.* Long term sustained therapeutic effects of percutaneous posterior tibial nerve stimulation treatment of neurogenic overactive bladder in multiple sclerosis patients: 12-months results. *Neurourol Urodyn*, 2017;36:104-110.
11. STEIN R, BOGAERT G, DOĞAN HS *et al.* EAU/ESPU guidelines on the management of neurogenic bladder in children and adolescent part I diagnostics and conservative treatment. *Neurourol Urodyn*, 2020;39:45-57.
12. GORDON M, NAIDOO K, AKOBENG AK *et al.* Cochrane Review: Osmotic and stimulant laxatives for the management of childhood constipation (Review). *Evid Based Child Health*, 2013;8:57-109.
13. LALLEMANT-DUDEK P, CRETOLLE C, HAMEURY F *et al.* Multicentric evaluation of the adherence to Peristeen transanal irrigation system in children. *Ann Phys Rehabil Med*, 2020;63:28-32.
14. KELLY MS, DORGALLI C, McLORIE G *et al.* Prospective evaluation of Peristeen transanal irrigation system with the validated neurogenic bowel dysfunction score sheet in the pediatric population. *Neurourol Urodyn*, 2017;36:632-635.

L'auteur a déclaré ne pas avoir de conflits d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.