

Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Lipomes du filum terminal

Prise en charge des lipomes du filum terminal

**Centre de Référence Maladies Rares
Chiari - Malformations Vertébrales et Médullaires
(C-MAVEM)
Service de neurochirurgie Necker Enfants Malades**

Novembre 2021

Sommaire

Liste des abréviations	4
Synthèse à destination du médecin traitant.....	5
Texte du PNDS	6
1. Introduction.....	6
2. Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins	6
3. Diagnostic et évaluation initiale	7
3.1 Objectifs.....	7
3.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination).....	7
3.3 Circonstances de découverte/diagnostic différentiel.....	7
3.4 Confirmation du diagnostic	9
3.5 Évaluation de la sévérité et du pronostic.....	11
3.6 Recherche de contre-indications au traitement	12
3.7 Annonce du diagnostic et information du patient.....	13
4. Prise en charge thérapeutique.....	13
4.1 Objectifs.....	13
4.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination).....	13
4.3 Prise en charge thérapeutique	14
Prise en charge neurochirurgicale	14
Prise en charge orthopédique	17
Prise en charge urologique et anale.....	18
Prise en charge des douleurs neuropathiques	19
Prise en charge en rééducation	20
4.4 Éducation thérapeutique et modification du mode de vie	20
5. Suivi	21
5.1 Objectifs.....	21
5.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination).....	21
5.3 Rythme et contenu des consultations	21
5.4 Perspectives pour l'avenir	22
Annexes	23
Annexe 1. Liste des participants.....	23
Annexe 2. Coordonnées des centres de référence, de compétence et des associations de patients	24

Annexe 3. L'indication pour dépistage par imagerie médicale.....	25
Annexe 4. Score Necker Enfants Malades (NEM) personnel	26
Références bibliographiques	27

Liste des abréviations

ALD	Affection Longue Durée
ARS	Agence Régionale de Santé
IRM	Imagerie par résonance magnétique
LCR	Liquide céphalo-rachidien
LFT	Lipomes du filum terminal
MDPH	Maison Départementale pour les personnes handicapées
MPR	Médecine physique et de réadaptation
PAI	Plan d'Accueil Individualisé
PNDS	Protocole National de Diagnostic et de Soins

Synthèse à destination du médecin traitant

Les lipomes du filum terminal (LFT) sont un type d'anomalie congénitale appartenant à la famille des lipomes lombo-sacrés. Ils sont classés dans le groupe des dysraphismes fermés. Cette anomalie est causée par une infiltration lipomateuse dans le filum terminal qui se produit à la suite d'un trouble embryologique survenant au moment de la neurulation secondaire (*retrogressive differentiation*). Cette infiltration adipeuse conduit à l'épaississement et la perte de l'élasticité du filum terminal, ce qui peut empêcher la rétraction de la moelle durant le développement et aboutir à l'apparition du syndrome de moelle attachée. Un tel étirement de la moelle peut entraîner des troubles sphinctériens, neuro-orthopédiques, ou du transit.

Les LFT peuvent être associés à des stigmates cutanés de la ligne médiane lombo-sacrée : les fossettes coccygiennes atypiques plus larges que 5 mm et localisées à une distance de plus de 2,5 cm de l'anus, une déviation du sillon inter fessier ou sa bifidité, la présence de tuméfactions ((lipome sous-cutané), les pilosités anormales (touffes de cheveux), les angiomes cutanés, les régions d'hyper ou hypopigmentation, la présence d'aplasia cutis. Ils peuvent également être associés à des malformations urogénitales et ano-rectales (association VACTERLS, syndrome de Currarino).

La mise en évidence de lipomes de filum est désormais devenue plus fréquente grâce à une plus large disponibilité de l'imagerie par résonance magnétique (IRM). La prévalence démontrée des LFT dans la population se situe entre 4 et 6 % d'après des études cadavériques post-mortem et entre 1.5-5 % d'après des études examinant des IRM lombaires sélectionnées au hasard.

L'imagerie de choix pour confirmer le diagnostic des LFT est l'IRM médullaire. L'échographie médullaire précoce du nourrisson est une autre modalité d'imagerie qui permet de rechercher un LFT.

La prise en charge des enfants porteurs des LFT se fait par une équipe multidisciplinaire dans les centres de référence. La présentation symptomatique implique en effet plusieurs spécialités. La décision de traitement se fait en réunions multidisciplinaires. L'indication chirurgicale en présence de symptômes est formelle, l'indication chirurgicale prophylactique ne fait pas consensus. Le traitement chirurgical consiste en une section du LFT par un neurochirurgien pédiatrique. C'est un traitement peu invasif avec un risque de complication postopératoire faible.

Après la section du filum terminal, la moitié des patients symptomatiques s'améliore et l'autre moitié reste stable, d'où l'importance de l'identification précoce et du traitement du syndrome de moelle attachée avant l'aggravation des symptômes.

Le suivi des patients porteurs de LFT se partage entre leur médecin/pédiatre traitant et les autres spécialités, selon leur symptomatologie. Un enfant asymptomatique pourrait être suivi uniquement par son médecin/pédiatre traitant. Néanmoins le risque d'apparition de symptômes d'attache médullaire, souvent de façon insidieuse justifie pour nous un suivi pluridisciplinaire complémentaire dont la fréquence et les modalités sont adaptés à l'âge. Le suivi d'un enfant opéré asymptomatique peut être allégé de cette surveillance pluridisciplinaire une fois la marche et la propreté acquises. Concernant les patients symptomatiques le suivi pluridisciplinaire est une évidence pour prendre en charge de façon optimale et articulée les symptômes secondaires à cette attache médullaire.

Texte du PNDS

1. Introduction

Le lipome du filum terminal (LFT) est une forme d'anomalie congénitale appartenant à la famille des lipomes lombosacrés^{1,2}. Il est classé dans le groupe des dysraphismes fermés³⁻⁵. Cette anomalie est causée par une infiltration lipomateuse du filum terminal^{4,6} qui se produit suite à une anomalie embryologique durant la neurulation secondaire (retrogressive différentiation)^{5,7-10}. Cette infiltration adipeuse conduit à l'épaississement et à la perte de l'élasticité du filum terminal, ce qui peut empêcher la rétraction de la moelle durant le développement, et aboutir d'une part à une moelle en position basse et d'autre part à l'apparition du syndrome de la moelle attachée^{4,10,11}. L'étirement de la moelle peut causer des troubles sphinctériens, neuro-orthopédiques et sensoriels^{11,12}.

En raison de l'origine embryonnaire des LFT(neurectoderme), ils peuvent être associés fréquemment à des stigmates cutanés de la ligne médiane lombo sacré^{4,10,13,14}, à des malformations du pôle caudal : urogénitale et anorectale, malformations du sacrum (ex : agénésie)^{4,8,15-18}

La prévalence des LFT dans la population a été démontré entre 4 et 6% d'après des études cadavériques post mortem¹⁹ et entre 1.5-5% d'après des études examinant des IRM lombaires sélectionnées au hasard^{1,20-23}.

De rares cas familiaux de LFT isolés ont été décrits (Nonaka Childs Nerv Syst mai 2021) et il n'y pas à ce jour de support génétique identifié.

2. Objectifs du protocole national de diagnostic et de soins

L'objectif du PNDS est d'expliquer aux professionnels concernés la prise en charge diagnostique et thérapeutique optimale actuelle et le parcours de soins d'un patient porteur d'un LFT.

Il a pour but d'optimiser et d'harmoniser la prise en charge et le suivi de cette maladie rare sur l'ensemble du territoire français. Il permet également d'identifier les spécialités nécessaires à prise en charge des patients.

Ce PNDS peut servir de référence au médecin traitant (médecin désigné par le patient auprès de la caisse d'assurance maladie) en concertation avec le médecin spécialiste.

Ce PNDS ne peut cependant pas envisager tous les cas spécifiques, toutes les comorbidités ou complications, toutes les particularités thérapeutiques, tous les protocoles de soins hospitaliers, etc. Il ne peut pas revendiquer l'exhaustivité des conduites de prise en charge possibles ni se substituer à la responsabilité individuelle du médecin vis-à-vis de son patient. Le protocole décrit cependant la prise en charge de référence d'un patient atteint d'une maladie rare. Il doit être mis à jour en fonction des données nouvelles validées.

Le présent PNDS a été élaboré selon 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 : www.has-sante.fr).

Un document plus détaillé ayant servi de base à l'élaboration du PNDS et comportant notamment l'analyse des données bibliographiques identifiées (argumentaire scientifique) est disponible sur le site de la HAS : www.has-sante.fr

3. Diagnostic et évaluation initiale

3.1 Objectifs

Les objectifs de l'évaluation initiale sont multiples :

- Connaître les stigmates cutanés, les syndromes malformatifs et les symptômes qui doivent faire évoquer le diagnostic
- Évoquer les diagnostics différentiels
- Demander le bilan d'imageries médicales approprié pour confirmer le diagnostic
- Expliquer les modalités de prise en charge et le traitement

3.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

Les signes cliniques sont généralement un motif de consultation auprès du médecin généraliste ou du pédiatre. Ceux-ci jouent donc un rôle essentiel dans le repérage et l'orientation vers le spécialiste qui fera le diagnostic. La confirmation du diagnostic devra être faite par un neurochirurgien pédiatrique.

L'évaluation initiale du patient repose sur une coopération pluridisciplinaire qui peut être coordonnée par un médecin des centres de référence.

L'équipe médicale peut être constituée par : des neurochirurgiens pédiatriques, des pédiatres, des neuropédiatres, des neuroradiologues, des médecins de médecine physique et de réadaptation, des chirurgiens pédiatres uro-digestifs, des chirurgiens pédiatres orthopédiste et des médecins spécialistes de la douleur.

L'équipe paramédicale peut être constituée par : des infirmières et des infirmiers, des kinésithérapeutes, des psychologues, des ergothérapeutes.

3.3 Circonstances de découverte/diagnostic différentiel

L'embryologie du filum terminal et la pathologie de la moelle attachée :

La révélation de la présence de lipomes de filum de nos jours est devenue plus fréquente avec la disponibilité de l'IRM¹. Pour bien comprendre la présentation et les symptômes des LFT, il faut réviser l'embryologie du filum terminal et la pathologie de la moelle attachée. La formation du cône terminal, du filum terminal et de la queue de cheval se fait durant la neurulation secondaire, qui commence après la fermeture du neuropore postérieur entre les

jours 25 -27 après l'ovulation^{12,24}. L'origine de la neurulation secondaire est la masse cellulaire caudale (bourgeon de la queue) qui donne le tube neural et les vertèbres inférieures à S2^{10,11,24}. Cette masse cellulaire caudale contribue aussi à la formation de la partie inférieure du tube gastro-intestinal et du tube génito-urinaire qui dérive de l'endoderme sous-jacent^{10,24}. Suite à la neurulation secondaire, au jour 43 après l'ovulation, commence l'ascension du cône terminal, par deux mécanismes : le premier mécanisme est la différenciation rétrogressive avant le jour 54 après l'ovulation durant laquelle le tube neural caudal perd de l'épaisseur, devient rudimentaire, moins développé que dans les stades embryonnaires antérieurs et forme les bandes fibreuses du filum terminale. Le deuxième mécanisme est la croissance différentielle entre la moelle épinière et la colonne vertébrale après le 54^e jour après l'ovulation. La majorité de l'ascension se fait entre la 8^e et la 25^e semaine de grossesse. La moelle épinière atteint à peu près sa position finale à la naissance^{11,24}, mais elle peut continuer à monter durant les deux premiers mois de vie^{10,24,25}. La position finale du cône terminal est normalement supérieure au niveau discal L2-L3, une moelle avec le cône terminal inférieur au corps vertébral de L2 est considérée comme moelle basse^{11,12,24}. Une anomalie de la neurulation secondaire peut aboutir à d'autres malformations telles que des lipomes terminaux, des myélocystocèles terminaux^{7,24}.

Le diagnostic différentiel :

Les LFT appartiennent au groupe des dysraphismes fermés ; c'est-à-dire aux malformations spinales avec la peau fermée sans exposition des structures nerveuses^{26,27} et sans répercussions sur les structures cérébrales.

Ce groupe de dysraphismes comporte des formes variées et parfois composites: les lipomes spinaux (du cône), les lipomes du filum terminal, les diastématomyelies, les LDM, les sinus dermiques¹⁰. Voir PNDS sur la prise en charge post-natale des dysraphismes fermés.

Les stigmates cutanés associés avec les LFT :

Les malformations cutanées dorsales sont présentes dans 50 % à 92 % des cas avec ces dysraphismes fermés^{28,29}, ceci peut être expliqué en considérant qu'un problème de fermeture du tube neural peut être accompagné d'une anomalie de l'ectoderme qui le couvre.³⁰

Mais en ce qui concerne les LFT ; puisqu'une erreur de la neurulation secondaire se déroule au-dessous d'un ectoderme possiblement indemne²⁴ et que les lipomes sont limités dans le filum³¹, ils peuvent exister sans la présence de stigmates cutanés et être méconnus. Pourtant, le plus souvent, la découverte des LFT est faite suite à l'investigation de la présence de stigmates cutanés, et la présence de multiples stigmates augmente la probabilité de cette découverte⁴.

Ces lésions cutanées sont : les fossettes coccygiennes atypiques plus larges que 5 mm et localisés à une distance plus que 2,5 cm de l'anus³⁰, les déviations du sillon interfessier, la présence de tuméfactions (lipomes sous-cutanés), les pilosités anormales (queue de Faune, typique des dyastématomyélie), les angiomes cutanés (plan ou tubéreux), les régions d'hyper ou hypopigmentation, la présence d'aplasia cutis, les appendices charnus^{4,26,27,29}.

Les syndromes malformatifs associés avec les LFT :

Les syndromes malformatifs caractérisés par l'existence de malformation anorectale et d'agénésie sacrée (l'association VACTERL, le syndrome de Currarino)^{4,32} sont associés à des malformations spinales avec une prévalence entre 17 et 50 %^{15,16,28,33} dont les LFT constituent entre 30 et 82,4 % de ces malformations¹⁵⁻¹⁸.

Les symptômes de présentation des patients porteurs d'un LFT :

La majorité des patients sont asymptomatiques lors de la découverte de LFT, mais les symptômes en tant que révélateurs des LFT sont en 3^e après les stigmates cutanés et les syndromes malformatifs. Ces symptômes sont ceux du syndrome de moelle attachée ; ils

réfèrent aux troubles sphinctériens, neuro-orthopédiques et sensoriels qui constituent respectivement 43 à 59 %, 35 à 50 %, 16 à 32 % des symptômes associés aux LFT⁴. La cause de ces symptômes est la traction axiale de la moelle spinale en raison de sa fixation anormale en position caudale aux tissus qui l'entourent^{11,12}. Cette traction de la moelle aboutit à des troubles de microcirculation et des troubles du métabolisme oxydatif de la moelle. Un filum pathologique lipomateux, épais, perd son élasticité et peut enfreindre la liberté de mobilité de la moelle spinale et la faire considérer comme attachée de ce fait.^{11,34}

Le diagnostic radiologique de moelle attachée est parfois évoqué devant la position anormalement basse du cône terminal. Néanmoins, l'appellation de moelle attachée basse réunit deux notions fréquemment associées mais distinctes :

- une moelle basse (en dessous du plateau inférieur de L2) est suspecte d'être attachée (voir notions embryologiques)
- une moelle attachée peut être basse par un défaut d'ascension mais pas systématiquement.

De plus, le dépistage des symptômes est dépendant de l'âge de l'enfant.

Chez les nourrissons (moins d'un an), il est plus difficile d'évaluer les problèmes neuro-orthopédiques^{4,11,29}. Un examen neurologique complet est néanmoins indispensable et permet d'identifier parfois des premiers symptômes : des mouvements incomplets en distalité d'un membre inférieur, une inégalité de longueur des membres inférieurs, une asymétrie des pieds, un réflexe ostéo-tendineux anormal ou manquant, ou une amyotrophie.

Chez les enfants plus âgés, les attaches médullaires peuvent être associées à des dysfonctionnements moteurs et sensoriels. Les atteintes motrices peuvent se présenter par une difficulté à la marche (déficit musculaire distal, inégalité de longueur des membres inférieurs ou asymétrie des pieds) ou la persistance d'une instabilité. Les troubles sensitifs peuvent se présenter par des ulcérations périphériques non douloureuses suite à des déficits sensoriels non radiculaires (équivalent à des escarres chez l'adulte ou le sujet âgé). Il peut également exister des malformations orthopédiques (scoliose, pied bot). Puis plus rarement : des douleurs du dos et des douleurs neuropathiques non radiculaires des membres inférieurs peuvent se développer.

Chez les adolescents, la présentation peut être semblable avec une présentation douloureuse et des symptômes moteurs ou sensitifs.

En ce qui concerne les symptômes sphinctériens; chez les petits enfants, un retard de l'acquisition de propreté ou la perte de la propreté déjà acquise peut-être dû à une moelle attachée. Des troubles sphinctériens urinaires peuvent se manifester par des infections urinaires récurrentes basses ou hautes, des urgences ou des fuites urinaires diurnes et / ou nocturnes. Les troubles du transit sont constitués quasi exclusivement de constipation pouvant entraîner des fuites fécales par débordement ou encoprésie^{11,12,29}. Ces présentations sont fréquentes chez les enfants plus grands et les adolescents^{11,12}.

Les patients présentant des LFT isolés tout comme ceux présentant des dyraphismes fermés n'ont pas de troubles cognitifs ou du neuro-développement associés (Schneider et al, DMCN 2020).

3.4 Confirmation du diagnostic

Les modalités d'imageries :

L'imagerie par résonance magnétique est la modalité d'imagerie médicale de choix pour confirmer le diagnostic de LFT^{10,12,35-37}. C'est une imagerie non invasive, et sans irradiation qui permet de détecter le tissu adipeux du filum terminal sous forme d'un hypersignal spontané sur les séquences pondérées T1^{11,22,38-40}. Sur les coupes sagittales, le filum apparaît sous forme d'un liseré blanc intradural, situé entre le cône médullaire et le cul de sac dural. Son

épaisseur, parfois inférieure aux coupes réalisées, peut le rendre indétectable sur ces coupes. Il est donc recommandé de réaliser systématiquement des coupes axiales T1 lombo-sacrées pour explorer l'ensemble du filum, un caractère lipomateux apparaît alors comme un hypersignal punctiforme. Le niveau de terminaison du cône médullaire s'identifie en séquences sagittales T2. Ceci permet la différenciation des LFTs des racines nerveuses. De plus, l'IRM permet l'évaluation du niveau du cône médullaire ainsi que l'identification de la présence d'une moelle attachée et la présence d'autres malformations dysraphiques^{11,12,29}. Néanmoins, la nécessité de sédation chez les nouveau-nés et les petits enfants³⁷ demeure un inconvénient de l'IRM.

L'échographie constitue une autre modalité d'imagerie, non invasive elle aussi, ne nécessitant pas de sédation, facile à appliquer, et qui peut servir de moyen de dépistage pour les nourrissons chez qui la présence d'un dysraphisme fermé/ d'une moelle attachée est suspectée^{10,11,29,37,41-43}. Elle permet d'évaluer la position du cône, la pulsativité du cordon médullaire et de mesurer l'épaisseur du filum terminale. L'échographie peut aussi détecter la présence de graisse, d'une masse intradurale, ou d'un tractus à départ cutané^{11,41,42} permettant d'orienter parfois vers le diagnostic différentiel d'un autre dysraphisme fermé. La valeur limite établie conventionnelle de l'épaisseur du filum pour le dépistage des LFT est de 2 mm^{11,12,38,44}. Mais l'épaisseur du filum lipomateux augmente avec l'âge et une limite d'épaisseur de 1,1 mm à l'examen par échographie à l'âge de 4-6 mois a bien montré une corrélation avec les LFT ; cette différence peut être en raison de l'évolution de la technologie des machines d'échographie qui sont devenues plus précises^{35,44}. Toutefois, cette modalité ne peut plus être utilisée après 6 six mois de vie à cause de rétrécissement de la fenêtre acoustique, due à l'ossification de l'arc postérieur des corps vertébraux. De plus, l'échographie est moins sensible que l'IRM et dépend de l'opérateur^{10,11,29,37,41-43}. Les premières semaines de vie est la période optimale d'utilisation de l'échographie.

Les radiographies simples peuvent permettre d'identifier une anomalie de fermeture des lames, un éperon osseux médian des vertèbres fusionnées et une agénésie sacrée^{29,45}. Cependant la manque de l'ossification chez les nouveau-nés et les nourrissons rendent leur interprétation difficile²⁹, elles sont en pratique presque inutiles pour la découverte et la différenciation des dysraphismes fermés³⁷. Elles sont utiles seulement pour l'exploration d'anomalies osseuses associées.

L'indication pour faire une imagerie :

L'indication de réalisation d'une imagerie pour la détection des LFT n'est pas différente de celle des autres dysraphismes fermés ; de plus, cette indication varie d'un centre à un autre. En ce qui concerne la modalité d'imagerie, plusieurs études ont montré une bonne corrélation entre l'IRM et l'échographie⁴⁶. Cependant, l'IRM semble nécessaire avant une intervention chirurgicale²⁹. Ainsi l'échographie peut servir comme première modalité d'imagerie pour les nourrissons asymptomatiques avec un seul stigmate cutané suggestif d'un dysraphisme fermé comme : les fossettes coccygiennes, les déviations du sillon inter fessier, les pilosités lombaires, les angiomes cutanés, la présence d'une région d'hyper ou hypopigmentation et les aplasias cutis. De plus, les enfants qui présentent une anomalie anorectale, uro-génitale ou une malformation orthopédique (pied bot, scoliose) sans la présence de stigmates cutanée peuvent bénéficier d'une exploration par une échographie lombaire^{29,43,47}. Dans ces cas, une échographie normale par un opérateur entraîné peut suffire pour éliminer un dysraphisme fermé, et une IRM est indiquée seulement si des symptômes neurologiques apparaissent ou en cas d'échographie anormale. Les stigmates cutanés sont en effet présents chez 3 % des enfants mais seulement 3 à 8 % de ces enfants présentent un dysraphisme fermé^{42,46}. Chez les enfants présentant une association de plusieurs lésions cutanées ou une lésion très suggestive de dysraphisme fermé comme un une tuméfaction sous-cutanée, un appendice cutané ou s'il y a une association de malformations anorectale, urogénitale ou orthopédique

avec une lésion cutanée, une IRM doit être réalisée même après une échographie normale^{37,41}.

Il n'y a pas de discussion sur le fait qu'une IRM soit obligatoire pour le dépistage chez les enfants plus âgés lors de l'apparition de symptômes de moelle attachée. Celle-ci reste indispensable au bilan étiologique.

Voir (Annexe 3)

Techniques pour l'analyse du caractère attaché de la moelle par l'imagerie :

Quelques techniques plus spécifiques d'imagerie ont été mises au point pour essayer d'authentifier le caractère attaché de la moelle en mettant en évidence son défaut de liberté de mouvement. Le diagnostic radiologique d'une moelle attachée avec un cône terminal fixé dans une position plus basse que le niveau du disque L2-L3 peut être établi avec l'utilisation de l'échographie ou de l'IRM lombaire. Le mouvement oscillatoire de la moelle spinal peut être évalué sur l'échographie dynamique en mode-M et mode-B, typiquement une moelle attachée à un mouvement d'oscillation réduite ou absent^{43,48}. De même, l'absence de changement de position du cône en comparant une IRM en position ventrale et une IRM en position dorsale peut aussi être un indicateur d'une moelle attachée^{12,49}.

3.5 Évaluation de la sévérité et du pronostic

Les LFT sont identifiés entre 0.24-6 % de façon fortuite sur les IRM lombosacrées réalisées pour des raisons multiples^{1,34}, et seulement 5 % de ces patients sont symptomatiques¹. Les LFT font partie des lipomes spinaux et des dysraphismes fermés, ils peuvent provoquer des troubles neurologiques progressifs secondaires à l'attachement de la moelle à tous les âges^{26,31,50}. Cependant, il faut bien différencier les LFT des lipomes du cône terminal et des autres dysraphismes. En effet, dans le cas des LFT, il n'y a pas de dysplasie de la moelle ou d'effet de masse^{10,29,51}. Ils sont les plus simples des dysraphismes fermés dont la chirurgie de détache est facile, efficace et donne de bons résultats durables à la différence des lipomes du cône qui sont plus difficiles et complexes à opérer. En conséquence, les LFT ont un meilleur pronostic que les autres dysraphismes fermés^{2,3,29,50-53}.

En outre, le pronostic dépend de la nature, de la durée et de la sévérité des symptômes. Les douleurs neuropathiques ont tendance à s'améliorer après la section du filum^{29,31,53,54}, puis les déficits sensoriels et moteurs et enfin les troubles vésico-sphinctériens dont l'amélioration semble moins évidente^{29,31,50,54}. En outre, les déformations orthopédiques (scoliose et pied bot) ne s'améliorent pas sans une intervention orthopédique²⁹. Mais la réussite de la prise en charge orthopédique est optimisée par une levée de l'attache médullaire.⁵⁵

De plus, la section du filum chez les enfants symptomatiques permet l'amélioration de la moitié des enfants et la stabilisation de l'autre moitié indépendamment de la présence d'autre malformation et de la position du cône^{4,31}. Aussi il est important de faire un diagnostic précoce et de libérer la moelle au plus tôt dans l'apparition des symptômes^{29,50,54}. De ce fait, les enfants plus jeunes ont tendance à d'avantage s'améliorer par rapport aux plus âgés^{2,3,10}, donnant un meilleur pronostic aux cas présentant des stigmates cutanés qui permettent un diagnostic précoce^{2,26}.

Pour l'évaluation de la sévérité de la présentation, un bilan initial avec un interrogatoire, un examen complet de la colonne vertébrale, des extrémités, un examen neurologique périphérique et un bilan urinaire pour le dépistage de vessie neurologique doit être réalisé. Les radiographies de la colonne vertébrale ou des membres inférieurs ne sont faites que si une déformation est suspectée à l'examen physique⁵⁶.

Une évaluation urologique simple est systématique. Elle comporte : (i) un calendrier mictionnel sur 2 jours (report des horaires des mictions, leur nombre et leur volume), (ii) une évaluation du haut et du bas appareil urinaire par échographie avec mesure du résidu post-mictionnel (selon l'âge) et (iii) une débitmétrie avec enregistrement électromyographique par électrode de surface de l'activité musculaire périnéale. Si l'enfant ne présente pas de symptôme, et que ces 3 examens reviennent normaux selon les normes de l'ICCS : aucune autre exploration n'est nécessaire. En revanche si l'enfant a des symptômes urinaires et / ou des anomalies sur un de ces 3 examens un bilan urodynamique devra être organisé. Le bilan urodynamique comporte : (i) une débitmétrie avec enregistrement de l'activité musculaire périnéale, (ii) une cystomanométrie (avec recueil des pressions intravésicale, intra-rectale pour le calcul de la pression détrusorienne) et (iii) une profilométrie. Le bilan urodynamique permet de diagnostiquer une hypo contractilité du détrusor ou hyperactivité de celui-ci, ainsi que de connaître la synergie vésico-sphinctérienne et la force du sphincter urétral pour dépister une insuffisance sphinctérienne¹⁰. L'hyperactivité du détrusor est le dysfonctionnement le plus fréquent parmi les anomalies urinaires de moelle attachée^{10,29}. Le bilan urodynamique peut être pratiqué à tout âge, même chez l'enfant tout petit. Néanmoins son interprétation est d'autant plus difficile et partielle (troubles de la sensibilité) avant l'âge de la continence. Il est nécessaire de l'effectuer s'il existe des symptômes notamment des infections urinaires hautes^{4,11,26,29,57} et il doit être interprété selon les normes de l'International Continence Child Society. En effet, l'interprétation des résultats avant l'âge de la continence est difficile, étant donné qu'il peut persister une hyperactivité vésicale^{3,10,29} physiologique. La décision chirurgicale doit donc être prise en concertation avec les différents intervenants : neurochirurgiens, médecins de MPR, chirurgien urologue. De même, des potentiels évoqués somatosensoriels peuvent être réalisés lors du bilan initial et lors du suivi.^{29,58} Une moelle attachée peut être associée à une diminution de l'amplitude des potentiels évoqués somatosensoriel. Ils ne sont pas réalisés de manière systématique.

Enfin, le score Necker Enfants Malades (NEM) personnel peut être utilisé pour évaluer la sévérité de la présentation initiale et pour le suivi²⁹. (Annexe 4.)

3.6 Recherche de contre-indications au traitement

Le traitement étiologique des symptômes d'attache médullaire en cas de diagnostic de LFT est logiquement neurochirurgical et consiste en une libération médullaire par section intradurale extramédullaire de celui-ci.

Il n'y a pas de contre-indication absolue au traitement chirurgical, les risques liés à d'éventuelles comorbidités sévères (ex : cardiopathie dans les associations VACTERLS) sont à mettre en balance avec le risque fonctionnel potentiel ou avéré (urinaire, transit, neuro-orthopédique).

Le traitement symptomatique est médico-chirurgical et surtout pluridisciplinaire : concernant les thérapeutiques médicales, les contre-indications restent celles des thérapeutiques elles-mêmes sans spécificité, les thérapeutiques chirurgicales (orthopédiques ou urologiques) sont l'objet d'une balance entre les risques et les bénéfices fonctionnels.

3.7 Annonce du diagnostic et information du patient

L'annonce du diagnostic pour l'enfant et ses parents se fait en consultation dédiée par un neurochirurgien pédiatrique ou en consultation multidisciplinaire. Ils doivent être informés à propos :

- Des résultats des examens radiologiques et notamment les images d'IRM qui permettent un diagnostic de certitude.
- De la pathologie de la moelle attachée, la possibilité de l'apparition de symptômes neurologiques progressifs.
- Des signes qui doivent alerter, l'apparition des symptômes neurologiques sont expliqués
- De la simplicité du traitement chirurgical par section du LFTs comparée aux autres dysraphismes spinaux
- De l'indication chirurgicale rapide dans le cas d'un enfant symptomatique et de la possibilité d'une indication chirurgicale prophylactique avant l'apparition de symptômes.
- De la prise en charge multidisciplinaire de la pathologie.
- Des examens complémentaires à réaliser.
- Du rythme de suivi.

4. Prise en charge thérapeutique

4.1 Objectifs

Prise en charge multidisciplinaire pour le traitement précoce, dès l'installation des symptômes ou même avant, ce qui permet d'éviter les troubles vésicaux, du transit, neuro-orthopédiques et sensoriels irréversibles. Également, la prise en charge des symptômes pour permettre un développement normal neurologique, musculo-squelettique, vésicosphinctérien et psychologique des patients pédiatriques.

4.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

La prise en charge des LFTs chez l'enfant début avec le professionnel de santé (pédiatre, médecin traitant, sage-femme) ayant suspecté le diagnostic (stigmates, cutanés, symptômes cliniques, syndrome malformatif associé). L'avis du neurochirurgien pédiatre coordonné avec l'équipe pluridisciplinaire permettra de proposer les investigations complémentaires et proposer le traitement chirurgical si indiqué. En cas de symptômes neuro-orthopédiques ou sphinctériens, ou parfois même dans les cas asymptomatiques, la décision d'envisager un traitement chirurgical ou médical se fera en réunion pluridisciplinaires dans un centre de référence maladies rares. Les neurochirurgiens pédiatres, les neuropédiatres, les neuroradiologues, les chirurgiens urologues et viscéraux pédiatriques, les chirurgiens orthopédiques pédiatriques, les psychologues et les médecins MPR sont réunis pour prendre les décisions. Le médecin traitant est informé des décisions.

4.3 Prise en charge thérapeutique

Prise en charge neurochirurgicale

Indication chirurgicale :

Il y a un consensus fort pour l'indication chirurgicale des patients présentant des symptômes et le diagnostic d'un LFT sur une IRM. L'objectif de la chirurgie est l'amélioration et la stabilisation des symptômes^{3,4,29,31}.

L'indication chirurgicale prophylactique pour les enfants asymptomatiques reste sujet à discussions. Les facteurs favorisant le traitement chirurgical sont d'une part une chirurgie souvent facile et sans complication avec de bons résultats durables^{3,4,31,59}, et d'autre part la possibilité que les enfants sans déficits neurologiques apparents aient des études urodynamiques et électrophysiologiques anormales. De plus l'interprétation des études urodynamiques chez les petits enfants est difficile, et qu'une fois les troubles apparus la chirurgie offre une chance de seulement 50% d'amélioration des symptômes^{4,31}. Mais les facteurs défavorisant le traitement chirurgical prophylactique sont que l'IRM, de nos jours, est devenue plus précise et facilement accessible pour le dépistage en cas de présence de stigmates cutanés ou de troubles urinaires ; donc les LFT chez des enfants asymptomatiques sont fréquemment rencontrés, comme on l'a déjà mentionné, alors que le risque d'apparition des symptômes à vie n'a pas été encore bien établi dans la littérature, mais reste minime^{1,4,31}.

Aussi il est décrit un risque de récurrence de la moelle attachée qui a été rapporté entre 0 – 8,6 %^{1,4,60–62}, néanmoins ces données sont à relativiser par le mélange des dysraphismes dans ces cohortes. De plus si tous les LFT qui sont découverts sont sectionnés, l'augmentation du nombre d'opérations aboutira à l'augmentation du nombre absolu de complications (surtout de cicatrisation à court terme et long terme). Les complications, particulièrement les infections de cicatrice et les méningites, pourraient augmenter le risque de récurrence de la moelle attachée en favorisant l'inflammation du leptoméninge qui peut aboutir à la récurrence de l'attachement de la moelle^{61,62} mais aussi sans attaches spécifiques entraîner des symptômes neurologiques transitoires ou permanents.

Enfin, un suivi régulier jusqu'à la fin de la croissance peut permettre un traitement précoce dès l'apparition de symptômes. Le risque de survenue de symptômes à l'âge adulte semblant quasiment nul.

Demeure la question de savoir si la position du cône doit avoir une influence sur la décision chirurgicale lors du diagnostic d'un LFT asymptomatique. En effet un syndrome de moelle attachée peut survenir avec une moelle en position normale (warder)^{4, 58}.

Une autre question qui se pose est l'indication chirurgicale pour les enfants qui ont des symptômes d'une moelle attachée, mais avec un filum terminal qui apparaît normal sur l'IRM (sans composante lipomateuse). Une moelle attachée par un filum pathologique est due à la perte de l'élasticité du filum terminal, qui normalement a une structure mince et élastique. La cause de cette perte d'élasticité est l'infiltration par des tissus fibreux et/ou adipeux qui remplacent le tissu glial³⁴. Des études histologiques des filums qui apparaissent normaux sur l'IRM chez des patients avec les symptômes de moelle attachée ont trouvé des signes de tissu adipeux et un excès de tissu fibreux dans le filum^{64–66}. Donc les LFT peuvent être considérés comme un sous-groupe des filums rigides³¹. Un filum rigide non élastique peut apparaître court, hypertrophié, lipomateux, ou même normal sur l'IRM, la moelle épinière distale peut avoir un aspect droit plutôt que courbe et apparaître en position postérieure dorsale dans le canal dû à l'étirement dans le canal rachidien⁶⁴ avec un filum qui prend la corde de la lordose lombaire. Dans le cas où les patients ont un cône terminal en dessous du plateau inférieur de L2 avec un filum épaissi, mais non lipomateux ou même un filum normal

et une présentation symptomatique, la section du filum terminal est volontiers indiquée⁶³. Mais dans le cas de la présentation symptomatique d'un syndrome de moelle attachée avec une IRM lombaire normale, l'établissement du diagnostic est difficile et l'indication chirurgicale pour libérer la moelle reste sujet de débats. Des études ont trouvé que ces enfants vont profiter de la libération de la moelle^{64,67,68} et d'autres ont trouvé que le traitement chirurgical avait le même résultat que le traitement médical⁶⁹.

Cas particuliers :

La présence concomitante d'un LFT chez les enfants déjà atteints d'un autre dysraphisme spinal fermé est fréquente (32%); particulièrement chez les patients atteints de diastématomyélie, de LDM et lipome dorsaux⁷⁰, des études histologiques ont même montré que tous les filum terminaux chez les enfants atteints de diastématomyélie sont pathologiques⁷¹, préconisant l'exploration et la section du filum terminal chez tous les patients où les éléments de l'attache primaire (lipome, éperon osseux, etc.) se trouve à proximité. Lorsqu'un LFT est identifié sur l'IRM préopératoire, il est considéré comme une source d'attachement secondaire, et doit être sectionné indépendamment de l'emplacement de l'élément d'attache principal, même s'il exige une incision cutanée ou fasciale séparée⁷⁰. La section des LFT dans ces cas permet d'enlever le doute de la participation de ce dernier à la pathologie de symptômes résiduels ou à apparition récente. Cette prise en charge permettra de simplifier les décisions thérapeutiques du suivi et d'éviter une nouvelle anesthésie générale pour la section du filum à distance.

Les LFT peuvent être présents chez les enfants atteints de syndrome polymalformatifs:

-Le syndrome de Currarino est une association rare de malformations d'origine génétique caractérisée par la triade : malformations ano-rectales (sténose anale), masse présacrée (méningocèle sacré antérieure et/ou tératome) et anomalies sacrées (agénésie du sacrum en cimeterre, ou déformation des vertèbres sacrées)⁷².

-L'association VACTERL qui réfère aux anomalies de la colonne vertébrale osseuse(V), aux anomalies ano-rectales (A), aux cardiopathies congénitales (C), aux anomalies trachéoœsophagiennes (TE), aux anomalies des voies rénales et urinaires (R), aux anomalies des membres (L) et un (S) qui peut être rajouté pour les dysraphismes spinaux. Chaque enfant avec cette association nécessite une évaluation individualisée afin d'élaborer le planning de prise en charge le plus approprié.³²

-Chez ces enfants atteints de malformations anorectales, le diagnostic de syndrome de moelle attachée est particulièrement difficile, car les capacités de transit et de propreté peuvent être déjà altérés, à la fois congénitalement ou dans les suites d'une intervention chirurgicale de réparation. De plus, l'examen neuro-orthopédique peut être modifié par des anomalies congénitales des membres⁵⁸. Le détachement de la moelle peut jouer un rôle dans l'arrêt de la progression et l'amélioration des symptômes sensoriels, moteurs et urologiques^{15,58}. Mais l'efficacité et l'amélioration du pronostic après la libération de la moelle chez ces patients qui n'ont pas une atteinte sensitive et motrice reste incertaine.^{16,33}

Une chirurgie de détache médullaire prophylactique par section du filum est volontiers indiquée pour lever le doute sur l'éventuelle participation du LFT dans les symptômes vésicaux et du transit chez ces patients. Ceci a pour effet de simplifier les discussions thérapeutiques dans leur suivi.

De même lorsque l'enfant avec un LFT présente aussi un risque de retard de développement, les symptômes peuvent être masqués et nous avons l'habitude de proposer une section de ce filum même en absence de symptomatologie patente.

Technique chirurgicale :

La technique chirurgicale classique consiste en un abord chirurgical au niveau L5-S1 (éloigné du cône médullaire et de l'ensemble des racines de la queue de cheval pour limiter les risques neurologiques, et au-dessus du cul-de-sac dural pour permettre une ouverture et fermeture durale de qualité) avec une incision cutanée sur la ligne médiane de quelques cm et ouverture du fascia thoracolombaire et dissection sous périostée des muscles paravertébraux, abord interlaminaire (parfois élargi partiellement sur les lames adjacentes), sous microscope, incision et dissection du ligament jaune. Si possible ce ligament est suspendu latéralement et préservé. Suspension de la dure mère avant son ouverture sur quelques millimètres, identification du filum terminal lipomateux et séparation de ce dernier des racines nerveuses. Le filum terminal peut être différencié des racines nerveuses par la présence d'un vaisseau ondulé sur sa surface, par sa coloration (normalement grise) souvent jaune du fait de son infiltration lipomateuse, il présente aussi généralement un caractère mécanique plus rigide que les racines (souples) a une position habituellement médiane (son extrémité est attachée au cul de sac dural) et habituellement postérieure (son caractère tendu lui fait prendre la corde de la lordose lombaire). Coagulation et section du filum terminal, la plus caudale possible, parfois en deux sites sans jamais exercer de traction descendante qui pourrait se répercuter sur la moelle sus-jacente. Fermeture étanche de la dure-mère. La graisse épидurale puis le ligament jaune s'ils ont été conservés sont appliqués l'un après l'autre sur la dure-mère refermée. On réalise ensuite une fermeture plan par plan du fascia, de la sous peau et de la peau.

Variations de techniques chirurgicales possibles :

Un abord interlaminaire unilatéral, cette technique mini-invasive permet la préservation de l'intégrité du muscle paravertébrale et ligamenteuse contralatérale, ce qui permet de diminuer les douleurs lombaires postopératoires. Cette technique offre une exposition chirurgicale du sac dural moins large que la technique classique et n'est pas indiquée quand le filum lipomateux est très épais.⁷³ Elle peut avoir l'inconvénient de se retrouver latéralement à un filum plaqué sur la face postérieure du fourreau dural, ainsi que de nécessiter un abord plus large latéralement sur une seule articulaire qui peut apporter des conséquences sur la croissance chez les plus petits (fusion articulaire secondaire à l'abord et croissance asymétrique pouvant induire une déformation rachidienne).

Un abord endoscopique est aussi possible avec l'utilisation d'un endoscope rigide et un écarteur orthostatique ou tubulaire en suivant le même abord de la technique classique, mais avec une dissection musculaire minimale⁷⁴.

Ces techniques mini-invasives largement déployées dans la chirurgie rachidienne semblent trouver leur place chez les adolescents, et adultes chez qui l'épaisseur musculaire et la lordose lombaire rend l'abord standard décrit moins aisés et plus douloureux⁷⁵.

Les risques opératoires en neurochirurgie sont triples : Infectieux, hémorragique et fonctionnel (neurologique) :

Ces techniques opératoires ont un risque minime de complication, qui se traduit plutôt par le risque d'infection du site opératoire pouvant conduire à une désunion de cicatrice, une fuite de LCR et une méningite. Ce risque de complication augmente chez les enfants plus grands à cause de la profondeur de l'abord, et l'espace mort plus grand post-opératoire.

Le risque hémorragique est minime, même chez les plus jeunes du fait d'un petit abord et de l'absence habituelle de risque hémorragique anatomique local.

Le risque de détérioration neurologique est théorique, mais en réalité il est approximativement nul et dehors d'erreur de structure sectionnée, de traction de la moelle, ou d'erreur diagnostic notamment sur le niveau de terminaison de la moelle.

Une autre technique chirurgicale qui a été décrite c'est la section extradurale du filum terminale. Elle consiste à un abord mini invasif, Transhiatale et à la section du filum terminale extradurale après ouverture du ligament sacro-coccygien⁷⁶. Elle a été utilisée pour la libération des moelles attachées, le traitement de la syringomyélie, de la malformation de Arnold Chiari type 1 et des scolioses^{77,78}. Cependant, une étude cadavérique a montré qu'une tension exercée sur le Filum terminal extradural a peu d'effet sur le filum terminal intradural et pas d'effet sur le cône médullaire ; donc la section isolée du filum terminal extradural est peu susceptible d'avoir un effet significatif chez un patient atteint de syndrome de moelle attachée⁷⁹. De plus il n'y a pas de preuve convaincante sur l'association entre l'attachement de moelle et la malformation de Arnold Chiari type 1 ; des études randomisées doivent être conduites pour démontrer l'efficacité et l'indication de cette pratique⁷⁷. En conséquence, cette technique n'est pas validée par les sociétés savantes⁸⁰ et repose de notre point de vue plus sur des croyances et une commercialisation de gestes chirurgicaux inutiles dans le cas de symptômes non spécifiques.

Neuro-monitoring peropératoire :

Le neuro-monitoring peropératoire et la stimulation des racines nerveuses peropératoire ont été proposés pour le traitement de la moelle attachée liée à des pathologies plus complexes que les LFT, telles que les lipomes du cône. Ces méthodes permettent de distinguer les racines nerveuses des bandes fibreuses et du tissu adipeux et peuvent être utilisées pour la différenciation du filum terminal et confirmer l'absence de racines nerveuses attachées à ce dernier^{81,82}. Mais la chirurgie des LFT est simple, la différenciation des structures radiculaires et filumateuses est plutôt évidente pour un neurochirurgien entraîné, le risque de détérioration neurologique qui en découle est minime. De plus, ces méthodes sont consommatrices de temps et de ressources matérielles. L'utilisation du neuro-monitoring peropératoire et la stimulation du filum terminal ne semblent pas montrer beaucoup d'intérêt pour la sécurité et la faisabilité du traitement neurochirurgical⁸².

Prise en charge orthopédique

Les deux pathologies orthopédiques que l'on peut rencontrer dans le cadre de la prise en charge des LFT sont les déformations du rachis et les déformations des membres inférieurs. Une identification précoce de ces déformations, la découverte et décision de libération d'une moelle attachée est importante pour optimiser le pronostic.

Le but de la prise en charge orthopédique pour les patients présentant une scoliose est de maintenir un équilibre rachidien et d'optimiser la croissance, pour les patients présentant avec une malformation des membres inférieurs c'est de réduire au maximum les déformations neuro-orthopédiques et permettre une marche la plus physiologique possible. Ces corrections se font par l'utilisation d'orthèses de jour (pour pallier au déficit musculaire) ou de nuit (pour posturer correctement le segment de membre atteint et ainsi permettre une croissance harmonieuse). Le traitement chirurgical est indiqué quand ces malformations deviennent rigides ou continuent à s'aggraver même avec les orthèses.

Il est important de faire attention surtout lors de la mise en place des orthèses de membre inférieurs de prévenir des abrasions de la peau et des escarres particulièrement chez les enfants présentant des troubles sensitifs^{56,83,84}.

Une attache médullaire par un LFT n'est pas considérée comme responsable d'une déformation scoliotique, néanmoins il est habituel de sectionner le filum même asymptomatique avant une chirurgie de déformation rachidienne pour limiter le risque de décompensation neurologique par traction lors de la réduction au bloc opératoire. Ce principe fait débat et mérite une discussion au cas par cas selon l'amplitude géométrique de la réduction de déformation, du type de dysraphisme et de la symptomatologie bien sûr.

Les déformations des membres inférieurs, particulièrement distales peuvent au contraire être secondaire à une souffrance neurologique par attache médullaire sur un LFT. Une libération médullaire au diagnostic est recommandée pour optimiser le résultat du traitement orthopédique ou chirurgical.

Prise en charge urologique et anale

L'atteinte urologique des enfants atteints de dysraphisme varie selon le type de dysraphisme et le niveau métamérique de la lésion. Pour autant, l'atteinte peut concerner à la fois :

- le muscle vésical (détrusor) qui peut être hyperactif ou hypoactif
- le sphincter urinaire qui peut être hyperactif ou hypoactif.

La prise en charge des troubles urologiques va avoir deux objectifs principaux :

- la préservation de la fonction rénale qui va reposer sur la prévention des infections urinaires et la diminution des pressions intra vésicales
- l'obtention d'une continence urinaire adaptée à l'âge de l'enfant dans un objectif fonctionnel (160-190)

Dans les LFT, la présentation la plus fréquente est une hyperactivité détrusorienne plus ou moins associée à une dyssynergie vésico-sphinctérienne. L'hyperactivité détrusorienne est à l'origine du régime de haute pression vésicale. Les traitements anticholinergiques peuvent prévenir ou réduire l'hyperactivité détrusorienne^{186, 187}. Une instauration précoce des traitements anticholinergiques a montré une réduction des complications rénales et de la nécessité d'une chirurgie d'augmentation vésicale^{173,174,188}. Le traitement anticholinergique doit être débuté après réalisation des explorations urodynamiques, en cas d'hyperactivité détrusorienne objectivée^{160,164}. L'oxybutynine est le traitement anticholinergique le plus utilisé en première intention avec un taux de succès supérieur à 93%^{189,190}. Il est le seul à avoir une AMM pour les enfants de moins de 12 ans, au de-là le chlorure de trospium peut également être prescrit. En cas d'intolérance du traitement anticholinergique oral ou une hyperactivité détrusorienne neurogène résistante au traitement anticholinergique, des injections intra-détrusoriennes de toxine botulique sont alors envisagées^{11,85,86}.

S'il existe une dyssynergie vésico-sphinctérienne importante avec des vidanges vésicales partielles ou à haute pression, des sondages vésicaux intermittents propres doivent être proposés. L'objectif des sondages vésicaux intermittents est d'assurer une vidange complète et régulière de la vessie avec une faible pression intra-détrusorienne et donc de diminuer les risques de complications rénales associées (infection, reflux, dilatation). Ces sondages vésicaux sont alors appris à la famille ou à l'enfant selon son âge pour un hétéro ou auto-soins. Il est recommandé d'effectuer au moins 5 sondages vésicaux par jour afin de diminuer le risque d'infection urinaire. L'International Children's Continence Society propose une couverture antibiotique temporaire lors de l'instauration des sondages vésicaux intermittents le temps de l'éducation parentale¹⁶⁴.

La prise en charge des troubles ano-rectaux des enfants atteints de LFT repose d'abord sur la prise en charge de la constipation. Le diagnostic de constipation est clinique (échelle de Bristol et critères de Rome 5). Aucun examen n'est recommandé pour confirmer le diagnostic. La constipation des jeunes enfants dans la population générale est fréquente et les traitements connus. La prise en charge repose majoritairement sur la prescription de laxatifs en cas de constipation avérée.

Il existe plusieurs types de laxatifs :

- laxatifs osmotiques : rétention d'eau dans les selles
- laxatifs de lest : augmentent le volume des selles
- laxatifs lubrifiants : facilitent le transit et l'élimination des selles
- laxatifs par voie rectale : stimulation du rectum

Les laxatifs osmotiques sont recommandés en première intention, comme le Macrogol ou le Lactulose. La durée du traitement n'est pas consensuelle et doit être adaptée au transit de chaque enfant. Si malgré le traitement de la constipation, il persiste une stase rectale : un traitement par suppositoires de glycérine peut être mis en place pour favoriser le déclenchement de la selle. Si enfin les fuites fécales persistent du fait d'une stase stercorale dans le colon (par un transit ralenti), une prise en charge par lavement recto-colique transanale rétrograde peut-être mis en place. L'irrigation transanale consiste à introduire de l'eau dans le rectum à l'aide d'une sonde rectale. Plusieurs dispositifs d'irrigation intestinale sont disponibles mais sont déconseillés aux enfants de moins de trois ans.

Prise en charge des douleurs neuropathiques

Les douleurs neuropathiques chez les patients ayant une moelle attachée par un LFT, comme déjà mentionné plus tôt, répondent bien au traitement chirurgical et s'améliorent après la section du filum. Si le traitement a été retardé, les douleurs peuvent parfois devenir chroniques. Ces patients peuvent bénéficier de traitement médicamenteux adaptés; en première ligne les antidépresseurs tricycliques (amitriptyline, Imipramine), les inhibiteurs mixtes de la sérotonine et de la noradrénaline (Duloxétine, Venlafaxine) et les antiépileptiques

(Gabapentin, Pregabalin). En deuxième ligne des opiacés (Morphine, Tramadol), et les traitements topiques locaux (Lidocaïne, toxine botulinique de type A) peuvent être proposés. Pourtant l'efficacité de ces traitements n'est pas toujours satisfaisante^{87,88}.

Prise en charge en rééducation

Kinésithérapie : La rééducation physique est importante lors de l'identification précoce d'un déséquilibre musculaire qui peut aboutir à des déformations orthopédiques, et aussi post-chirurgicales en cas de présence d'un déficit moteur pour permettre une récupération maximale. Les objectifs principaux sont de stimuler et renforcer les muscles déficitaires et étirer les muscles antagonistes forts. Ainsi il faut que la balance musculaire péri-articulaire soit la plus harmonieuse possible pour éviter des rétractions musculo-squelettiques et un trouble de la mécanomorphose.

Psychothérapie : le soutien psychologique pour les enfants et leurs familles est proposé, surtout lors d'une présentation symptomatique sévère ou pour la mise en place de traitement invasif tel que les sondages vésicaux ou les lavements rectaux. Ceci permet la prise en charge des suites psychologiques personnelles et familiales qui peuvent être provoquées par la maladie.

4.4 Éducation thérapeutique et modification du mode de vie

Le diagnostic d'un LFT ne doit pas engendrer une modification du mode de vie. L'existence d'une attache médullaire ne présente pas de contre-indication aux activités sportives et de loisirs. Cette pathologie ne constitue pas non plus un argument pour une scolarité adaptée, elle doit pouvoir se dérouler dans l'établissement de secteur habituel.

Si les sondages vésicaux ou les lavements rectaux doivent être mis en place de manière quotidienne, la famille et le patient sont alors formés au cours d'une éducation thérapeutique (protocoles labellisés par l'ARS). Il peut s'agir de l'apprentissage de l'auto ou hétéro-soins suivant l'âge et les capacités de l'enfant. Un des objectifs de cette éducation est l'autonomisation progressive de l'enfant à la prise en charge de ces troubles.

Pour les sondages vésicaux qui doivent se dérouler sur le temps scolaire ou péri-scolaire, des infirmiers libéraux peuvent être demandés. Leur intervention est alors encadrée avec une ordonnance et un plan d'accueil individualisé (PAI) validé avec l'établissement scolaire.

Au plan social, une demande de prise en charge à 100% (ALD) peut être réalisée. Une demande auprès de la MDPH n'est pas systématique sauf pour les patients avec handicaps associés.

5. Suivi

5.1 Objectifs

- Évaluer l'évolution de la maladie
- Surveiller l'apparition de symptômes évocateurs d'attache médullaire
- Adapter la modalité de la prise en charge et de suivi selon chaque cas
- Informer le patient et ses parents des nouveautés thérapeutiques
- Répondre aux questions du patient et de son entourage, accompagner, soutenir.

5.2 Professionnels impliqués (et modalités de coordination)

La décision du traitement des enfants porteurs des LFTs est habituellement prise lors de discussions multidisciplinaires comme déjà mentionné. Les modalités et fréquences de suivi dépendent de deux facteurs que sont les symptômes et le fait d'avoir été opéré ou non. Les professionnels impliqués sont les neurochirurgiens pédiatriques, les neurologues pédiatriques, les neuroradiologues, les chirurgiens urologiques et viscéraux pédiatriques, les chirurgiens orthopédiques pédiatriques, les psychologues et les médecins MPR.

- Les enfants asymptomatiques non opérés sont suivis par une équipe pluridisciplinaire capable de dépister des symptômes débutants, de les explorer, et de les traiter. Ce suivi doit absolument comprendre un neurochirurgien pédiatre.
- Les patients asymptomatiques opérés d'une section du lipome du filum peuvent avoir un suivi allégé auprès d'un pédiatre mais nous recommandons un suivi à long terme pour répondre aux interrogations et situation spécifiques à chaque période de la vie avant l'âge adulte.
- Les enfants présentant des symptômes sont censés être opérés de leur section de filum ou en passe de l'être, leur suivi à long terme est fait essentiellement par les médecins en charge des symptômes (MPR, uro, ortho). Le contexte pluridisciplinaire offre une réévaluation globale aux équipes de soins permettant de remettre en cause leurs pratiques au cours du temps.

5.3 Rythme et contenu des consultations

Il n'existe actuellement pas de recommandations de surveillance spécifique pour les LFTs, nous proposons donc un suivi adapté individuel selon chaque enfant et selon les symptômes présentés.

Les LFT constituent un des dysraphismes fermés les plus simples comme déjà mentionné ; un enfant qui a bénéficié d'une section du filum sans aucune complication post opératoire, et qui est neurologiquement intact n'a pas besoin d'un suivi à long terme par l'équipe pluridisciplinaire dans un centre de référence. Ils peuvent être suivis essentiellement par leur pédiatre, une fois les périodes d'acquisition de marche et de propreté acquises. Mais au regard du risque de récurrence de l'attachement, le pédiatre et les parents doivent être vigilants à l'apparition de signes alarmants (début d'incontinence, infection urinaire, modifications de la marche, déformation du pied ou de la colonne vertébrale, ou douleur de la colonne vertébrale et des membres inférieurs)^{10,11}.

Le même principe s'applique pour les patients asymptomatiques pour qui la décision de ne pas traiter chirurgicalement a été prise ; étant donné que l'apparition de symptômes peut survenir à n'importe quel âge, il faut néanmoins être vigilant durant les périodes de croissance rapide. Le risque diminue souvent après avoir atteint la taille adulte ^{10,11}.

Dans le cas de présence de symptômes vésico-sphinctériens, le suivi urologique se fait par un urologue et/ou médecin MPR compétent en urologie. Les recommandations nationales et internationales de suivi actuellement disponibles pour les vessies neurogènes varient et reposent principalement sur des avis d'experts sans preuve basée sur de vastes études prospectives ⁸⁹.

Lorsque l'indication neurochirurgicale n'est pas retenue, le bilan urinaire initial à la présentation comporte l'interrogatoire, l'observation des mictions, la recherche d'un résidu post-mictionnel, l'échographie rénale avec si possible mesure du résidu post-mictionnel. Ce bilan peut-être répété tous les 3, 6 et 12 mois, puis la surveillance sera biannuelle, avec un examen clinique et une échographie tous les 6 mois jusqu'à l'apprentissage de la propreté. En cas d'absence d'anomalie, un contrôle clinique et échographique après l'apprentissage de la propreté, avec un rappel des signes d'alerte qui devront faire consulter : impériosités, fuites ou infections urinaires. L'enfant n'a plus besoin d'être suivi en consultation avec un urologue ou un médecin MPR. En cas d'anomalie, un bilan urodynamique est réalisé pour discuter de l'intérêt d'une chirurgie de libération de la moelle.

Après la chirurgie de libération de la moelle, un bilan urodynamique doit être réalisé à 6 mois post opératoire. Ensuite, un suivi annuel avec une échographie rénale et monitoring de la fonction rénale tous les ans. Le bilan urodynamique peut être répété en cas d'aggravation ou d'apparitions de nouveaux symptômes ou autrement systématiquement tous les 2 ans ou dans un intervalle plus proche. Ce calendrier de suivi doit être modifiés selon l'équilibre mictionnel de chaque patient et le risque de détérioration des fonctions rénales de chaque patient ; la décision du rythme de suivi doit être prise en réunion multidisciplinaire pour homogénéiser la prise en charge des patients ^{86,89-91}.

Aussi pour les malformations orthopédiques, il n'y a pas de protocole de suivi adapté de manière consensuelle⁵⁶. La surveillance doit être maintenue jusqu'à la fin de croissance, la fréquence et le calendrier de suivi doivent être adaptés pour chaque enfant selon le type et la gravité de sa malformation, en réunion multidisciplinaire.

Enfin la réalisation d'une IRM médullaire est indiquée dans le cas d'aggravation clinique, et la discussion de la nouvelle prise en charge dans ce cas doit être prise dans une réunion multidisciplinaire.

5.4 Perspectives pour l'avenir

Nous recommandons une étude randomisée contrôlée pour la comparaison directe entre les enfants opérés de section de leur LFT d'une façon prophylactique et les enfants suivis non opérés sur une longue période. Cette étude permettra de déterminer la validité de la chirurgie prophylactique pour les LFT.

Annexes

Annexe 1. Liste des participants

Ce travail a été coordonné par le Dr de Saint-Denis et le Pr Zérah, neurochirurgiens pédiatriques du centre de référence maladies rares C-MAVEM, site constitutif, rattaché au service de Neurochirurgie pédiatrique, Hôpital Necker- Enfants Malades, Paris.

Ont participé à l'élaboration du PNDS :

Rédacteurs :

Dr Boulos Ghannam, Neurochirurgie pédiatrique

Dr de Saint-Denis, Neurochirurgie pédiatrique

Pr Michel Zérah, Neurochirurgie pédiatrique

Groupe de travail multidisciplinaire pour les relectures

- Dr Pauline Lallemand-Dudek, Médecine Physique et de réadaptation. Hôpital Armand Trousseau, AP-HP, Paris

- Dr Célia Crétolle, Chirurgien pédiatre, Hôpital Necker – Enfants Malades, AP-HP, Paris.

- Dr Catherine Garel, Radio-diagnostic, Hôpital Armand Trousseau, AP-HP, Paris.

- Dr Pierre Mary, Chirurgie orthopédique et traumatologique, Hôpital Armand Trousseau, AP-HP, Paris.

- Dr Hina Simonet, Médecine Physique et readaptation fonctionnelle pédiatrique, Hôpital Armand Trousseau APHP-Necker.

- Dr Marianne Besnard, Pédiatre, Papeete.

- Dr Blandine Bauvois, Médecine Physique et Réadaptation fonctionnelle pédiatrique, Hôpital Armand Trousseau, AP-HP, Paris.

- Dr Steven Knafo, Neurochirurgie, Hôpital Bicêtre, AP-HP, Paris.

- ASBH – Association Spina Bifida et Handicaps associés

- Clémence Désiré – cheffe de projet CMAVEM Necker

Déclaration d'intérêt

Tous les participants à l'élaboration du PNDS ont rempli une déclaration d'intérêt. Les déclarations d'intérêt sont en ligne et consultables sur le site internet du centre de référence C-MAVEM Necker (<http://www.maladiesrares-necker.aphp.fr/malformations-vertebrales-medullaires/>)

Annexe 2. Coordonnées des centres de référence, de compétence et des associations de patients

- **C-MAVEM Necker**

Hôpital Necker-enfants malades

149 rue de Sèvres
75015 Paris

Médecin coordonnateur

Pr Michel ZERAH - Neurochirurgie pédiatrique

Médecin associé

Dr Timothée DE SAINT-DENIS – Neurochirurgie pédiatrique

Contact

Tél. : 01 44 49 42 67

E-mail : timothee.saintdenis@aphp.fr

Public concerné

Enfants

[Site web](#)

- **MAVEM Trousseau**

CHU Paris Est - Hôpital Armand-Trousseau

26 avenue du Docteur Arnold Netter
75012 Paris

Médecin coordinateur

Pr Jean-Marie JOUANNIC - Médecine fœtale

Contact

Tél. : 01 44 73 52 28

E-mail : jean-marie.jouannic@aphp.fr

[Site web](#)

- **Association Spina Bifida et Handicaps Associés**

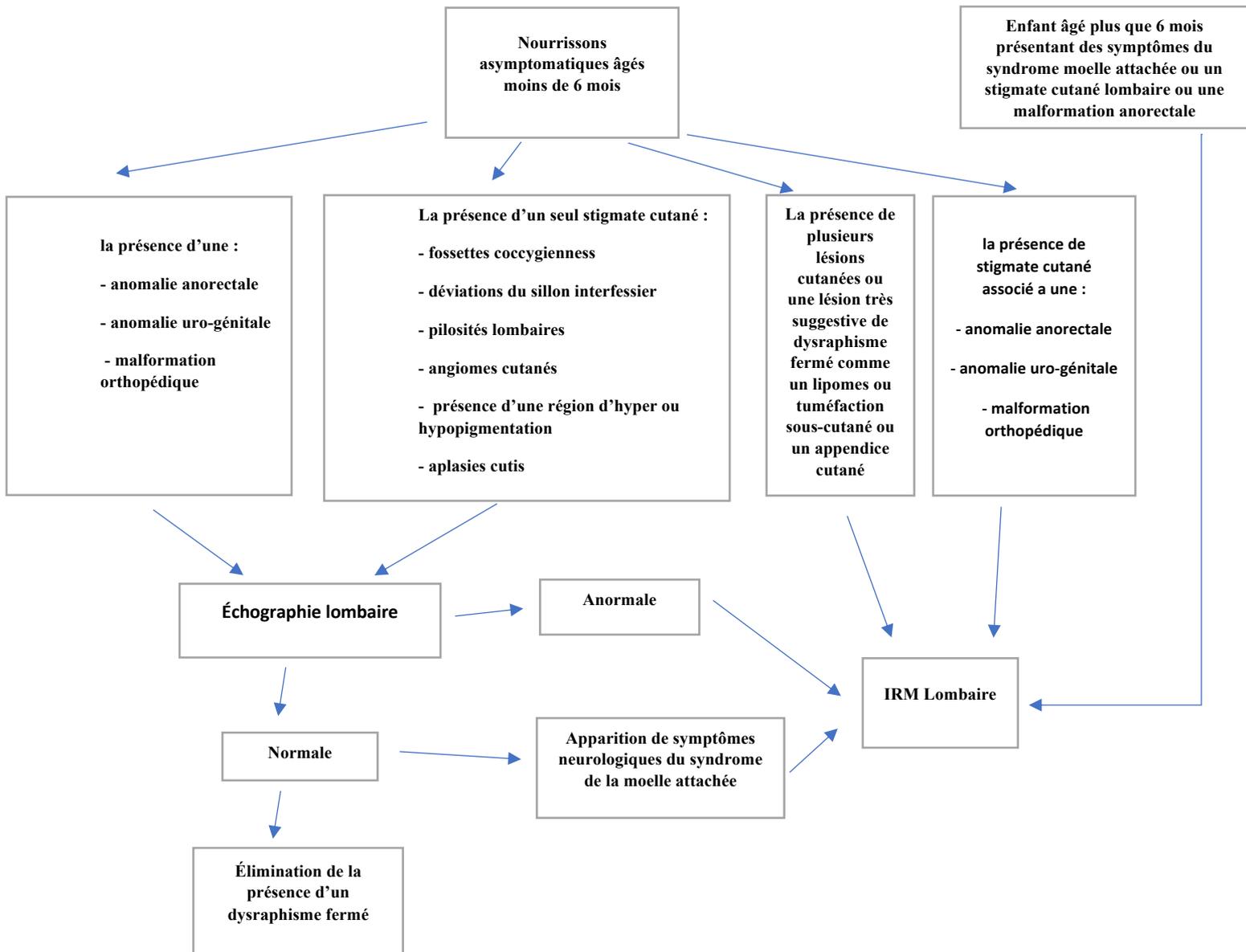
3 bis Avenue Ardouin
94420 – CS 9001
Le Plessis Tréville

Contact

01.45.93.00.44

[Site web](#)

Annexe 3. L'indication pour dépistage par imagerie médicale



Annexe 4. Score Necker Enfants Malades (NEM) personnel

	Motor	Sensation	Bladder	Anus
1	Wheelchair	Skin ulceration or amputation	Incontinence day and night	Incontinence
2	Major orthosis or two crutches	Pain	Nocturnal incontinence	Painful constipation
3	Minor or distal orthosis	Painless sensory deficit	Intermittent catheterization	Normal
4	Fatigue on walking	Normal	Dysuria or infections or stress incontinence	
5	Normal		Normal	

Le score NEM personnel pour enfant et les adultes

	Motor	Sensory	Bladder	Anus
1	Major deficit		Incontinence	Incontinence
2		Pain	Retention	
3	Club foot or atrophy or distal deficit			Normal
4		Normal	Dysuria or infections or stress incontinence	
5	Normal		Normal	

Le score NEM personnel pour les nouveau-nées et les nourrissons

Références bibliographiques

1. Cools MJ, Al-Holou WN, Stetler WR, et al. Filum terminale lipomas: imaging prevalence, natural history, and conus position: Clinical article. *J Neurosurg Pediatr.* 2014;13(5):559-567. doi:10.3171/2014.2.PEDS13528
2. Bulsara KR, Zomorodi AR, Villavicencio AT, Fuchs H, George TM. Clinical outcome differences for lipomyelomeningoceles, intraspinal lipomas, and lipomas of the filum terminale. *Neurosurg Rev.* 2001;24(4-6):192-194. doi:10.1007/s101430100177
3. Tseng J-H, Kuo M-F, Kwang Tu Y, Tseng M-Y. Outcome of untethering for symptomatic spina bifida occulta with lumbosacral spinal cord tethering in 31 patients: analysis of preoperative prognostic factors. *Spine J.* 2008;8(4):630-638. doi:10.1016/j.spinee.2005.11.005
4. Usami K, Lallemand P, Roujeau T, et al. Spinal lipoma of the filum terminale: review of 174 consecutive patients. *Childs Nerv Syst.* 2016;32(7):1265-1272. doi:10.1007/s00381-016-3072-8
5. Steinbok P, Gupta N. Occult tethered cord syndrome: a survey of practice patterns. *J Neurosurg.* 2006;104:5.
6. Shankar P, Zamora C, Castillo M. Congenital malformations of the brain and spine. In: *Handbook of Clinical Neurology.* Vol 136. Elsevier; 2016:1121-1137. doi:10.1016/B978-0-444-53486-6.00058-2
7. Pang D, Hou YJ, Wong ST. Classification of Spinal Dysraphic Malformations According to Embryogenesis: Gastrulation Defects and Split Cord Malformation. In: Di Rocco C, Pang D, Rutka JT, eds. *Textbook of Pediatric Neurosurgery.* Springer International Publishing; 2017:1-53. doi:10.1007/978-3-319-31512-6_106-1
8. Morota N, Ihara S, Ogiwara H. New classification of spinal lipomas based on embryonic stage. *J Neurosurg Pediatr.* 2017;19(4):428-439. doi:10.3171/2016.10.PEDS16247
9. Muthukumar N. Congenital spinal lipomatous malformations: Part II—clinical presentation, operative findings, and outcome. *Acta Neurochir (Wien).* 2009;151(3):189-197. doi:10.1007/s00701-009-0209-5
10. Tuite GF, Thompson DNP, Austin PF, Bauer SB. Evaluation and management of tethered cord syndrome in occult spinal dysraphism: Recommendations from the international children's continence society. *NeuroUrol Urodyn.* 2018;37(3):890-903. doi:10.1002/nau.23382
11. Agarwalla PK, Dunn IF, Scott RM, Smith ER. Tethered Cord Syndrome. *Neurosurg Clin N Am.* 2007;18(3):531-547. doi:10.1016/j.nec.2007.04.001
12. Hertzler DA, DePowell JJ, Stevenson CB, Mangano FT. Tethered cord syndrome: a review of the literature from embryology to adult presentation. *Neurosurg Focus.* 2010;29(1):E1. doi:10.3171/2010.3.FOCUS1079
13. Harada A, Nishiyama K, Yoshimura J, Sano M, Fujii Y. Intraspinal lesions associated with sacrococcygeal dimples: Clinical article. *J Neurosurg Pediatr.* 2014;14(1):81-86. doi:10.3171/2014.4.PEDS13431

14. Davis DA, Cohen PR, George RE. Cutaneous stigmata of occult spinal dysraphism. *J Am Acad Dermatol*. 1994;31(5):892-896. doi:10.1016/S0190-9622(94)70254-3
15. Kyrklund K, Pakarinen MP, Taskinen S, Kivisaari R, Rintala RJ. Spinal cord anomalies in patients with anorectal malformations without severe sacral abnormalities or meningocele: outcomes after expectant, conservative management. *J Neurosurg Spine*. 2016;25(6):782-789. doi:10.3171/2016.4.SPINE1641
16. Teo ATK, Gan BK, Tung JSZ, Low Y, Seow WT. Low-lying spinal cord and tethered cord syndrome in children with anorectal malformations. :7.
17. Uchida K, Inoue M, Matsubara T, et al. Evaluation and Treatment for Spinal Cord Tethering in Patients with Anorectal Malformations. *Eur J Pediatr Surg*. 2007;17(6):408-411. doi:10.1055/s-2007-989277
18. Kim SM, Chang HK, Lee MJ, et al. Spinal dysraphism with anorectal malformation: lumbosacral magnetic resonance imaging evaluation of 120 patients. *J Pediatr Surg*. 2010;45(4):769-776. doi:10.1016/j.jpedsurg.2009.10.094
19. Emery JL, Lendon RG. Lipomas of the Cauda Equina and other Fatty Tumours Related to Neurospinal Dysraphism. *Dev Med Child Neurol*. 2008;11:62-70. doi:10.1111/j.1469-8749.1969.tb09247.x
20. Brown E, Matthes JC, Bazan C, Jinkins JR. Prevalence of Incidental Intraspinal Lipoma of the Lumbosacral Spine As Determined by MRI: *Spine*. 1994;19(7):833-836. doi:10.1097/00007632-199404000-00018
21. Al-Omari MH, Eloqayli HM, Qudseih HM, Al-shinag MK. Isolated lipoma of filum terminale in adults: MRI findings and clinical correlation: Filum terminale, lipoma, lumbosacral spine, magnetic resonance imaging. *J Med Imaging Radiat Oncol*. 2011;55(3):286-290. doi:10.1111/j.1754-9485.2011.02266.x
22. Okumura R, Minami S, Asato R, Konishi J. Fatty Filum Terminale: Assessment with MR Imaging. *J Comput Assist Tomogr*. 1990;14(4):571-574. doi:10.1097/00004728-199007000-00012
23. Uchino A, Mori T, Ohno M. Thickened fatty filum terminale: MR imaging. *Neuroradiology*. 1991;33(4):331-333. doi:10.1007/BF00587817
24. Dias MS, Rizk EB. Embryology of Occult Spinal Dysraphisms. In: Tubbs RS, Oskouian RJ, Blount JP, Oakes WJ, eds. *Occult Spinal Dysraphism*. Springer International Publishing; 2019:17-58. doi:10.1007/978-3-030-10994-3_2
25. French BN. The Embryology of Spinal Dysraphism. *Neurosurgery*. 1983;30(CN_suppl_1):295-340. doi:10.1093/neurosurgery/30.CN_suppl_1.295
26. Weprin BE, Oakes WJ. Coccygeal Pits. *PEDIATRICS*. 2000;105(5):e69-e69. doi:10.1542/peds.105.5.e69
27. Schropp C, Sörensen N, Collmann H, Krauß J. Cutaneous lesions in occult spinal dysraphism—correlation with intraspinal findings. *Childs Nerv Syst*. 2006;22(2):125-131. doi:10.1007/s00381-005-1150-4

28. Hall DE, Udvarhelyi GB, Altman J. Lumbosacral Skin Lesions as Markers of Occult Spinal Dysraphism. :3.
29. Pierre-Kahn A, Zerah M, Renier D, et al. Congenital lumbosacral lipomas. *Childs Nerv Syst.* 1997;13(6):298-334. doi:10.1007/s003810050090
30. Kriss VM, Desai NS. Occult spinal dysraphism in neonates: assessment of high-risk cutaneous stigmata on sonography. *Am J Roentgenol.* 1998;171(6):1687-1692. doi:10.2214/ajr.171.6.9843314
31. Finn MA, Walker ML. Spinal lipomas: clinical spectrum, embryology, and treatment. *Neurosurg Focus.* 2007;23(2):1-12. doi:10.3171/FOC-07/08/E10
32. Amelot A, Cretolle C, de Saint Denis T, Sarnacki S, Catala M, Zerah M. Spinal dysraphism as a new entity in V.A.C.TE.R.L syndrome, resulting in a novel acronym V.A.C.TE.R.L.S. *Eur J Pediatr.* 2020;179(7):1121-1129. doi:10.1007/s00431-020-03609-4
33. Levitt MA, Patel M, Rodriguez G, Gaylin DS, Peña A. The tethered spinal cord in patients with anorectal malformations. *J Pediatr Surg.* 1997;32(3):462-468. doi:10.1016/S0022-3468(97)90607-2
34. Yang J, Lee JY, Kim KH, Wang K-C. Disorders of Secondary Neurulation : Mainly Focused on Pathoembryogenesis. *J Korean Neurosurg Soc.* 2021;64(3):386-405. doi:10.3340/jkns.2021.0023
35. Albakheet SS, Yoon H, Lee M-J, et al. Determining the optimal timing of screening spinal cord ultrasonography to detect filum terminale lipoma in infants. *Ultrasonography.* 2020;39(4):367-375. doi:10.14366/usg.19061
36. O'Neill BR, Gallegos D, Herron A, et al. Use of magnetic resonance imaging to detect occult spinal dysraphism in infants. *J Neurosurg Pediatr.* 2017;19(2):217-226. doi:10.3171/2016.8.PEDS16128
37. 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(9). doi:10.1001/archderm.140.9.1109
38. Kumar J, Afsal M, Garg A. Imaging spectrum of spinal dysraphism on magnetic resonance: A pictorial review. *World J Radiol.* 2017;9(4):178. doi:10.4329/wjr.v9.i4.178
39. Tortori-Donati P, Rossi A, Cama A. Spinal dysraphism: a review of neuroradiological features with embryological correlations and proposal for a new classification. *Neuroradiology.* 2000;42(7):471-491. doi:10.1007/s002340000325
40. Rossi A, Biancheri R, Cama A, Piatelli G, Ravegnani M, Tortori-Donati P. Imaging in spine and spinal cord malformations. *Eur J Radiol.* 2004;50(2):177-200. doi:10.1016/j.ejrad.2003.10.015
41. Ausili E. Occult spinal dysraphisms in newborns with skin markers: role of ultrasonography and magnetic resonance imaging. *Childs Nerv Syst.*:7.
42. Robinson JR, Awad IA, Little JR. Natural history of the cavernous angioma. *J Neurosurg.* 1991;75(5):709-714. doi:10.3171/jns.1991.75.5.0709
43. Schenk J-P, Herweh C, Günther P, Rohrschneider W, Zieger B, Tröger J. Imaging of congenital anomalies and variations of the caudal spine and back in neonates and small infants. *Eur J Radiol.* 2006;58(1):3-14. doi:10.1016/j.ejrad.2005.12.004

44. Shin HJ, Kim M-J, Lee HS, Kim HG, Lee M-J. Optimal Filum Terminale Thickness Cutoff Value on Sonography for Lipoma Screening in Young Children. *J Ultrasound Med.* 2015;34(11):1943-1949. doi:10.7863/ultra.14.10079
45. Till K. Spinal Dysraphism: A Study of Congenital Malformations of the Back. *Dev Med Child Neurol.* 2008;10(4):470-478. doi:10.1111/j.1469-8749.1968.tb02921.x
46. Lode H-M, Deeg K-H, Krauss J. Spinal Sonography in Infants with Cutaneous birth Markers in the Lumbo-Sacral Region – an Important Sign of Occult Spinal Dysraphism and Tethered Cord. *Ultraschall Med - Eur J Ultrasound.* 2007;29(S 05):281-288. doi:10.1055/s-2007-963169
47. Deeg K-H, Lode H-M, Gassner I. Spinal Sonography in Newborns and Infants - Part II: Spinal Dysraphism and Tethered Cord. *Ultraschall Med - Eur J Ultrasound.* 2007;29(01):77-88. doi:10.1055/s-2007-963212
48. Unsinn KM, Geley T, Freund MC, Gassner I. US of the Spinal Cord in Newborns: Spectrum of Normal Findings, Variants, Congenital Anomalies, and Acquired Diseases. *RadioGraphics.* 2000;20(4):923-938. doi:10.1148/radiographics.20.4.g00jl06923
49. Stamates MM, Frim DM, Yang CW, Katzman GL, Ali S. Magnetic resonance imaging in the prone position and the diagnosis of tethered spinal cord. *J Neurosurg Pediatr.* 2018;21(1):4-10. doi:10.3171/2017.3.PEDS16596
50. Xenos C, Sgouros S, Walsh R, Hockley A. Spinal Lipomas in Children. *Pediatr Neurosurg.* 2000;32(6):295-307. doi:10.1159/000028958
51. Shang A-J, Yang C-H, Cheng C, et al. Microsurgical efficacy in 326 children with tethered cord syndrome: a retrospective analysis. *Neural Regen Res.* 2019;14(1):149. doi:10.4103/1673-5374.243720
52. Iqbal N, Qadeer M, Sharif SY. Variation in Outcome in Tethered Cord Syndrome. *Asian Spine J.* 2016;10(4):711. doi:10.4184/asj.2016.10.4.711
53. Linder M, Rosenstein J, Sklar FH. Functional Improvement after Spinal Surgery for the Dysraphic Malformations. *Neurosurgery.* 1982;11(5):622-624. doi:10.1227/00006123-198211000-00006
54. Kang J-K, Yoon K-J, Ha S-S, Lee I-W, Jeun S-S, Kang S-G. Surgical Management and Outcome of Tethered Cord Syndrome in School-Aged Children, Adolescents, and Young Adults. *J Korean Neurosurg Soc.* 2009;46(5):468. doi:10.3340/jkns.2009.46.5.468
55. Bowman RM, Mohan A, Ito J, Seibly JM, McLone DG. Tethered cord release: a long-term study in 114 patients: Clinical article. *J Neurosurg Pediatr.* 2009;3(3):181-187. doi:10.3171/2008.12.PEDS0874
56. Conklin MJ, Kishan S, Nanayakkara CB, Rosenfeld SR. Orthopedic guidelines for the care of people with spina bifida. Brei T, Castillo H, Castillo J, eds. *J Pediatr Rehabil Med.* 2020;13(4):629-635. doi:10.3233/PRM-200750
57. Kulkarni AV, Pierre-Kahn A, Zerah M. Conservative Management of Asymptomatic Spinal Lipomas of the Conus. *Neurosurgery.* 2004;54(4):868-875. doi:10.1227/01.NEU.0000114923.76542.81

58. Suppiej A, Dal Zotto L, Cappellari A, et al. Tethered cord in patients with anorectal malformation: preliminary results. *Pediatr Surg Int.* 2009;25(10):851-855. doi:10.1007/s00383-009-2435-6
59. La Marca F, Grant JA, Tomita T, McLone DG. Spinal Lipomas in Children: Outcome of 270 Procedures. *Pediatr Neurosurg.* 1997;26(1):8-16. doi:10.1159/000121155
60. Ogiwara H, Lyszczarz A, Alden TD, Bowman RM, McLone DG, Tomita T. Retethering of transected fatty filum terminales: Clinical article. *J Neurosurg Pediatr.* 2011;7(1):42-46. doi:10.3171/2010.10.PEDS09550
61. Ostling LR, Bierbrauer KS, Kuntz C. Outcome, Reoperation, and Complications in 99 Consecutive Children Operated for Tight or Fatty Filum. *World Neurosurg.* 2012;77(1):187-191. doi:10.1016/j.wneu.2011.05.017
62. Yong RL, Habrock-Bach T, Vaughan M, Kestle JR, Steinbok P. Symptomatic Retethering of the Spinal Cord After Section of a Tight Filum Terminale. *Neurosurgery.* 2011;68(6):1594-1602. doi:10.1227/NEU.0b013e31821246c6
63. Bao N, Chen Z-H, Gu S, Chen Q-M, Jin H-M, Shi C-R. Tight filum terminale syndrome in children: analysis based on positioning of the conus and absence or presence of lumbosacral lipoma. *Childs Nerv Syst.* 2007;23(10):1129-1134. doi:10.1007/s00381-007-0376-8
64. Cornips EMJ, Vereijken IMP, Beuls EAM, et al. Clinical characteristics and surgical outcome in 25 cases of childhood tight filum syndrome. *Eur J Paediatr Neurol.* 2012;16(2):103-117. doi:10.1016/j.ejpn.2011.07.002
65. Selden NR, Nixon RR, Skoog SR, Lashley DB. Minimal tethered cord syndrome associated with thickening of the terminal filum. *J Neurosurg Pediatr.* 2006;105(3):214-218. doi:10.3171/ped.2006.105.3.214
66. Selçuki M, Vatansever S, Inan S, Erdemli E, Bağdatoğlu C, Polat A. Is a filum terminale with a normal appearance really normal? *Childs Nerv Syst.* 2003;19(1):3-10. doi:10.1007/s00381-002-0665-1
67. Fabiano AJ, Khan MF, Rozzelle CJ, Li V. Preoperative Predictors for Improvement after Surgical Untethering in Occult Tight Filum Terminale Syndrome. *Pediatr Neurosurg.* 2009;45(4):256-261. doi:10.1159/000228983
68. Selçuki M, Coşkun K. Management of tight filum terminale syndrome. *Surg Neurol.* 1998;50(4):318-322. doi:10.1016/S0090-3019(97)00377-7
69. Steinbok P, MacNeily AE, Hengel AR, et al. Filum Section for Urinary Incontinence in Children with Occult Tethered Cord Syndrome: A Randomized, Controlled Pilot Study. *J Urol.* 2016;195(4 Part 2):1183-1188. doi:10.1016/j.juro.2015.09.082
70. Gupta A, Rajshekhar V. Fatty filum terminale (FFT) as a secondary tethering element in children with closed spinal dysraphism. *Childs Nerv Syst.* 2018;34(5):925-932. doi:10.1007/s00381-017-3700-y

71. Barutcuoglu M, Selcuki M, Selcuki D, et al. Cutting filum terminale is very important in split cord malformation cases to achieve total release. *Childs Nerv Syst.* 2015;31(3):425-432. doi:10.1007/s00381-014-2586-1
72. Isik N, Elmaci I, Gokben B, Balak N, Tosyalı N. Currarino Triad: Surgical Management and Follow-Up Results of Three Cases. *Pediatr Neurosurg.* 2010;46(2):110-119. doi:10.1159/000319007
73. Hayashi T, Kimiwada T, Kohama M, Shirane R, Tominaga T. Minimally Invasive Surgical Approach to Filum Lipoma. *Neurol Med Chir (Tokyo).* 2018;58(3):132-137. doi:10.2176/nmc.oa.2017-0200
74. Magrassi L, Chiaranda I, Minelli M, Grimod G, Locatelli D, Arienta C. Total Endoscopic Approach to the Cauda in a Patient with a Tight Filum. *Min - Minim Invasive Neurosurg.* 2008;51(06):350-353. doi:10.1055/s-0028-1087189
75. Thavara B, Kidangan G, Rajagopalawarrier B. Analysis of the surgical technique and outcome of the thoracic and lumbar intradural spinal tumor excision using minimally invasive tubular retractor system. *Asian J Neurosurg.* 2019;14(2):453. doi:10.4103/ajns.AJNS_254_18
76. Veronesi V, Sacco C, Mastronicola C, Staffa G. Transhiatal Approach to Filum Terminale Externum Sectioning in Adult Patient With Tethered Cord Syndrome: Case Report. *Oper Neurosurg.* 2018;15(1):E1-E4. doi:10.1093/ons/oxx188
77. Massimi L, Peraio S, Peppucci E, Tamburrini G, Di Rocco C. Section of the filum terminale: is it worthwhile in Chiari type I malformation? *Neurol Sci.* 2011;32(S3):349-351. doi:10.1007/s10072-011-0691-4
78. Royo-Salvador MB, Solé-Llenas J, Doménech JM, Gonzalez-Adrio R. Results of the section of the filum terminale in 20 patients with syringomyelia, scoliosis and Chiari malformation. *Acta Neurochir (Wien).* 2005;147(5):515-523. doi:10.1007/s00701-005-0482-y
79. Patel M, Vetter M, Simonds E, et al. Mechanical relationship of filum terminale externum and filum terminale internum: is it possible to detether the spinal cord extradurally? *Childs Nerv Syst.* 2018;34(9):1767-1770. doi:10.1007/s00381-018-3837-3
80. Zerah M. Centre de Référence Maladies Rares C-MAVEM - Centre de Référence Maladies Rares C-MAVEM. Accessed September 27, 2021. <https://www.c-mavem.fr/spip.php?article32>
81. Quiñones-Hinojosa A, Gadkary CA, Gulati M, et al. Neurophysiological monitoring for safe surgical tethered cord syndrome release in adults. *Surg Neurol.* 2004;62(2):127-133. doi:10.1016/j.surneu.2003.11.025
82. Lalgudi Srinivasan H, Valdes-Barrera P, Agur A, et al. Filum terminale lipomas—the role of intraoperative neuromonitoring. *Childs Nerv Syst.* 2021;37(3):931-939. doi:10.1007/s00381-020-04856-4
83. Swaroop VT, Dias L. Orthopedic management of spina bifida. Part I: hip, knee, and rotational deformities. *J Child Orthop.* 2009;3(6):441-449. doi:10.1007/s11832-009-0214-5
84. Swaroop VT, Dias L. Orthopaedic management of spina bifida—part II: foot and ankle deformities. *J Child Orthop.* 2011;5(6):403-414. doi:10.1007/s11832-011-0368-9

85. Verpoorten C, Buyse GM. The neurogenic bladder: medical treatment. *Pediatr Nephrol*. 2008;23(5):717-725. doi:10.1007/s00467-007-0691-z
86. Stein R, Bogaert G, Dogan HS, et al. EAU/ESPU guidelines on the management of neurogenic bladder in children and adolescent part I diagnostics and conservative treatment. :13.
87. Gilron I, Baron R, Jensen T. Neuropathic Pain: Principles of Diagnosis and Treatment. *Mayo Clin Proc*. 2015;90(4):532-545. doi:10.1016/j.mayocp.2015.01.018
88. Baron R, Binder A, Wasner G. Neuropathic pain: diagnosis, pathophysiological mechanisms, and treatment. *Lancet Neurol*. 2010;9(8):807-819. doi:10.1016/S1474-4422(10)70143-5
89. Przydacz M, Chlosta P, Corcos J. Recommendations for urological follow-up of patients with neurogenic bladder secondary to spinal cord injury. *Int Urol Nephrol*. 2018;50(6):1005-1016. doi:10.1007/s11255-018-1852-7
90. Denys P, Soler J-M, Fattouh B, et al. Mise en évidence des différences de gestion des vessies neurologiques existantes entre urologues et médecins spécialisés en médecine physique et de réhabilitation : enquête réalisée auprès de 383 spécialistes. Published online 2012:10.
91. de Sèze M, Denys P, Perrouin-Verbe B, Kastler EC. Recommandations du Groupe d'Études de Neuro-Urologie de Langue Française (GENULF) pour le suivi du blessé médullaire et du patient spina bifida. :3.
160. Stein R, Bogaert G, Dogan HS, Hoen L, Kocvara R, Nijman RJM, 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(1):45–57.
161. Stein R, Bogaert G, Dogan HS, Hoen L, Kocvara R, Nijman RJM, et al. EAU/ESPU guidelines on the management of neurogenic bladder in children and adolescent part II operative management. *Neurourol Urodyn*. 2020;39(2):498–506.
162. Lee B, Featherstone N, Nagappan P, McCarthy L, O'Toole S. British Association of Paediatric Urologists consensus statement on the management of the neuropathic bladder. *J Pediatr Urol*. 2016;12(2):76–87.
163. Sager C, Barroso U, Bastos JM, Retamal G, Ormaechea E. Management of neurogenic bladder dysfunction in children update and recommendations on medical treatment. *Int Braz J Urol*. 2021 Feb 28;47.
164. Bauer SB, Austin PF, Rawashdeh YF, de Jong TP, Franco I, Siggard C, et al. International Children's Continence Society's recommendations for initial diagnostic evaluation and follow-up in congenital neuropathic bladder and bowel dysfunction in children. *Neurourol Urodyn*. 2012 Jun;31(5):610–4.
165. Lodwick D, Asti L, Deans K, Minneci P, McLeod D. Variation in Practice Patterns for the Management of Newborn Spina Bifida in the United States. *Urology*. 2017 Feb;100:207–12.
166. Wide P, Duchén K, Mattsson S, Glad Mattsson G. Four-hour voiding observation with provocation test reveals significant abnormalities of bladder function in newborns with spinal dysraphism. *J Pediatr Urol*. 2020 Aug;16(4):491.e1-491.e7.

167. Tanaka ST, Paramsothy P, Thibadeau J, Wiener JS, Joseph DB, Cheng EY, et al. Baseline Urinary Tract Imaging in Infants Enrolled in the UMPIRE Protocol for Children with Spina Bifida. *J Urol*. 2019;201(6):1193–8.
168. Fernbach SK, Maizels M, Conway JJ. Ultrasound grading of hydronephrosis: introduction to the system used by the Society for Fetal Urology. *Pediatr Radiol*. 1993;23(6):478–80.
169. Kim WJ, Shiroyanagi Y, Yamazaki Y. Can Bladder Wall Thickness Predict Videourodynamic Findings in Children with Spina Bifida? *J Urol*. 2015 Jul;194(1):180–3.
170. Leonardo CR, Filgueiras MFT, Vasconcelos MM, Vasconcelos R, Marino VP, Pires C, et al. Risk factors for renal scarring in children and adolescents with lower urinary tract dysfunction. *Pediatr Nephrol*. 2007 Nov;22(11):1891–6.
171. Shiroyanagi Y, Suzuki M, Matsuno D, Yamazaki Y. The significance of 99mtechnetium dimercapto-succinic acid renal scan in children with spina bifida during long-term followup. *J Urol*. 2009 May;181(5):2262–6; discussion 2266.
172. Veenboer PW, Hobbelenk MGG, Ruud Bosch JLH, Dik P, van Asbeck FWA, Beek FJA, et al. Diagnostic accuracy of Tc-99m DMSA scintigraphy and renal ultrasonography for detecting renal scarring and relative function in patients with spinal dysraphism. *Neurourol Urodyn*. 2015 Aug;34(6):513–8.
173. 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 myelomeningocele. *J Urol*. 1999 Sep;162(3 Pt 2):1068–71.
174. Dik P, Klijn AJ, van Gool JD, de Jong-de Vos van Steenwijk CCE, de Jong TPVM. Early start to therapy preserves kidney function in spina bifida patients. *Eur Urol*. 2006 May;49(5):908–13.
175. Snow-Lisy DC, Yerkes EB, Cheng EY. Update on Urological Management of Spina Bifida from Prenatal Diagnosis to Adulthood. *J Urol*. 2015 Aug;194(2):288–96.
176. Wallis MC, Paramsothy P, Newsome K, Williams T, Routh JC, Joseph DB, et al. Incidence of Urinary Tract Infections in Newborns with Spina Bifida-Is Antibiotic Prophylaxis Necessary? *J Urol*. 2021 Mar 8;101097JU0000000000001690.
177. Kaye IY, Payan M, Vemulakonda VM. Association between clean intermittent catheterization and urinary tract infection in infants and toddlers with spina bifida. *J Pediatr Urol*. 2016 Oct;12(5):284.e1-284.e6.
178. Hansson S, Jodal U, Norén L, Bjure J. Untreated bacteriuria in asymptomatic girls with renal scarring. *Pediatrics*. 1989 Dec;84(6):964–8.
179. Hansson S, Caugant D, Jodal U, Svanborg-Edén C. Untreated asymptomatic bacteriuria in girls: I--Stability of urinary isolates. *BMJ*. 1989 Apr 1;298(6677):853–5.
180. Hansson S, Jodal U, Lincoln K, Svanborg-Edén C. Untreated asymptomatic bacteriuria in girls: II--Effect of phenoxymethylpenicillin and erythromycin given for intercurrent infections. *BMJ*.

- 1989 Apr 1;298(6677):856–9.
181. Zegers B, Uiterwaal C, Kimpen J, van Gool J, de Jong T, Winkler-Seinstra P, et al. Antibiotic prophylaxis for urinary tract infections in children with spina bifida on intermittent catheterization. *J Urol*. 2011 Dec;186(6):2365–70.
 182. Zegers SHJ, Dieleman J, van der Bruggen T, Kimpen J, de Jong-de Vos van Steenwijk C. The influence of antibiotic prophylaxis on bacterial resistance in urinary tract infections in children with spina bifida. *BMC Infect Dis*. 2017;17(1):63.
 183. Akil İ, Özen Ç, Cengiz B. Do patients with neurogenic bladder treated with clean intermittent catheterization need antibacterial prophylaxis? *Turkish J Med Sci*. 2016 Jun 23;46(4):1151–4.
 184. Johnson HW, Anderson JD, Chambers GK, Arnold WJ, Irwin BJ, Brinton JR. A short-term study of nitrofurantoin prophylaxis in children managed with clean intermittent catheterization. *Pediatrics*. 1994 May;93(5):752–5.
 185. Schlager TA, Anderson S, Trudell J, Hendley JO. Nitrofurantoin prophylaxis for bacteriuria and urinary tract infection in children with neurogenic bladder on intermittent catheterization. *J Pediatr*. 1998 Apr;132(4):704–8.
 186. Andersson K-E, Chapple CR, Cardozo L, Cruz F, Hashim H, Michel MC, et al. Pharmacological treatment of overactive bladder: report from the International Consultation on Incontinence. *Curr Opin Urol*. 2009 Jul;19(4):380–94.
 187. Rawashdeh YF, Austin P, Siggaard C, Bauer SB, Franco I, de Jong TP, et al. International Children's Continence Society's recommendations for therapeutic intervention in congenital neuropathic bladder and bowel dysfunction in children. *Neurourol Urodyn*. 2012 Jun;31(5):615–20.
 188. Wu HY, Baskin LS, Kogan BA. Neurogenic bladder dysfunction due to myelomeningocele: neonatal versus childhood treatment. *J Urol*. 1997 Jun;157(6):2295–7.
 189. Goessl C, Knispel HH, Fiedler U, Härle B, Steffen-Wilke K, Miller K. Urodynamic effects of oral oxybutynin chloride in children with myelomeningocele and detrusor hyperreflexia. *Urology*. 1998 Jan;51(1):94–8.
 190. Lee JH, Kim KR, Lee YS, Han SW, Kim KS, Song SH, et al. Efficacy, tolerability, and safety of oxybutynin chloride in pediatric neurogenic bladder with spinal dysraphism: a retrospective, multicenter, observational study. *Korean J Urol*. 2014 Dec;55(12):828–33.