

Synthèse à destination du médecin traitant

Extraite du Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS)

Déformations précoces du rachis

Septembre 2022

Centre de référence des malformations vertébrales et médullaires

Synthèse à destination du médecin traitant

Les déformations précoces du rachis sont des maladies rares regroupant des pathologies diverses. Elles peuvent être secondaire à une pathologie génétique, neuromusculaire ou secondaire à une malformation vertébrale. Enfin la plupart sont dites idiopathiques, c'est-à-dire sans cause identifiée. Bien que la prévalence de ces scolioses à début précoce soit inconnue, les courbures à début précoce dites « idiopathique » représente moins de 1% de toutes les scolioses.

Le diagnostic de déformation précoce du rachis est évoqué chez un patient devant courbure rachidienne tridimensionnelle (axial, frontal et sagittal) dont l'angle de la courbure principale est supérieur à 10°, quelle que soit l'étiologie, et se développant avant l'âge de 10 ans.

Le diagnostic repose sur l'examen clinique à la recherche d'une gibbosité ainsi que sur un examen clinique complet pouvant orienter sur l'étiologie de la déformation.

La prise en charge globale du patient repose sur une coopération pluridisciplinaire entre obstétricien, neurologue, généticien, médecine physique et de réadaptation, neurochirurgien pneumologue, kinésithérapeute, psychologue, assistante sociale coordonnée par un chirurgien hospitalier orthopédiste.

Un bilan des comorbidités associées doit être réalisé en fonction de la sévérité et de l'étiologie de la déformation rachidienne. Ce bilan peut associer l'évaluation de l'appareil ostéo-articulaire et musculaire, respiratoire, cardiaque, trophique et digestif, psychologique et du versant social.

Les options de traitement pour les déformations précoces du rachis comprennent la surveillance, la kinésithérapie, le traitement orthopédiques et chirurgicaux.

Le traitement orthopédique comprend le port de corset ou de plâtres de dérotation et a pour objectif de stopper l'évolution de la courbure.

Lorsque la prise en charge non opératoire échoue chez les enfants atteints de déformations précoces du rachis, une fusion précoce du rachis thoracique doit être évitée afin de minimiser la constriction de la paroi thoracique et l'altération du développement cardiopulmonaire pendant la croissance.

Lorsque la chirurgie est indiquée, il est préférable d'utiliser des techniques chirurgicales qui permettent une certaine croissance de la colonne vertébrale.

Rôle du médecin traitant/généraliste

Assurer la confirmation diagnostique par un centre de référence ou de compétence
Assurer le suivi médical et, si besoin, adresser le patient vers un centre de référence ou de compétence

Veiller à ce que le suivi soit réalisé par une équipe habilitée

Assurer la surveillance des complications de la maladie en coordination avec les équipes référentes

Contacts utiles

Pour se procurer des informations complémentaires il est possible de consulter le site orphanet (<http://www.orpha.net>) ou l'association scoliose et partage (www.scoliose.org) et la fondation Cotrel (<https://www.fondationcotrel.org>)

Coordonnées du(des) centre(s) de référence, de compétence et de(s) l'association(s) de patients

▸ Centres de référence pour les anomalies du développement et les syndromes malformatifs :

- **Région Ile de France (Coordonnateur Pr VERLOES)** : Département de Génétique, CHU Robert DEBRE, 37 bd SERURIER, 75019 PARIS - Tel 01 40 03 53 42
- **Région Sud-Ouest (Coordonnateur Pr LACOMBE)** : CHU de Bordeaux, Service de Génétique Médicale, Groupe hospitalier Pellegrin, Place Amélie Raba-Léon, 33076 BORDEAUX Cedex – Tel 05 57 82 03 63 / 05 56 79 59 52
- **Région Nord de France (Coordonnateur Pr MANOUVRIER)** : Hôpital J de Flandre, Rue Pierre Decoux, 59037 Lille Cedex France – Tel 03 20 44 49 11
Centre associé : CHU Amiens
- **Région Ouest (Coordonnateur Pr ODENT)** : CHU de RENNES -Hôpital Sud -16, boulevard de Bulgarie- BP 90347 -35203 Rennes Cedex 2 – Tel 02 99 26 67 44
Centres associés : CHU Nantes, Poitiers, Tours, Angers, Brest
- **Région Sud-PACA (Coordonnateur Pr PHILIP)** : Département de Génétique Médicale -C.H.U. Timone enfants -7^e étage -13385 MARSEILLE cedex 05 – Tel 04 91 38 67 49
Centre associé : CHU Nice
- **Région Sud-Languedoc Roussillon (Coordonnateur Pr GENEVIEVE)** : Hôpital Arnaud de Villeneuve -Service de Génétique Médicale -371 avenue du Doyen Gaston Giraud -34295 MONTPELLIER CEDEX 5 – Tel : 04 67 33 65 64
- **Région Est (Coordonnateur Pr OLIVIER-FAIVRE)** : Centre de Génétique - Hôpital d'enfants -10 Boulevard Mal de Lattre de Tassigny -BP 77908 -21079 DIJON CEDEX – Tel 03 80 29 53 13
Centres associés : CHU Nancy, Strasbourg, Reims
- **Région Auvergne-Rhône-Alpes (Coordonnateur Pr EDERY)** : CHU de LYON - Groupement Hospitalier Est (GHE) - Hôpital Femme Mère Enfant (HFME) - 59 boulevard Pinel – 69 677 BRON - Tel 04 27 85 55 73 / 04 27 85 51 41 et CHU de Clermont-Ferrand - Hôtel Dieu Boulevard Léon Malfreyt - 63058 CLERMONT FERRAND cedex 1 – Tel : 04 73 75 06 54
Centres associés : CHU Grenoble, Saint Etienne

▸ Centre de référence

Centre de Référence Maladies Rares C-MAVEM

C-MAVEM est le centre de référence maladies rares (CRMAR) national pour les malformations de **Chiari**, les **syringomyélies**, les **dysraphismes** (spina bifida) et autres malformations vertébrales et médullaires rares.

<https://www.c-mavem.fr/>

▸ Association de patients

Association Scoliose et Partage, 29, rue de Vandoncourt, 25230 SELONCOURT

<https://www.scoliose.org>