

VIVRE AVEC...

UN SPINA BIFIDA. Les anomalies de fermeture du tube neural causent un polyhandicap très complexe qui impose d'organiser un parcours de soins multidisciplinaire et personnalisé des enfants et des adultes atteints.

Prévenir si on ne peut guérir !

TÉMOIGNAGE DE JENNIFER

**COMMENTAIRES
DE FRANÇOIS
HAFFNER,**
président de
l'Association nationale
spina bifida et
handicaps associés
(ASBH)

www.spina-bifida.org

assistante.ashb
@spina-bifida.org

F. Haffner déclare
n'avoir aucun
lien d'intérêts.

TÉMOIGNAGE DE JENNIFER

J'ai 43 ans et je suis atteinte d'un spina bifida de type myéloméningocèle. Mon parcours dès ma naissance est fait de multiples allers et retours dans les hôpitaux pour de multiples soins et opérations divers et variés. Ma pathologie m'oblige à me déplacer en fauteuil roulant, puisque je suis paraplégique. J'ai pu marcher appareillée pendant quelques années avec un déambulateur et, par la suite, avec des cannes anglaises, mais je me suis rapidement rendu compte que j'étais beaucoup plus autonome en fauteuil roulant.

J'ai également une incontinence urinaire que j'ai la chance de gérer assez bien grâce aux deux agrandissements de vessie que j'ai subis dans ma petite enfance ; je pratique l'autosondage depuis l'âge de 7 ans.

On m'a posé une valve à la naissance car je commençais à avoir une hydrocéphalie ; cette dernière n'a jamais été changée et heureusement que tout se passe bien.

Ma scolarité s'est déroulée en milieu ordinaire, à l'exception de mes années de lycée que j'ai choisi d'effectuer en centre médico-pédagogique, les classes étant moins surchargées et les professeurs plus disponibles ; j'ai pu obtenir le baccalauréat.

Aujourd'hui, mon état est stable, et depuis la naissance de mon fils aîné en 2006 je n'ai jamais refait d'infection urinaire ; j'ignore si cela a un lien, mais c'est une bonne chose.

Je suis maman de deux garçons et je suis mariée ; j'ai arrêté ma carrière professionnelle pour me consacrer au milieu associatif.

J'accompagne, avec l'association Parhandifféremment que j'ai créée en 2017, des couples ou des personnes seules en situation de handicap dans leur parcours d'adoption en France ou à l'étranger ; nous avons adopté notre second fils en Afrique en 2013, et c'est à la suite de cet événement que j'ai décidé de créer l'association.

J'ai également écrit un livre autobiographique, intitulé *Avec maman, tout roule !*, qui retrace mon parcours, de ma naissance à aujourd'hui. Comme je le dis souvent, cela a été plus dur pour mes parents que pour moi ; je vis avec ce handicap au quotidien et, étant mère de famille, je n'ai pas le temps de m'apitoyer sur mon sort !

Bien sûr, je suis loin d'être une exception, et heureusement. Alors, même si quelquefois je pense que ce serait plus simple sans mon handicap, je me dis qu'il y a toujours pire que soi.

Je pense que plus l'autonomie est possible et plus elle est acquise tôt, plus facile est la gestion d'un handicap pour le vivre le plus sereinement possible.

COMMENTAIRE DE FRANÇOIS HAFFNER, PRÉSIDENT DE L'ASBH

Le spina bifida fait partie des anomalies de fermeture du tube neural qui regroupent de nombreuses malformations appelées dysraphies spinales (spina bifida, anencéphalie, encéphalocèle, rachischisis, lipomes, moelle épinière attachée, étirée, spina bifida occulta, etc.). À ces anomalies sont associés des

syndromes comme celui de Chiari, la syringomyélie (50 %), l'hydrocéphalie (85 % des spina bifida), des handicaps cognitifs.

Une atteinte de la moelle provoque des problèmes de parésie ou de paraplégie, des pertes de sensibilité, une incontinence urinaire et/ou fécale (95 % des spina bifida).

C'est donc un polyhandicap très complexe qui met en jeu de nombreuses spécialités médicales, neurochirurgie, neuro-urologie, orthopédie, gastroentérologie, gynécologie, rééducation fonctionnelle, soutiens scolaires et paramédicaux, etc.

L'une des problématiques est la mise en place d'un parcours de soins permettant la prise en charge médicale et personnalisée des enfants et des adultes.

La création, dès 2006, d'un réseau spécialisé dans le cadre de trois Plans nationaux « maladies rares » a amélioré la situation pour les enfants. Mais la situation reste difficile pour l'adulte sur le plan régional, et la transition adolescent-adulte reste à bâtrir.

On est surpris par la volonté et le courage de ces enfants différents pour essayer de surmonter les difficultés de tout adolescent, puis de trouver une place dans la société.

Leurs parcours sont émaillés de consultations, d'examens, d'hospitalisation, de chirurgie, de soins.

Se sonder la vessie 5 fois par jour sans toujours parvenir à une propreté sociale est très contraignant, sans parler des problèmes d'infections et de constipation/diarrhées.

L'incontinence reste un des problèmes majeurs, car, dans notre société elle reste taboue, stigmatisée, et provoque l'isolement et le rejet social.

RENFORCER LA CAMPAGNE DE PRÉVENTION !

Une campagne nationale d'information sur la prévention des anomalies de fermeture du tube neural par l'acide folique (vitamine B₉) vise plus de 1 million de femmes qui chaque année sont enceintes, ainsi que le corps médical qui prescrit l'acide folique (médecins, sages-femmes), et enfin les pouvoirs publics pour qui la prévention des maladies chroniques ne semble pas une priorité.

Nous avons utilisé la diffusion des messages et des capsules vidéos de personnes concernées, par internet et les réseaux sociaux, avec une répétition hebdomadaire des messages de prévention.

Des centaines de milliers de mails ont été adressés, avec un certain succès, qui s'amplifie de semaine en semaine : article de journaux, télévision, magazines féminins, soutien de tous types, questions écrites au gouvernement, etc.

Une étude menée en France sur 187 000 femmes enceintes a montré, à partir des prescriptions d'acide folique, que seules 6,7 à 8,1 % (primipares) des femmes enceintes avaient pris

regulièrement de la vitamine B₉ en périconceptionnel, soit 1 mois avant la conception et 3 mois après.

Il est temps que les pouvoirs publics mettent en place une prévention des anomalies de fermeture du tube neural, comme le précisent les recommandations du Haut Conseil de santé publique (recommandations de 2017).

Une dernière question : les hommes sont-ils eux aussi carencés en folates ?

L'ASBH, malgré la pandémie de Covid-19, poursuit sa campagne nationale.



Néanmoins, nombre de ces enfants se battent admirablement en développant des talents (athlètes handicapés de haut niveau, études universitaires ouvrant à des carrières de cadres, mères de famille, etc.).

Il est possible de réduire la prévalence des anomalies de fermeture du tube neural d'environ 72 %, sachant qu'actuellement on observe 1 cas pour 650 grossesses en France (*European surveillance of congenital anomalies*, Eurocat).

En 1980, il a été demandé par tous les organismes (Organisation mondiale de la santé, Union européenne, Agence nationale de sécurité sanitaire de l'alimentation, de l'environnement et du travail, Haute Autorité

de santé, etc.) une prise de 0,5 mg d'acide folique (vitamine B₉) par les femmes enceintes, ce qui réduit la fréquence de ces anomalies.

Une majorité de femmes a une carence enzymatique qui empêche la métabolisation de la vitamine B₉ par le foie, altérant la duplication des cellules du fœtus lors du premier mois de la grossesse et provoquant des lésions du système nerveux central. Comme on ne peut dépister avant la 15^e-20^e semaine d'aménorrhée les malformations (myéломéningocèle), les couples n'ont, à ce stade, le choix qu'entre trois solutions : interruption médicale de grossesse ; intervention chirurgicale sur les lésions après la naissance ; pratique d'une

chirurgie anténatale sur le fœtus par voie fœtoscopique.

L'Association spina bifida et handicaps associés (ASBH) a contribué à la mise en place de deux équipes en France pratiquant cette chirurgie d'avant-garde et d'avenir qui améliore l'état de santé des enfants.

Puisqu'on ne peut guérir, seule une prévention par la vitamine B₉ permettra de réduire la prévalence des anomalies de fermeture du tube neural, actuellement en hausse. Rappelons que 87 pays dans le monde pratiquent la fortification des farines en B₉ alors que la France en est restée à la supplémentation, qui est suivie par seulement 6,7 à 8,1 % des femmes enceintes en France. ☺

VIVRE AVEC... DÉJÀ PARUS DANS LA REVUE DU PRATICIEN

- Vivre avec un bégaiement (Avril 2021)
- Vivre avec une maladie de Lesch-Nyhan (Mars 2021)
- Vivre avec un syndrome de Parder-Willi (Décembre 2020)
- Vivre avec une cutis laxa (Novembre 2020)
- Vivre avec une hypophosphatasie (Septembre 2020)

