



Cas Clinique

Syndrome Polymalformatif Cérébral : À Propos d'un Cas

Brain polymalformative syndrome: a case report

Hissene Mahamat T¹, Tra Bi Zamble OD¹, Bako Daouda I^{2,3}, Issoufou Hamma O⁴, Kossi Odjo Dogbé YZ⁴, Guida Seidou², Sanoussi Samuila^{2,4}.

1. Service de Radiologie, Hôpital Mère-enfant de Bingerville, Abidjan,
2. Faculté des sciences de la santé de Niamey, Niger
3. Service de Radiologie, Hôpital General de Référence de Niamey, Niger
4. Hôpital National de Niamey, Niger

Auteur correspondant :

Dr Mahamat Hissene Tidjani

Email : Tidjah.idh@gmail.com

Téléphone: (+225) 07 87 50 29 77

Mots-clés : Malformation cérébrale- Dandy Walker- schizencéphalie - hydrocéphalie, agénésie du corps calleux,

Keywords: Malformation- Dandy Walker- schizencephaly- hydrocephalus, corpus callosum agenesis

RÉSUMÉ

Les malformations cérébrales sont fréquentes et constituent une cause importante de handicap physique et de mortalité particulièrement chez l'enfant. L'association chez un même patient de nombreuses malformations cérébrales telles que la malformation de Dandy Walker, schizencéphalie et agénésie du corps calleux est rare. Sa pathogénie est marquée par une hétérogénéité étiologique. Elle est responsable de nombreux et sévères troubles cognitifs et moteurs. Nous rapportons l'observation d'une patiente de 5 ans, présentant un syndrome polymalformatif cérébral diagnostiqué à l'IRM cérébrale, associant : malformation de Dandy Walker, schizencéphalie à fente ouverte et agénésie du corps calleux.

ABSTRACT

Cerebral malformations are frequent and constitute an important cause of physical disability and mortality, particularly in children. The association in the same patient of many cerebral malformations such as Dandy Walker malformation, schizencephaly and agenesis of the corpus callosum is rare. This pathogenesis is marked by etiological heterogeneity. It is responsible for many severe cognitive and motor deficits. We report the case of 5 year old female patient with cerebral polymalformative syndrome diagnosed on cerebral MRI, associating: Dandy Walker malformation, Schizencephaly and agenesis of the corpus callosum.

INTRODUCTION

Les malformations congénitales constituent une tragédie familiale et cause importante de morbimortalité lorsqu'elles surviennent. La malformation de Dandy Walker (MDW) associe une hypoplasie du vermis, un pseudokyste du quatrième ventricule, une verticalisation de la tente du cervelet, du torcular et des sinus latéraux et un élargissement antéropostérieur de la fosse postérieure. Elle est fréquemment associée à des anomalies génétiques, à des malformations cérébrales (1). La schizencéphalie est une maladie congénitale rare montrant une malformation cérébrale de développement caractérisée par des fentes du cortex cérébral, qui s'étend de la surface épendymaire au ventricule à travers la substance blanche jusqu'à la surface piale (2). Nous rapportons l'observation d'une fille de 5 ans, amenée en consultation pour tétraplégie et antécédent de crises d'épilepsies en rapport avec un syndrome polymalformatif cérébral diagnostiqué à l'IRM cérébrale, associant : malformation de Dandy Walker, schizencéphalie à fente ouverte et agénésie du corps calleux.

OBSERVATION CLINIQUE

F.A. une fille âgée de 5 ans, issue d'une grossesse mal suivie menée à terme, avec accouchement par voie basse et des parents cousins germains, présentait des épisodes épileptiques évoluant depuis l'âge de deux ans, avec une moyenne d'une crise par mois, et n'a jamais bénéficié d'un traitement adéquat pour ces crises. Ses parents décident de l'amener en consultation après la survenue d'une tétraplégie d'installation progressive. A l'examen neurologique, elle présentait un déficit moteur type tétraplégie spastique, un retard psychomoteur important avec des troubles sévères d'apprentissage et de concentration, un trouble du langage ainsi qu'une macrocéphalie de type disproportionnée. Le reste de l'examen était normal. Une IRM cérébrale fut réalisée sur un appareil 1.5 Tesla et selon un protocole comportant les séquences suivantes : axiale et sagittale T1, axiale flair, axiale diffusion avec ADC, T2 dans les trois plans et séquence 3DTOF. Elle a permis de retrouver un syndrome malformatif cérébral complexe marqué à l'étage infratentorial par une agénésie vermienne avec formation kystique de la fosse postérieure communiquant avec le

quatrième ventricule et la grande citerne, soulevant la tente du cervelet et exerçant un discret effet de masse sur le tronc cérébral et le cervelet. A l'étage supratentorial on retrouve une modification morpho-structurale du parenchyme cérébral marqué par une agénésie du corps calleux, une large déhiscence du ventricule latérale droit faisant communiquer cet espace liquidien avec les espaces sous arachnoïdiens évocateur d'une schizencéphalie étendue pariéto-temporale droite. Il s'y associe une hydrocéphalie avec dilatation importante des ventricules latéraux et du troisième ventricule sans trouble de résorption transépendymaire. (Figure 1 à 5).



Figure 1 : IRM cérébrale, coupe sagittale T1

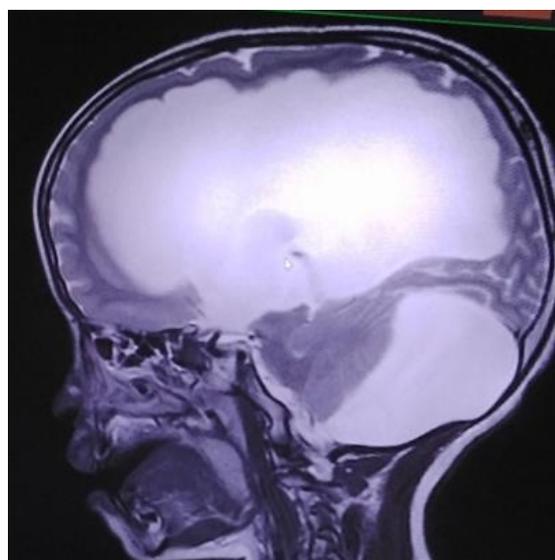


Figure 2 : IRM cérébrale, coupe sagittale spin écho T2

Les figures 1 et 2 montrent une agénésie vermienne avec formation kystique de la fosse postérieure communiquant le quatrième ventricule (V4) et la grande citerne, soulevant la tente du cervelet et exerce un discret effet de masse sur le tronc cérébral et le cervelet. Il s'y associe une

agénésie du corps calleux avec dilatation importante des ventricules latéraux et du troisième ventricule (V3).

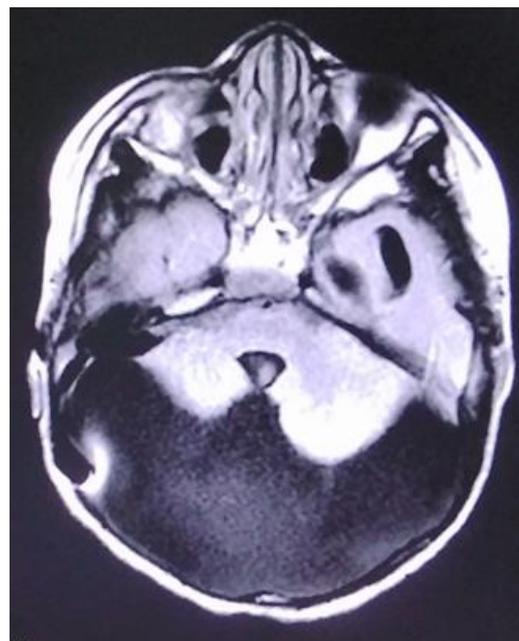


Figure 3 : IRM cérébrale, coupe axiale spin écho T1, montrant une agénésie vermienne avec formation kystique de la fosse postérieure.

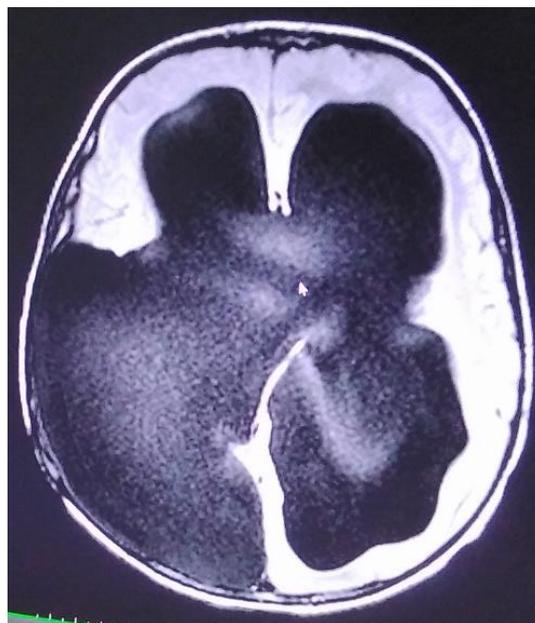


Figure 4 : IRM cérébrale, coupe axiale flair,



Figure 5 : IRM cérébrale, coupe coronale spin echo T2

Les figures 4 et 5 montrent, une modification morpho-structurale du parenchyme cérébral, marquée par une large déhiscence du ventricule latérale droit faisant communiquer cet espace liquidien avec les espaces sous arachnoïdiens.

DISCUSSION

La malformation de Dandy-Walker est une maladie congénitale rare qui a été décrite pour la première fois par Dandy et Blackfan en 1914. Sa prévalence est d'environ 1 cas pour 35 000 naissances vivantes aux Etats unis(4). Nous retiendrons les quatre éléments suivants comme nécessaires et suffisants au diagnostic : kyste de la fosse postérieure communiquant largement avec le quatrième ventricule, hypoplasie du vermis cérébelleux, implantation surélevée du torcular et des sinus latéraux avec, pour conséquence, l'horizontalisation, voire la verticalisation, de la tente, et l'élargissement antéropostérieur de la fosse postérieure(1). Sa pathogénie est marquée par une hétérogénéité étiologique. Peut être évoqué une exposition à un agent extérieur tératogène entre la 4^e et la 7^e semaine embryonnaire, les anomalies chromosomiques dont les plus courants sont la trisomie 18, la triploidie et la trisomie 13, ainsi que des facteurs environnementaux (exposition prénatale à la rubéole, cytomégalovirus, toxoplasmose, alcool et diabète maternel) (3). L'association hydrocéphalie et malformation de Dandy et Walker est fréquente dans la littérature. Sanoussi et al (5) ont rapporté une fréquence de 88,88% des cas. Dans notre observation l'hydrocéphalie était importante et concerne les ventricules latéraux et le troisième. L'hydrocéphalie doit donc être considérée comme une complication évolutive possible de la MDW, et non comme un de ses éléments constitutifs(1). L'effet de la malformation de Dandy-Walker sur le développement intellectuel est variable. La

moitié des patients ont une cognition normale tandis que d'autres n'atteignent jamais un développement intellectuel normal, même lorsque l'hydrocéphalie est traitée tôt et correctement(6). Selon Amadou et al, la malformation de Dandy Walker était la principale cause de retard psychomoteur chez l'enfant à Lomé avec une fréquence de 37,93 % (7). La malformation de Dandy-Walker est souvent associée à d'autres anomalies cérébrales ou systémiques. Les plus fréquentes des malformations cérébrales sont : agénésie du corps calleux, sténose aqueductale, rachischisis, ectopie cérébrale ou cérébelleuse, holoprosencéphalie, anomalie du tube neural(3). Néanmoins son association à une schizencéphalie reste rare. La schizencéphalie est définie comme une anomalie de développement cortical survenant pendant la grossesse. Elle est responsable d'un retard de développement psychomoteur, d'épilepsie sévère pharmacorésistante perturbant les apprentissages cognitifs(8). Il existe deux types de schizencéphalie, le type I ou lèvres fermées et le type II ou lèvres ouvertes où les parois sont séparées les unes des autres et remplies de liquide cérébro-spinal (LCR). Le type II est plus courant que le type I, 60 % des schizencéphalies unilatérales étant de type ouvert. Les fentes peuvent être bilatérales ou unilatérales, symétriques ou asymétriques et peuvent se produire n'importe où dans le cerveau (9,10). Il est cependant plus fréquent dans les lobes pariétaux et frontaux (2). Notre patiente présentait une schizencéphalie étendue unilatérale droite de type II, marquée par une large fente pariéto-temporale avec déhiscence du ventricule latérale droit, qui communique avec les espaces sous arachnoïdiens. Ainsi l'absence de corps calleux qui constitue un pont inter hémisphérique et ayant un rôle important dans la mémoire et l'apprentissage, associée à des malformations citées plus haut, pourrait expliquer les nombreuses crises d'épilepsies ainsi que la sévérité des troubles cognitivo-moteurs. La prise en charge consistait à administrer des antiépileptiques afin de prévenir les crises, la kinésithérapie et l'ergothérapie. Un traitement neurochirurgical de l'hydrocéphalie était effectué et consistait en une dérivation ventriculo-péritonéale (DVP).

CONCLUSION

Les malformations cérébrales sont fréquentes et constituent une cause importante de handicap physique et de mortalité chez l'enfant. Le diagnostic anténatal est fait par l'échographie obstétricale et l'IRM fœtale, et en période post natale par l'échographie transfontanellaire, le scanner et l'IRM cérébrale. Un meilleur suivi de la grossesse permettra un diagnostic plus précoce ainsi qu'une prise en charge adéquate dans un meilleur délai.

CONFLIT D'INTÉRÊT

Les auteurs ne déclarent pas de conflit d'intérêt.

RÉFÉRENCES

1. Klein O, Pierre-Kahn A. La malformation de Dandy-Walker. *Neurochirurgie*. 2006;52(4):347-56.
2. Kamble V, Lahoti A, Dhok A, Taori A, Pajnigara N. A rare case of schizencephaly in an adult with late presentation. *J Fam Med Prim Care*. 2017;6(2):450.

3. Dastoli PAD, Nicácio JM, Da Costa MDS, Suriano IC, Da Silva MC, Cavalheiro S. Hydrocephalus and Dandy-Walker Malformation: a review. *Arch Pediatr Neurosurg.* 2020;2(3):44.
4. Spennato P, Mirone G, Nastro A, Buonocore MC, Ruggiero C, Trischitta V, et al. Hydrocephalus in Dandy-Walker malformation. *Childs Nerv Syst.* 2011;27(10):1665-81.
5. Sanoussi S, Kelani A, Sani Rabiou M, Aminou S, Addo G, Issa A. Malformations kystiques de la fosse cérébrale postérieure et hydrocéphalie : problèmes diagnostiques et traitement endoscopique. Étude prospective de 77 cas. *Neurochirurgie.* 2017;63(1):42.
6. Alexiou GA, Sfakianos G, Prodromou N. Dandy-Walker Malformation: Analysis of 19 Cases. *J Child Neurol.* 2010;25(2):188-91.
7. Amadou A, Sonhaye L, Assih K, Hemou M, Kombate D, D'almeida DM, et al. Imagerie Des Retars Psychomoteurs De L'enfant A Lome. *Eur Sci J ESJ.* 2017;13(27):258.
8. Ondo Apo OF, Gnigone PM, Nyangui Mapaga J, Ongoly S, Ndao Eteno M, Mambila Matsalou GA et al. Schizencéphalie à Fente Ouverte : à Propos d'un Cas. *Health Sci Dis.* 2022;23(4):112-4.
9. Belaaroussi S, Berrada G, Badi FE, Salam S, Chbani K, Laoudiyi D. Apport de l'IRM dans le diagnostic des malformations corticales. *PAMJ Clin Med.* 2019;1(67)
10. Edris A, Kielar A, Karen FK, Avruch L, Walker M. Ultrasound and MRI in the Antenatal Diagnosis of Schizencephaly. *J Obstet Gynaecol Can* 2005;27(9):864-68