

Antenatal Diagnosis of Hydranencephaly: A case report

N. Mekkaoui*, M. Bendahhou Idrissi*, M.K.Saoud*, N. Mamouni*, S. Errarhay*, C. Bouchikhi*, A.Banani*

* Service de Gynéco-Obstétrique I - CHU Hassan II de Fès

Abstract: *Hydranencephaly is a rare congenital brain malformation, which manifests itself by the absence of development of the cerebral hemispheres and their replacement by cerebrospinal fluid (1). We report a case of antenatal diagnosis of hydranencephaly made by obstetrical ultrasound at 32 weeks of amenorrhoea. A first-degree consanguineous marriage was noted. The examination of the newborn showed a macrocrania and the diagnosis was confirmed by a brain scan. The therapeutic choices remained limited to treatments including a cerebrospinal fluid diversion.*

Keywords: hydranencephaly, antenatal diagnosis, obstetrical ultrasound

Diagnostic anténatal de l'hydranencéphalie : A propos d'un cas

Résumé :

L'hydranencéphalie est une malformation cérébrale congénitale rare, qui se manifeste par l'absence de développement des hémisphères cérébraux et leur remplacement par le liquide céphalo-rachidien (1). Nous rapportons un cas de diagnostic anténatal d'hydranencéphalie réalisé par une échographie obstétricale chez une patiente multipare à 32 semaines d'aménorrhée. On note une notion de mariage consanguin du premier degré. L'examen du nouveau-né a objectivé une macrocranie et le diagnostic a été confirmé par un scanner cérébral. Les choix thérapeutiques restent limités aux traitements notamment une dérivation du liquide céphalo-rachidien.

Mots clés : hydranencéphalie, diagnostic anténatal, échographie obstétricale

Introduction :

L'hydranencéphalie est une pathologie du système nerveux central, caractérisée par l'anomalie de développement voir l'absence complète des hémisphères cérébraux et leur remplacement par une structure kystique contenant du liquide céphalo-rachidien limitée par une membrane recouverte par les leptoméniges (2). Le diagnostic peut être établi par l'échographie anténatale. Nous rapportons un cas d'hydranencéphalie diagnostiqué à 32 semaines d'aménorrhée chez une patiente multipare par une échographie obstétricale réalisée au sein de notre service.

Observation :

Mme D.M, âgée de 29ans, mariée depuis 8 ans, avec une consanguinité du premier degré, sans antécédents médicaux, porteuse d'un utérus cicatriciel, G3P2 : 1 enfant accouché par voie haute pour hydrocéphalie décédé à 1 an de vie dans un contexte imprécis, 2ème enfant accouché par voie basse âgé actuellement de 5 ans de bon développement psychomoteur. Grossesse actuelle suivie chez un médecin généraliste, référée dans notre formation à 32 semaines d'aménorrhée pour suspicion échographique d'une hydrocéphalie. Les sérologies de grossesse étaient négatives. Le groupage sanguin maternel était O positif. L'anamnèse infectieuse était positive, avec notion d'infection génitale basse traitée au cours du deuxième trimestre de grossesse.

L'échographie obstétricale réalisée dans notre formation a objectivé une grossesse monofoetale évolutive, le liquide amniotique était en quantité normale, avec absence des hémisphères cérébraux qui sont remplacés par une structure kystique contenant le LCR, et limitée par une fine membrane évoquant une hydranencéphalie, (figure 1), sans autres malformations associées.

La patiente a été programmée pour césarienne à 39 semaines d'aménorrhée.

L'extraction s'est déroulée sans incident. Le nouveau-né était de sexe féminin, Le score d'APGAR était de 8 à la première minute et 10 à la 5ème minute. L'examen du nouveau-né a objectivé une macrocranie avec un périmètre crânien à 51cm, une taille à 50 cm, et un poids de naissance de 3700 g (Figure 2). Les fontanelles antérieure et postérieure étaient tendues, les yeux en un regard en coucher de soleil. Le cri était présent mais faible. Les réflexes de Moro, de succion, et le grasping étaient normaux. Le reste de l'examen clinique était sans particularités notamment l'absence de malformation associée. Le nouveau-né avait bénéficié d'un scanner cérébral à j1 de vie qui a confirmé le diagnostic d'hydranencéphalie (figure 3). Une abstention chirurgicale a été décidée avec un suivi en ambulatoire. Le nouveau-né est décédé à J 7 de vie.

Discussion :

L'hydranencéphalie est une affection rare dont l'incidence moyenne est de 0,5 pour 1000 naissances (2). L'étiopathogénie la plus probable est une occlusion bilatérale des artères carotides internes puisque les structures situées dans les territoires artériels vertébro-basilaires sont relativement préservées (3).

La toxoplasmose et le cytomégalovirus pourraient également en être la cause (4)

Les principaux diagnostics différentiels sont l'hydrocéphalie sévère et l'holoprosencéphalie, quoiqu'il est parfois difficile de les distinguer en anténatale, c'est le cas de notre observation où le diagnostic d'une hydrocéphalie était suspecté en premier par l'échographie réalisée chez un médecin généraliste.

Le diagnostic de l'hydranencéphalie peut être posé dès 15 semaines d'aménorrhée par l'échographie obstétricale, mais compte tenu de son caractère opératoire dépendant, l'IRM nucléaire anténatale reste l'examen de certitude pour établir le diagnostic (5).

Devant une macrocranie, l'examen clinique du nouveau-né ne permet pas de différencier entre l'hydrocéphalie et l'hydranencéphalie. Ce qui impose le recours aux examens complémentaires. En cas d'hydranencéphalie les potentiels évoqués n'objectent aucune activité cérébrale, alors qu'elle est présente en cas d'hydrocéphalie. Le scanner cérébral montre l'absence du parenchyme cérébral qui est remplacé par du liquide céphalo-rachidien, les éléments sous corticaux dont les thalami sont généralement préservés (7).

Le traitement est palliatif et repose sur la dérivation du liquide céphalo-rachidien pour tenter de préserver les tissus sous corticaux et prévenir une macrocéphalie massive et n'influence en cas aucun le développement neurologique.

Le pronostic est sombre et marqué par le décès dans la période néonatale dans la majorité des cas. Les rares cas rapportés de survie sans la littérature sont dus à la persistance des tissus sous corticaux responsable de la conservation de certaines fonctions de l'organisme telles que la température, la pression artérielle, cardiorespiratoire et d'autres fonctions vitales (3). La durée de vie dépasse rarement la période néonatale. Une seule survie a été rapportée dans la littérature jusqu'à l'âge adulte (8).

Conclusion :

L'hydranencéphalie est une malformation rare du système nerveux dont le pronostic est réservé, l'étiopathogénie est toujours mal élucidée. L'hydrocéphalie majeure reste son principal diagnostic différentiel.

L'échographie obstétricale permet d'évoquer le diagnostic en anténatale, qui sera confirmé par l'électroencéphalogramme et le scanner cérébral dans la période néonatale.

L'absence d'un traitement efficace permettant le développement neurologique fait de cette pathologie un vrai problème que ça soit thérapeutique ou éthique.

Conflits d'intérêts :

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêts.

Figures :

Figure 1 : Aspect échographique d'une hydranencéphalie

Figure 2 : Nouveau-né présente une macrocranie, périmètre crânien à 51cm

Figure 3 : Coupes scannographiques passant par l'étage cérébral en contraste spontané avec reconstruction fine : présence d'une volumineuse image kystique contenant du LCR avec fine lame de tissu cérébral persistant évoquant une hydranencéphalie



Figure 1 : Aspect échographique d'une hydranencéphalie



Figure 2 : Nouveau-né présente une macrocranie , périmètre crânien à 51cm

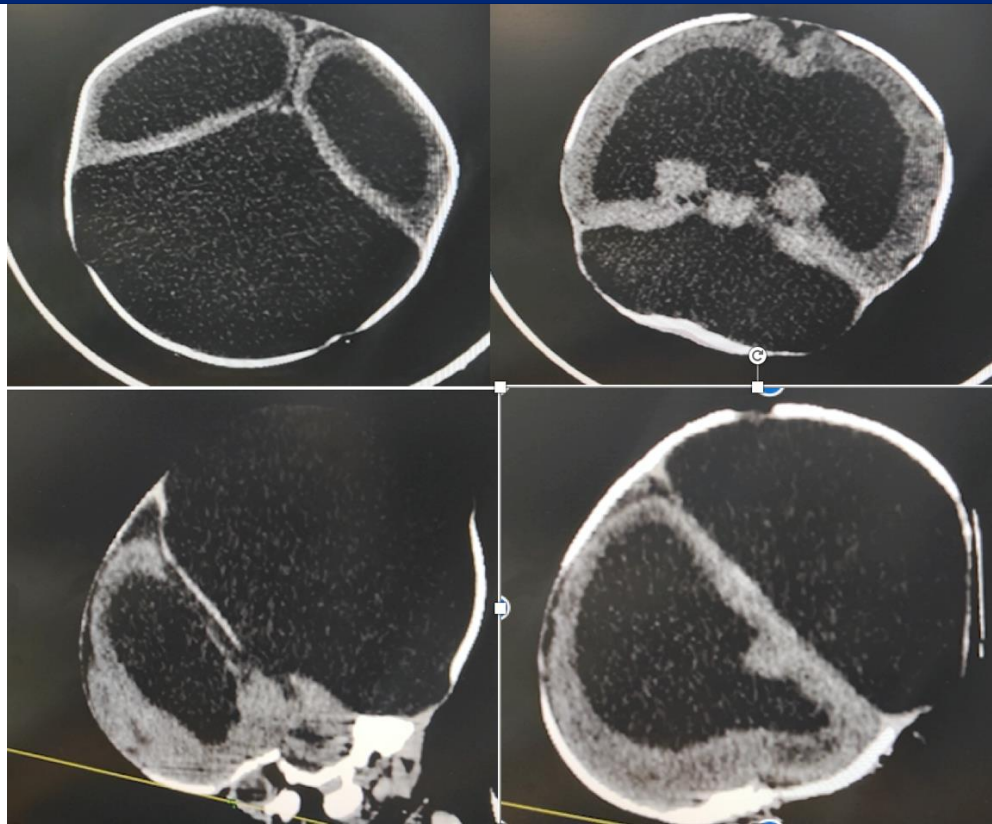


Figure 3 : Coupes scannographiques passant par l'étage cérébral en contraste spontané avec reconstruction fine : présence d'une volumineuse image kystique contenant du LCR avec fine lame du tissu cérébral persistant évoquant une hydranencéphalie

Référence :

- 1- J. Eric Piña-Garza MD, Kaitlin C. James MD, Disorders of Cranial Volume and Shape in Fenichel's Clinical Pediatric Neurology (Eighth Edition), 2019
- 2- Wanda M. Haschek, Matthew A. Wallig, Developmental Pathology in Fundamentals of Toxicologic Pathology (Second Edition), 2010
- 3- Quek YW, Su PH, Tsao TF, Chen JY, Yan-Yan N, Hu JM, et al. Hydra-nencephaly associated with interruption of bilateral internal carotid arteries. *Pediatr Neonatol* 2008 ;49:43—7
- 4- Colin G. Rousseaux, Brad Bolon, in Haschek and Rousseaux's Handbook of Toxicologic Pathology (Third Edition), 2013
- 5- Tsai JD, Kuo HT, Chou IC. Hydranencephaly in neonates. *Pediatr Neonatol* 2008; 49:154—7
- 6- Counter SA. Preservation of brains temneur ophysiological function in hydranencephaly. *J NeurolSci* 2007;263:198—207.
- 7- Patrick D. Barnes, brain Imaging. *Pediatric Radiology* (Third Edition), 2009
- 8- Kurtz AB, Johnson PT. Hydranencephaly. *Radiology* 1999;210:419—22.