International Journal of Academic Health and Medical Research (IJAHMR)
ISSN: 2643-9824
Vol. 5 Issue 12, December - 2021, Pages:18-25

Antenatal Diagnosis of Occipital Encephalocele: About 02 Cases

Chaara Hekmat[1], Adadi Hind[1],Alada Sidi[2], Alpha Boubacar Conte[3], Jayi Sofia[4], Fdili Alaoui Fatima-zahra[5], Melhouf Moulay Abdelilah[6]

Université Sidi Mohamed Ben Abdellah
Service Gynécologie Obstétrique II
CHU Hassan II FES-Maroc

Abstract: *Encephalocele is a rare birth defect that is defined as a hernia of the brain tissue and / or meninges through dehiscence of the skull.It is an abnormality of the closing of the neural tube (AFTN) like anencephaly and spina bifida, which represents about 10-20% of all craniospinal dysraphisms. Its incidence varies by geographic location and race, with an overall incidence of 0.8 to 3 per 10,000 live births.We report 02 cases of occipital encephalocele in order to underline the contribution of imaging and in particular of ultrasound in the diagnosis of this malformation.*

Keywords : Antenatal diagnosis - occipital encephalocele - Imaging-Ultrasound

Diagnostic anténatal de l'encéphalocèle occipitale: à propos de 02 cas

Résumé :

L'encéphalocèle est une malformation congénitale rare qui se définit par une hernie du tissu cérébral et/ou des méninges à travers une déhiscence de la boite crânienne .

Il s'agit d' une anomalie de la fermeture du tube neural (AFTN) comme l'anencéphalie et le spina bifida , qui représente environ 10-20 % de toutes les dysraphismes crâniospinales. Son incidence varie selon l'emplacement géographique et la race, avec une incidence globale de 0.8 à 3 pour 10 000 naissances vivantes .

Nous rapportons 02 cas d'encéphalocèle occipitale diagnostiqués en anténatal au service de gynécologie obstétrique 2 du centre hospitalier universitaire HASSAN II de FES afin de souligner l'apport de l'imagerie et notamment de l'échographie dans le diagnostic ce cette malformation.

MOTS-CLES : Diagnostic anténatal - encephalocele occipitale - Imagerie-Echographie

Introduction :

L'encéphalocèle est une malformation congénitale rare qui se définit par une hernie du tissu cérébral et/ou des méninges à travers une déhiscence de la boite crânienne .L'encéphalocèle est une anomalie de la fermeture du tube neural (AFTN) peu fréquente comparée à l'anencéphalie et le spina bifida , elle représente environ 10-20 % de toutes les dysraphismes crâniospinales.Son incidence varie selon l'emplacement géographique et la race, avec une incidence globale de 0.8 à 3 pour 10 000 naissances vivantes . Le diagnostic anténatal de cette malformation repose essentiellement sur l'échographie et en seconde intention par l'AFP sérique maternelle et l'IRM foetale. L'aspect échographique classique est celui d'une masse sur la ligne médiane du crâne, la plupart des cas se produisent dans les régions occipitales et rarement frontales . La masse peut être purement kystique ou bien contenir des échos à partir de tissu cérébral.
Dans plusieurs pays développés la prévention par le conseil génétique et la prise d'acide folique en période périconceptionnelle, la précision du diagnostic anténatal, la légalisation de l'avortement thérapeutique ont fait baisser la prévalence des défects du tube neural.
Nous rapportons 02 cas d'encéphalocèle occipitale diagnostiqués par échographie qui reste l'imagerie de choix dans le dépistage anténatal des malformations cérébrales.

Patients et observations :

Observation N 1

Mme H.N âgée de 36ans,mariage non consanguin, primigeste , référée dans notre **formation par son médecin traitant pour suspicion d'anomalies de fermeture du tube neural à noter la notion de prise de fénugrec en périconceptionnelle et durant le 1er trimestre de la grossesse et** dont l'échographie morphologique réalisé au sein de notre formation à 25SA objective la présence d'une exteriorisation quasi complete de l'encéphale sur la partie postérieure du crane faisant évoquer une encéphalocèle occipitale géant ,l'os frontal n'est pas visualisé meme en échographie 3D. reste de la morphologie : sans particularités. Patiente ayant accouché par voie haute à 39SA (pour indication obstétricale : utérus doublement cicatriciel en travail) donnant naissance a un nouveau née de sexe M , en état de mort apparente ,PDN=2kg800 . L'examen du nouveau née objective : une masse molle occipitale bilobée en concordance avec le dg prenatal.Absence d'os frontaux ; os pariétaux présents mais de hauteur réduite .nouveau née décédé à H9 de vie **(figure 1-2)**

Observation N 2

Mme EL Y.F âgée de 29 ans, mariage non consanguin, suivie pour diabète type I, primigeste, référée dans notre formation pour prise en charge de grosesse et diabète et dont l'échographie morphologique réalisée au sein de notre formation à son admission à 26SA a objectivé : une grossesse monofoetale évolutive, présence d'un défect osseux occipital médiane avec issu du parenchyme cérébral en rapport avec une encéplalocèle occipitale isolée.La patiente fut perdue de vue puis se présente à 36SA en consultation ou nous avons objectivé une mort fœtal in utero suite à son diabète déséquilibré à 100%- Patiente ayant accouché par voie haute à 36SA (vu l'encephalocèle géante) donnant naissance a un mort née frais de sexe F ,PDN=4kg800 . L'examen du mort née objective : une énrome masse molle occipitale de 18/10cm en concordance avec le diagnostic prenatal sans autres anomalies **(Figure 3).**

Discussion:

Les anomalies de fermeture du tube neural (AFTN) (anencéphalie, spina bifida,encéphalocèle) sont les malformations congénitales les plus fréquentes après les malformations cardiaques et oro-faciales [1]. Les encéphalocèles et les AFTN en général sont considérées comme des anomalies multifactorielles, résultant de l'interaction de divers facteurs, en particulier génétiques et environnementaux [2]. Ces facteurs sont malheureusement mal connus en clinique humaine. Certaines encéphalocèles entrent dans le cadre d'un syndrome bien défini dont le mode de transmission est connu,par exemple à transmission autosomique récessive pour les syndromes de MECKEL-GRUBER, de WARBURG, de CHEMKE, de ROBERTS, de JOUBERT.L'analyse de certains cas familiaux suggère parfois une transmission monogénique, autosomique récessive ou autosomique dominante.Zhao et al ont décrit une famille chinoise qui a souffert d'encéphalocèle occipitale sur cinq générations avec un mode de transmission autosomique dominante. Il y avait 113 membres dans cette famille, et 21 d'entre eux avaient une encéphalocèle occipitale. Il n'y avait pas de notion de consanguinité [3]. La majorité des AFTN sont secondaires à une Transmission polygénique multifactorielle, ce qui explique un risque relatif plus important chez les gens d'une même famille sans transmission monogénique nette [4]. Pour ce qui est des causes environnementales, la carence en acide folique est liée à un risque accru d'AFTN. La présence d'un diabète maternel mal équilibré en début de grossesse augmente le risque de malformation foetale en général et d'AFTN en particulier [5]. La classification des encéphalocèles se fait en fonction de leur situation anatomique et il se trouve que le pourcentage des encéphalocèles occipitales est le plus important et varie entre 65 % et 75 % des cas [6]. L'échographie anténatale est l'imagerie de choix dans le dépistage anténatal des malformations cérébrales. Le diagnostic est basé sur la détection d'un défect crânien avec une hernie cérébrale de degrés variables. L'aspect échographique classique est celui d'une masse sur la ligne médiane du crâne, la plupart des cas se produisent dans les régions occipitales et rarement frontales, La masse peut être purement kystique ou bien il peut contenir des échos à partir de tissu cérébral. [7].

En effet, Le diagnostic repose sur deux éléments directs :

- une masse kystique purement liquidienne (méningocèle) ou une masse hétérogène avec une proportion variable de tissu cérébrale (encéphalocèle ou méningo-encéphalocèle).
- un défect du pourtour de la voûte crânienne.

Il faut également tenir compte du diamètre bi-pariétal (BIP) qui peut avoir des dimensions pathologique [8] :

-microcéphalie par hernie de l'encéphale dans le sac,

- macrocéphalie secondaire à une hydrocéphalie associée.

Et il faut effectuer une étude morphologique détaillée du foetus à la recherche d'autres anomalies (spina bifida, malformations faciales, squelettiques, rénales, polydactylie…) pouvant entrer dans le cadre d'une anomalie génétique telle que le syndrome de MECKEL-gruber [9] **(figure 4 , 5,6)**

Le risque de faux négatifs concerne les petites lésions (inférieures à 1 centimètre).

Le diagnostic différentiel échographique se fait essentiellement avec les hygromas kystiques de la région cervico-occipitale, les tératomes cervicaux ou bucco-pharyngés, les hémangiomes, les kystes branchiaux et les neuroblastomes.

C'est la recherche patiente du défect osseux qui permet d'affirmer le bon diagnostic.

En cas de dépistage, il ne faudra pas hésiter à demander confirmation à d'autres spécialistes échographiques.
Pour ce qui est de l'IRM fœtale , elle est orientée et décidée suite à une exploration échographique anténatale anormale, douteuse, voir difficile ou lorsque la visibilité foetale est mauvaise (obésité maternelle, oligoamnios, la position du foetus, une malformation utérine,…). L'IRM foetale prend tout son intérêt en permettant une approche anatomique plus précise du cerveau du fœtus.En complément de l'échographie ,elle permet de différencier une encéphalocèle avec du tissu cérébral hernié et malformé (pronostic sombre) d'une méningocèle simple[10]. Cependant son cout et son accessibilité dans les pays en voie de développement fait que c'est un examen qui n'est pas réalisé.
Pour ce qui est de la biologie , le dosage de l'AFP maternelle sérique (AFPSM) ou le dose de l'acétylcholinestérase (ACHE) peuvent être demandé si disponible tout en faisant attention au risque de faux positifs concernant AFPSM[11].

Concernant la prise en charge post natale, il faudra noter que l'indication opératoire doit tenir compte de plusieurs éléments, à savoir l'état général du patient, les anomalies associées, les caractéristiques de l'encéphalocèle(sa taille, son contenu, sa situation anatomique). Les buts du traitement chirurgicales sont de : Réintégrer le contenu de la hernie,fermer la brèche méningée et osseuse si possible et corriger les déformations faciales associées. Le pronostic vital et fonctionnel des encéphalocèles dépend de plusieurs facteurs [12] , a noter que les formes occipitales et pariétales ont un pronostic plutôt défavorable quand la malformation est de taille importante, ou lorsqu'elle contient du tissu cérébral ou s'il existe une microcéphalie. Comme pour les autres défauts de fermeture du tube neural (anencéphalie et spina bifida), la prévention pourrait passer par l'administration de vitamines en particulier des folates pendant la période périconceptionnelle (durant le mois précédent la conception puis durant les trois premiers mois de la grossesse).

Conclusion:

Les encéphalocèles occipitales sont des malformations du système nerveux
central, caractérisées par une hernie d'une partie du cerveau et /ou des méninges au travers d'un défect osseux occipital congénital. Elles constituent le type le plus fréquent de toutes les autres localisations des encéphalocèles.
Le diagnostic anténatal se base essentiellement sur l'échographie, d'autres
examens sont demandés en seconde intention tels : le dosage de l'AFP,l'ACHE et l'IRM foetale.La méconnaissance actuelle des facteurs qui produisent cette anomalie ne permet pas d'en assurer la prévention primaire. Cependant, il faut souligner l'importance d'une nutrition équilibrée, d'une proscription des médicaments à action tératogène chez les femmes enceintes et la prescription d'acide folique en préconceptionel et durant le 1er trimestre de grossesse.

Références:

[1].Weber M, Dib M. Acide folique et prévention des anomalies de fermeture du tube neural chez la femme épileptique traitée. Rev Neurol (Paris) 2003 ;159 : 2,165-170.

[2].Martinez-Lage JF, Poza M, Sola J, Soler CL, Montalvo CG, Domingo R, et al.
The child with a céphalocele: etiology, neuroimaging, and outcome.
Child's NervSyst (1996) 12: 540-550.

[3]. Zhao X, Chi L, Zhao Y, Chi Z. A five-generation family with occipital encephalocele. Clinical Neurology and Neurosurgery 109 (2007) 81-84.

[4]. Aubard Y, Piver P, Chinchilla AM, Baudet JH. Folates et tube neural.
J Gynecol Obstet Biol Reprod 1997 ; 26 : 576-584.

[5]. Jowi JO. Encephalocele. East African Medical Journal. February 2009.

[6]. Kanowitz ST, Bernstein JM. Pediatric meningoencephaloceles and nasal obstruction: a case for endoscopic repair. International Journal of Pediatric Otorhinolaryngology (2006) 70, 2087-2092.

[7]. El Mhabrech, H., Ben Mansour, S., Dakkem, M., Zrig, A., Ben Hmida, H., & Hafsa, C. (2016). *Diagnostic anténatal de l'encéphalocèle. Journal of Neuroradiology, 43(2), 105–106.* doi:10.1016/j.neurad.2016.01.085

[8]. Narcisse P - Les encéphalocèles et les méningocèles occipitales en Bretagne : étude génétique et épidémiologique.Thèse Méd, université de Rennes ; 1987 ; n°162.

[9]. Chen CP. MECKEL syndrome: genetics, perinatal, finding, and differential diagnosis. Taiwanese J Obstet Gynecol. March 2007. Vol 46. No 1.

[10].Hanquinet S, Anooshiravani M. Techniques et indications de L'IRM du cerveau foetal. Imagerie de la femme 2008 ; 18 : 157-164.

[11]. Poloce F, Gaudin CB. Marqueurs sériques maternels d'anomalies foetales (trisomie, anomalies chromosomiques, spina bifida,…). Revue Francophone des Laboratoires – Avril 2010 – N°421.

[12]. WaliaB, Bhargava BP, Sandhu K. Giant occipital encephalocele.
MJAFI, Vol 61, No 3, 2005.

Figures :

Figure 1 :Image echographique d'une encephalocele occipitale

Figure 2 : image du nouveau née objectivant une masse molle occipitale bilobée évoquant une encéphalocèle postérieure géante –présence uniquement d'os pariétaux de hauteur réduite

International Journal of Academic Health and Medical Research (IJAHMR)
ISSN: 2643-9824
Vol. 5 Issue 12, December - 2021, Pages:18-25

Figure 3 : **image du nouveau née objectivant une masse molle occipitale bilobée évoquant une encéphalocèle postérieure**

géante

Figure 4 : Syndrome de Meckel Gruber : A-Encéphalocèle occipitale

A

Figure 5 : Syndrome de Meckel Gruber : B-Hexadactylie

B

Figure 6 : Syndrome de Meckel Gruber : C- gros reins hyperéchogènes avec des kystes médullaires

C

International Journal of Academic Health and Medical Research (IJAHMR)
ISSN: 2643-9824
Vol. 5 Issue 12, December - 2021, Pages:18-25

CARE case report guidelines

CARE Checklist of information to include when writing a case report

Topic	Item	Checklist item description	Reported on Line
Title	1	The diagnosis or intervention of primary focus followed by the words "case report"	Page 1
Key Words	2	2 to 5 key words that identify diagnoses or interventions in this case report, including "case report"	Page 1
Abstract (no references)	3a	Introduction: What is unique about this case and what does it add to the scientific literature?	Page 1
	3b	Main symptoms and/or important clinical findings	Page 1
	3c	The main diagnoses, therapeutic interventions, and outcomes	Page 1
	3d	Conclusion—What is the main "take-away" lesson(s) from this case?	Page1
Introduction	4	One or two paragraphs summarizing why this case is unique (**may include references**)	Page 2
Patient Information	5a	De-identified patient specific information	Page 2
	5b	Primary concerns and symptoms of the patient	Page 2
	5c	Medical, family, and psycho-social history including relevant genetic information	Page 2
	5d	Relevant past interventions with outcomes	Page 2
Clinical Findings	6	Describe significant physical examination (PE) and important clinical findings	Page3
Timeline	7	Historical and current information from this episode of care organized as a timeline	Page3
Diagnostic Assessment	8a	Diagnostic testing (such as PE, laboratory testing, imaging, surveys)	Page3
	8b	Diagnostic challenges (such as access to testing, financial, or cultural)	Page3
	8c	Diagnosis (including other diagnoses considered)	Page3
	8d	Prognosis (such as staging in oncology) where applicable	Page3
Therapeutic Intervention	9a	Types of therapeutic intervention (such as pharmacologic, surgical, preventive, self-care)	Page3
	9b	Administration of therapeutic intervention (such as dosage, strength, duration)	Page3
	9c	Changes in therapeutic intervention (with rationale)	Page3
Follow-up and Outcomes	10a	Clinician and patient-assessed outcomes (if available)	Page3
	10b	Important follow-up diagnostic and other test results	Page3
	10c	Intervention adherence and tolerability (How was this assessed?)	Page3
	10d	Adverse and unanticipated events	Page3
Discussion	11a	A scientific discussion of the strengths AND limitations associated with this case report	Page3
	11b	Discussion of the relevant medical literature **with references**	Page3
	11c	The scientific rationale for any conclusions (including assessment of possible causes)	Page3
	11d	The primary "take-away" lessons of this case report (without references) in a one paragraph conclusion	Page3
Patient Perspective	12	The patient should share their perspective in one to two paragraphs on the treatment(s) they received	Page3
Informed Consent	13	Did the patient give informed consent? Please provide if requested	Yes ■ No □