

Prenatal Diagnosis of Acrania by Ultrasound: Identification and Clinical Implications

J. Rahmouni , J.Abbou , B.Idrissi , N.Mamouni , S.Errarhay , C.Bouchikhi A.Banani

service de gynecologie obstetrique 1 CHU HASSAN II FES

Abstract: *The diagnosis of acrania through ultrasound is a specific topic that involves the use of ultrasound imaging to identify the absence of bone formation in the fetus's skull, a condition that can be observed as early as the first trimester of pregnancy. Acrania is often confused with other craniofacial anomalies, such as anencephaly, but it is distinguished by the absence of the cranial vault with the presence of brain structures. The diagnosis of acrania has significant implications for prenatal care and decisions regarding the pregnancy. It is associated with a very unfavorable prognosis, and parents may face difficult decisions regarding the continuation of the pregnancy. Ultrasound is an essential diagnostic tool for the early identification of acrania, allowing healthcare professionals and parents to be better informed and prepared. Although the diagnosis of acrania carries a grim prognosis, early detection through ultrasound plays a crucial role in pregnancy management.*

Keywords—Acrania; Malformation; Obstetrics

Diagnostic Prénatal de l'Acranie par Échographie : Identification et Implications Cliniques

résumé: *Le diagnostic d'acranie par échographie est un sujet spécifique qui implique l'utilisation de l'imagerie par ultrasons pour identifier l'absence de formation osseuse dans le crâne du fœtus, une condition précoce qui peut être observée dès le premier trimestre de la grossesse. L'acranie est souvent confondue avec d'autres anomalies craniofaciales, telles que l'anencéphalie, mais se distingue par l'absence de la voûte crânienne avec la présence de structures cérébrales. Le diagnostic d'acranie a d'importantes implications pour les soins prénataux et les décisions concernant la grossesse. Il est associé à un pronostic très défavorable, et les parents peuvent être confrontés à des décisions difficiles concernant la poursuite de la grossesse. L'échographie est un outil de diagnostic essentiel pour l'identification précoce de l'acranie, permettant aux professionnels de la santé et aux parents d'être mieux informés et préparés. Bien que le diagnostic d'acranie porte un pronostic sombre, la détection précoce par échographie joue un rôle crucial dans la gestion de la grossesse.*

Mots clés— Acranie ; Malformation ; Obstétrique

1. INTRODUCTION

L'acranie, une malformation congénitale rare et sévère, se caractérise par l'absence partielle ou totale des os de la voûte crânienne, exposant ainsi le tissu cérébral sous-jacent.

Cette anomalie, qui se développe au cours de la vie fœtale, est souvent associée à d'autres malformations neurologiques et à des issues défavorables.

Le développement de l'acranie est complexe et implique des facteurs génétiques et environnementaux, bien que les mécanismes exacts restent largement méconnus.

En pratique clinique, le diagnostic prénatal de l'acranie est crucial pour une prise en charge adéquate et une planification obstétricale. Les avancées dans les techniques d'imagerie, en particulier l'échographie prénatale, ont amélioré la détection de cette anomalie dès le premier trimestre de grossesse.

2. OBSERVATION

Il s'agit d'un cas clinique complexe d'une patiente de 32 ans sans antécédents pathologiques notables, déjà mère d'un enfant de 7 ans sans anomalies, qui est venue pour une consultation à terme de sa grossesse au CHU Hassan II de Fès.

À l'examen, la patiente est consciente et stable sur le plan hémodynamique et respiratoire, avec une tension artérielle de 12/7 et des conjonctives normocolorées.

Lors de l'échographie obstétricale, une grossesse monofoetale évolutive en présentation céphalique est observée, avec une quantité augmentée de liquide amniotique (grande citerne de 14 cm) et une estimation du poids fœtal à 2100 g, le placenta est normo-inséré.

L'échographie révèle également une anomalie cérébrale, caractérisée par un tissu cérébral extériorisé et non couvert par le crâne, évoquant une acranie (Figure 1)

La voie basse est choisie pour l'accouchement, donnant naissance à une fille pesant 2050 g et présentant une acranie, où le tissu cérébral n'est pas recouvert par le crâne (figure 2-3), L'APGAR à la naissance est de 5/10.

Malheureusement, le nouveau-né décède à 5 heures de vie par détresse respiratoire



Figure1 : Image échographique objectivant l'acranie.



Figure2 : nouveau-né après la naissance



Figure3 : acranie vue après la naissance.

3. Discussion

L'acranie, une anomalie congénitale rare et grave, se caractérise par l'absence partielle ou totale des os crâniens, laissant le cerveau exposé ou couvert uniquement par une fine membrane. Cette pathologie, faisant partie des anomalies de fermeture du tube neural, pose des défis significatifs tant sur le plan diagnostique que thérapeutique.

Sur le plan épidémiologique, l'acranie est souvent associée à d'autres anomalies congénitales et peut être détectée dès le premier trimestre de la grossesse. L'échographie prénatale joue un rôle crucial dans le diagnostic de l'acranie, permettant souvent de distinguer cette malformation d'autres conditions similaires telles que l'anencéphalie.

L'acranie se présente comme une grande masse cérébrale désorganisée, recouverte d'une membrane fine, ce qui permet d'établir un diagnostic précoce.

L'échographie tridimensionnelle peut également jouer un rôle crucial dans la détection précoce de l'acranie fœtale.

Dans le cas de l'acranie, le cerveau peut paraître relativement normal au début de la grossesse mais devient progressivement exposé et vulnérable en raison de l'absence de protection osseuse.

La base du crâne et les os de la face ne sont généralement pas affectés par cette condition.

La physiopathologie de l'acranie demeure complexe, impliquant potentiellement des facteurs génétiques et environnementaux.

Les carences nutritionnelles, notamment en acide folique, ont été identifiées comme des facteurs de risque potentiels, soulignant l'importance de la supplémentation en acide folique avant et pendant la grossesse.

La prise en charge des grossesses affectées par l'acranie est extrêmement difficile. En raison de la gravité de la malformation et de son pronostic défavorable, les options de gestion peuvent inclure des décisions difficiles pour les parents et les médecins.

Le soutien psychologique et le conseil génétique sont essentiels pour aider les parents à faire face à ce diagnostic.

Les perspectives de recherche sur l'acranie se concentrent sur la compréhension des mécanismes sous-jacents à cette malformation et sur l'amélioration des stratégies de prévention.

La recherche future pourrait explorer les voies génétiques et moléculaires impliquées dans le développement normal du crâne et identifier des interventions précoces pour réduire le risque d'anomalies de fermeture du tube neural.

L'acranie peut être isolée ou associée à d'autres malformations, et son diagnostic prénatal permet de planifier

une prise en charge adaptée et d'informer les parents des implications possibles pour le fœtus.

Dans les premières semaines, le cerveau des fœtus atteints peut paraître relativement normal ou présenter des degrés variables de déformation et d'exencephalie (protrusion du cerveau).

Cependant, le signe distinctif de l'acrânie est l'absence des os du crâne, diagnostiquable dès 11 semaines de grossesse. À ce stade, aucune ossification de la voûte crânienne n'est visible à l'échographie, et la tête peut sembler anormale avec un tissu cérébral inhomogène et aux contours irréguliers.

Au cours de l'évolution de la grossesse, on observe typiquement une progression allant d'un cerveau d'aspect normal à une masse amorphe de tissu cérébral, caractéristique de l'acrânie

Chez un grand nombre de fœtus atteints d'acrânie (environ 90%), le liquide amniotique apparaît anormalement échogène à l'échographie. L'exposition directe du tissu cérébral anormal à ce liquide amniotique conduit à son atrophie, aboutissant progressivement à l'anencéphalie.

Le diagnostic différentiel de l'acrânie inclut plusieurs conditions qui peuvent présenter des caractéristiques similaires à l'échographie, mais qui se distinguent par des signes cliniques et radiologiques spécifiques. Voici les principales conditions à considérer :

Céphalocèles : dans les cas de céphalocèles, une partie de la voûte crânienne osseuse est toujours présente, et une portion du cerveau se trouve à l'intérieur du crâne. Les céphalocèles se caractérisent par une hernie du contenu intracrânien à travers un défaut osseux du crâne, souvent avec une sac membraneux contenant du liquide céphalorachidien, du tissu cérébral, des méninges, ou une combinaison de ces éléments.

Anencéphalie : Dans l'anencéphalie, le tissu cérébral est complètement absent. Il s'agit d'une malformation congénitale majeure caractérisée par l'absence de la majeure partie du cerveau, du crâne et du cuir chevelu. À l'échographie, l'anencéphalie se présente comme une absence totale de structures crâniennes au-dessus des orbites.

Ostéogenèse Imparfaite : L'ostéogenèse imparfaite est une maladie génétique caractérisée par des os fragiles qui se cassent facilement. Bien que ce ne soit pas une cause directe d'acrânie, l'ostéogenèse imparfaite peut entraîner des anomalies osseuses, y compris dans le crâne, mais ces anomalies sont généralement accompagnées d'autres signes caractéristiques tels que la fragilité osseuse et les fractures répétées.

Il est important de les différencier pour établir un diagnostic précis et orienter le management et le conseil génétique appropriés

Le risque de récurrence des anomalies de la fermeture du tube neural (AFTN), telles que l'anencéphalie, le spina bifida et d'autres anomalies similaires, est effectivement plus élevé chez les femmes ayant déjà eu une grossesse affectée par une AFTN.

Le taux de récurrence est estimé à environ 2 à 5 % selon différents auteurs. Pour réduire ce risque, un traitement prophylactique à l'acide folique est fortement recommandé.

L'acide folique, une forme de vitamine B9, joue un rôle crucial dans la prévention des anomalies du tube neural. Pour les femmes ayant des antécédents d'AFTN, il est généralement conseillé de prendre une dose plus élevée d'acide folique par rapport à la dose standard recommandée pour la prévention primaire. Cette dose prophylactique est typiquement de 4 milligrammes (mg) par jour, débutant au moins trois mois avant la conception et se poursuivant durant le premier trimestre de la grossesse.

L'utilisation de cette dose élevée d'acide folique a été démontrée pour réduire significativement le risque de récurrence des AFTN.

Des études indiquent qu'environ 70 % des récurrences peuvent être évitées grâce à cette supplémentation en acide folique.

Il est important pour les femmes ayant des antécédents d'AFTN de consulter avant de planifier une nouvelle grossesse, afin de discuter de la prise d'acide folique et d'autres mesures préventives potentielles.

Ces consultations peuvent également inclure des conseils génétiques pour une meilleure compréhension des risques et des options disponibles.

4. CONCLUSION :

En conclusion, l'acrânie reste une condition dévastatrice avec des implications significatives pour les familles concernées. Des progrès dans le diagnostic prénatal, une meilleure compréhension de la pathogenèse de la maladie et un soutien renforcé aux parents sont essentiels pour améliorer la prise en charge de cette malformation rare.

La gestion des grossesses affectées par l'acrânie présente des défis éthiques et psychologiques significatifs. Les professionnels de santé doivent offrir un soutien et des conseils adaptés aux parents, tout en abordant les implications potentielles pour la santé maternelle. La recherche continue dans le domaine de la génétique et de l'embryologie est nécessaire pour mieux comprendre les causes de l'acrânie et développer des stratégies préventives efficaces.

5. REFERENCES

- [1] Cincore V, Ninios AP, Pavlik J, Hsu CD. Prenatal diagnosis of acrania associated with amniotic band syndrome. *Obstet Gynecol.* 2003 Nov;102(5 Pt 2):1176-8.
- [2] Cafici D, Sepulveda W. First-trimester echogenic amniotic fluid in the acrania-anencephaly sequence. *J Ultrasound Med.* 2003 Oct;22(10):1075-9; quiz 1080-1
- [3] Liu IF, Chang CH, Yu CH, Cheng YC, Chang FM. Prenatal diagnosis of fetal acrania using three-dimensional ultrasound. *Ultrasound Med Biol.* 2005 Feb;31(2):175-8.
- [4] Fong KW, Toi A, Hornberger LK, Keating SJ, Johnson JA. Detection of fetal structural abnormalities with US during early pregnancy. *Radiographics.* 2004 Jan-Feb;24(1):157-74.
- [5] Chatzipapas IK, Whitlow BJ, Economides DL. The 'Mickey Mouse' sign and the diagnosis of anencephaly in early pregnancy. *Ultrasound Obstet Gynecol.* 1999 Mar;13(3):196-9.