



Syndrome polymalformatif cérébral : cas d'une lissencéphalie

Brain polymalformative syndrome : a case report

Mbarga M.G^{1,2}, Oumarou Alim³, Mbombo Nji-Mouliom S⁴, Mendoua M.F², Mouliom T J.R⁵, Bengono R.S⁶, Noah Noah D⁶

Cas clinique

¹ Service de radiologie et imagerie médicale, Hôpital de référence de Sangmelima

² Faculté de Médecine et des Sciences Pharmaceutiques, Université de Douala

³ Centre de Radiologie et d'Imagerie Médicale d'Odza

⁴ Service d'Hématologie, Hôpital Central de Yaoundé

⁵ Faculté de Médecine et des Sciences Pharmaceutiques, Université de Dschang

⁶ Faculté de Médecine et des Sciences Pharmaceutiques, Université d'Ebolowa

Auteur correspondant :

Mbarga Marcel Gérardin,
Service de radiologie et imagerie médicale, Hôpital de Référence de Sangmelima, BP 890.
Tel : 680.96.82.83,
Email : marcel.mbarga@yahoo.fr.

Mots-clés : Malformation cérébrale ; Lissencéphalie ; Hydrocéphalie ; Agénésie du corps calleux

Keywords: Cerebral malformation; Lissencephaly; Hydrocephaly; Corpus callosum agenesis

RESUME

Les malformations cérébrales sont fréquentes et constituent une cause importante de handicap physique et de mortalité chez l'enfant et le nouveau-né. L'association chez un même patient de nombreuses malformations cérébrales telles que la lissencéphalie et l'agénésie du corps calleux est rare. Cette malformation est responsable de nombreux troubles cognitifs et de retard du développement psychomoteur. Nous rapportons le cas d'un nouveau-né de 5 jours présentant un syndrome polymalformatif cérébral diagnostiqué à l'IRM.

ABSTRACT

Cerebral malformations are common and can be a major cause of physical disability and mortality, particularly in children and newborns. Lissencephaly is a serious malformation of the cerebral cortex, defined by a total or partial absence of convolutions on the surface of the brain. It is a rare and disabling condition. Unknown in developing countries, it is difficult and costly to treat. We report here the case of a newborn male in whom MRI revealed a polymalformative cerebral syndrome. The main lesion described was lissencephaly.

Introduction

Les malformations congénitales du cerveau entraînent d'importants troubles neurologiques et sont parfois létales. Elle surviennent à un stade précoce ou tardif du développement fœtal (1). La lissencéphalie est une malformation du cortex cérébral rare. Cette pathologie est sous diagnostiquée dans notre contexte à cause notamment des moyens d'investigation performant peu disponibles. Elle est de mauvais pronostic avec des conséquences fonctionnelles et un taux de mortalité assez élevé. La lissencéphalie désigne un ensemble de maladies qui ont en commun une dysgénésie corticale associant une anomalie de l'apparence (macroscopie) des circonvolutions du cerveau secondaire à un trouble de la gyration et une organisation anormale (microscopie) des couches du cortex, conférant un aspect lisse au cerveau(2). Les circonvolutions sont soit totalement absentes, on parle alors d'agyrie ; soit elles sont anormalement simplifiées, peu nombreuses et élargies (désignant ainsi la pachygyrie) et c'est la pachygyrie (3). Nous rapportons le cas d'un nouveau-né dont l'IRM a été réalisée dans le cadre d'un bilan pour syndrome polymalformatif.

Observation du cas

Il s'agissait d'un nouveau-né de 5 jours, né d'une grossesse mal suivie, d'un accouchement par voie basse avec notion de souffrance fœtale et réanimation en salle de naissance. Le périmètre crânien était en dessous de la valeur normale et la persistance d'un trouble neurologique à 2 jours de vie à type d'hypotonie a motivé la demande d'une IRM cérébrale. Elle a été réalisée sur une aimant bas champ de 0,4 T, les différentes séquences ont été T1, coronale et sagittale, Axiale Flair. L'exploration remnographique a mis en évidence un syndrome polymalformatif marqué à l'étage sus-tentorial constitué de : une absence quasi-généralisée des circonvolutions du parenchyme faisant

évoquer une lissencéphalie, un aspect épaissi du cortex cérébral, une agénésie totale du corps calleux, et un élargissement modéré conséquent des ventricules latéraux ainsi que des espaces sous arachnoïdiens. L'exploration de la fosse cérébrale postérieure était sans particularité. Les Figures 1,2 et 3 montrent des anomalies du parenchyme cérébral : un effacement des circonvolutions du parenchyme faisant évoquer une lissencéphalie, une agénésie totale du corps calleux, et une dilatation modérée des ventricules latéraux

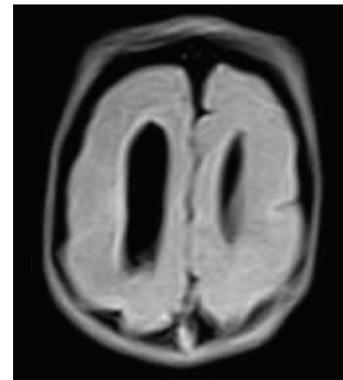


Figure 1 : IRM cérébrale coupe axiale :séquence flair, absence totale de circonvolutions au niveau du cortex

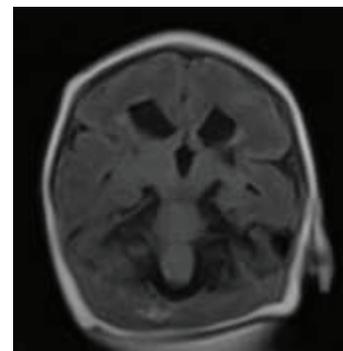


Figure 2 : IRM cérébrale coupe coronale : séquence T1 dilatation modérée des cornes frontales des ventricules latéraux

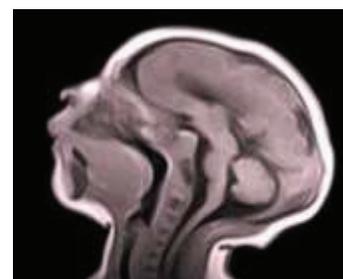


Figure 3 : IRM cérébrale coupe sagittale :séquence flair, agénésie du corps calleux

Discussion

La lissencéphalie est une anomalie du parenchyme cérébrale relativement rare et son incidence mal connue dans les pays en voie de développement est d'environ 1 naissance pour 100 000. Elle consiste en un cortex anormalement épais, des circonvolutions diminuées ou absentes à la surface du cerveau, un aspect laminé du cortex cérébral peut être retrouvé et souvent une hétéropie neuronale diffuse (1). Cette malformation est la conséquence d'anomalies de la migration neuronale, processus par lequel les neurones immatures s'attachent à la glie radiale et migrent depuis leur point d'origine près du ventricule jusqu'à la surface cérébrale. Les dysfonctionnements des réseaux neuronaux peuvent avoir des causes nombreuses, qu'elles soient intrinsèques (héréditaires ou somatiques) ou bien extrinsèques (infectieuses, pharmacochimiques ou traumatiques). La conséquence principale d'un dysfonctionnement sera une perte ou un gain de fonction.

Dans le cas de la lissencéphalie, le problème survient au niveau du processus de formation des sillons, c'est-à-dire au niveau de la gyration. On parle d'anomalie de la gyration, puisque celle-ci ne s'effectue que partiellement, voire pas du tout, ce qui entraîne un aspect lisse du cortex cérébral (1) tel qu'observé sur les figures 2 et 3. Les causes de lissencéphalie ne sont pas toutes établies et ne font pas l'objet d'un consensus chez les scientifiques. Une classification étiologique établie fait état de la lissencéphalie d'origine génétique héréditaire venant de l'un ou des deux parents (mutation du chromosome X). Mais l'anomalie génétique peut aussi apparaître soudainement dans un gène important pour la bonne formation cérébrale (4). La lissencéphalie peut également être d'origine infectieuse, notamment virale, au cours de la grossesse. Elle peut encore être la conséquence d'une diminution assez prolongée de la vascularisation cérébrale fœtale (4).

A la naissance, l'adaptation néonatale peut être marquée par des troubles neurologiques tels que l'hypotonie. Une microcéphalie peut être présente (5). Les convulsions apparaîtront chez au moins

90% des enfants avant l'âge d'un an. La survie dépend de la gravité des crises et de la présence d'autres complications, dont des troubles de la déglutition, une apnée, et des difficultés à évacuer des sécrétions oro-pharyngées.

La prise en charge des patients lissencéphaliques est symptomatique (adaptation de l'alimentation aux troubles de déglutition, prévention des fausses routes, kinésithérapie articulaire et respiratoire, prévention des troubles orthopédiques secondaires à l'hypotonie, traitement du reflux gastro-oesophagien) (3).

Différentes modalités d'imagerie permettent d'orienter ou de poser le diagnostic de lissencéphalie tels que : l'échographie anténatale, l'échographie transfontanellaire (ETF), la tomодensitométrie (TDM). Cependant, L'IRM est la méthode diagnostique de choix ; elle permet d'apprécier les circonvolutions du cortex cérébral qui apparaît lisse et épais mais également de classer ce type de lésions. Avec une perte des interdigitations de la substance tels que décrit plus haut (6).

Notre patient est un prématuré de quelques jours, qui nous a été envoyé pour exploration à l'imagerie d'un syndrome polymalformatif, associant une hypotonie généralisée et des crises convulsives, l'intérêt qu'a soulevé ce cas réside sur l'association malformative entre la lissencéphalie et l'agénésie du corps calleux dont le diagnostic n'a été posé qu'en post-natale. L'IRM réalisée a mis en évidence un aspect lisse et épais du cortex cérébral et il s'y associait une agénésie du corps calleux. Ly et collaborateur à Dakar au Sénégal ont décrit une association poly-malformative cérébrale et des extrémités chez un nouveau-né prématuré (7). De telles associations peuvent entraîner des troubles neurologiques importants dans le développement psychomoteur.

Conclusion

Les malformations cérébrales sont fréquentes et constituent une cause importante de handicap

physique et de mortalité chez l'enfant. La lissencéphalie est une malformation grave du cortex cérébral. Son association avec une agénésie du corps calleux dans notre cas révèle un intérêt particulier. C'est une pathologie grave dont la prise en charge reste lourde et difficile, par son coût et les moyens mis en œuvre. Le diagnostic anténatal est fait par l'échographie obstétricale et l'IRM fœtale, et en période postnatal par le scanner et surtout 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.

Contribution des auteurs :

Conception et rédaction de l'étude : Mbarga M.G, **Révision critique et corrections :** Oumarou Alim, Mbombo Nji-Mouliom S, Mendoua M.F Moulion T J.R, **Approbation de la version finale :** Bengono Bengono R.S, Noah Noah D.

Références

1. Falchek stephen J Présentation des malformations congénitales du cerveau et de la moelle épinière 2023; 1(20).
2. Verloes A, Elmaleh M, Gonzales M, Laquerrière A, Gressens P Masson E. EM-Consulte. Lissencéphalies : aspects cliniques et génétiques 2008; 5(163) 533-547.
3. Narison MLR, Rakotoarisoa LA, Ravelomanana T, Raobijaona SH. La lissencéphalie : à propos de deux cas. 2019;
4. Meyer C. Lissencéphalie et épilepsie 2017; 1(45).
5. Ma SD, Pr B, Mmd S, Ka M. Les Lissencéphalies en Consultation de Neurologie-Pédiatrique en Afrique Subsaharienne : une Étude à la Clinique Ibrahima-Pierre-Ndiaye du Centre National Hospitalier Universitaire de Fann. 2021; 2(2). 22-25.
6. Belaaroussi S, Berrada G, Badi FE, Salam S, Chbani K, Laoudiyi D, et al. Apport de l'IRM dans le diagnostic des malformations corticales. PAMJ Clin Med 2019; 1(67)
7. y Ba A, N'diaye O, BA Momar C, Ly N'diaye, F, Badiane Seydou B, Badiane M cerebellar hypoplasia :antenatal diagnosis of type 3 lissencephaly case report AJNS 2007; 2(26) 121.

