

Ministère de l'Éducation Nationale, de l'Enseignement
Supérieur et de la Recherche Scientifique

REPUBLIQUE DU MALI

Un Peuple-Un But-Une Foi

Université des Sciences des Techniques et des Technologies de Bamako



Faculté de Médecine et d'Odonto-Stomatologie (FMOS)

MEMOIRE

Année universitaire 2022 - 2023

APPORT DE L'ÉCHOGRAPHIE DANS LE DIAGNOSTIC ANTÉNATAL D'UNE ANENCÉPHALIE : À PROPOS D'UN CAS AU CSREF CIII DU DISTRICT DE BAMAKO

Présentée et Soutenue publiquement le 02/ 08 /2023 devant le jury de la Faculté de
Médecine et d'Odontostomatologie

Par :

M. Mohamed TRAORE

Pour l'obtention de DU d'échographie gynécologie et obstétricale

JURY

President : Pr Tioukani Augustin THERA

Membres : Dr Adama DAO

Dr Nouhoun SIMPARA

Dr Drissa Kariba KONATE

REMERCIEMENTS

Au nom d'ALLAH le tout MISERICORDIEUX le très MISERICORDIEUX

Louange et Gloire à **Allah** de m'avoir donné la santé, le courage, et la conviction de mener ce modeste travail à son terme, que ton nom soit glorifié à jamais !

A notre Prophète Mohamed paix et salut sur lui, à toute sa famille, à tous ses compagnons et à tous ceux qui le suivent jusqu'au jour du jugement dernier

Je dédie affectueusement ce travail à :

Mon père : Modibo TRAORE

Papa, grâce à votre sagesse et à votre qualité d'homme modèle, vous avez cultivé en nous le sens du respect, de l'honneur, de la dignité, de l'amour et de l'endurance dans le travail. Ton souci a toujours été de nous inculquer l'amour du travail bien fait et le sens du devoir.

Trouve ici cher père la récompense de vos immenses sacrifices.

Ma mère : Fatoumata KEITA

Femme exemplaire, courageuse et dévouée pour le travail bien fait, tu nous as inculqué les règles de la bonne conduite, de la dignité, du respect de l'être humain et de la sagesse.

Tu t'es toujours privée de tout pour que nous n'enviions personne.

Tu nous as entouré d'une attention et d'une affection qui nous ont toujours apporté réconfort et consolation. Tu as toujours su répondre à notre appel dans les moments difficiles.

Même si je n'ai pas été tout le temps à tes côtés, tu n'as jamais cessé de te soucier de notre avenir grâce à tes multiples conseils et tes bénédictions.

Que Dieu le tout puissant t'accorde longue vie, bonne santé et qu'il nous donne la santé et les moyens nécessaires pour que nous puissions toujours nous battre pour toi dans la vie. Amen!

Mes frères et sœurs :

Mes chers, la fraternité est de ce qui est de plus cher, soyons et restons unis dans la vie. En reconnaissance du soutien fraternel, courage et persévérance dans la voie tracée par les parents. Seul le travail bien fait est souverain pour éviter l'humiliation et vaincre l'adversité.

Puisse la sincérité avec laquelle nous nous sommes aidés demeurer inébranlable.

Puisse le Tout Puissant nous donner longue vie et bonne santé.

A mon épouse: Mah Barry Sow

Ce travail est le tien, tu es une femme pleine de sagesse, de modestie, très respectueuse et courageuse. Puisse le tout puissant nous donner longue vie, santé, la joie dans le foyer et dans toutes nos entreprises.

HOMMAGE RESPECTUEUX

A mes Maîtres formateurs :

- **Professeur Tioukani Augustin THERA**
- **Docvteur Adama DAO**
- **Docteur Nouhoun SIMPARA**
- **Docteur Drissa Kariba KONATE**

Chers Maîtres,

C'est un grand honneur que vous nous faites en acceptant de juger ce travail malgré vos multiples occupations.

Votre grande qualité scientifique, votre attachement à la formation correcte de vos élèves et votre souci permanent pour l'esprit d'équipe font de vous une référence.

Un maître doté d'une pédagogie et d'un sens social inestimable, c'est aujourd'hui une fierté pour nous, d'avoir appris à vos côtés

SOMMAIRE

INTRODUCTION.....	5
OBJECTIFS.....	6
I- GENERALITES.....	7
II-OBERVATION : NOTRE CAS.....	29
III-DISCUSSION	36
CONCLUSION.....	38
IV.REFERENCES.....	39

INTRODUCTION :

L'anencéphalie est une anomalie du tube neural (ATN) causée par un défaut de fermeture du neuropore crânien entre la troisième et la quatrième semaine de gestation (23e et 26e jour embryonnaire), entraînant l'absence d'une partie importante du cerveau, du crâne, et cuir chevelu [1]. Cette malformation représente 40 % des MTN ce qui représente la deuxième cause d'anomalies du système nerveux après la spina bifida. Le taux de prévalence est de 1/1 000. Le diagnostic est réalisé par l'échographie du 1^{er} trimestre entre la 11^e et la 14^e semaine. Le diagnostic ne devrait pas être réalisé passé ce délai de 14 semaines. Les étiologies sont multifactorielles (iatrogènes, toxiques, métaboliques, nutritionnelles, et exceptionnellement chromosomiques). Le plus souvent l'anencéphalie est une malformation isolée (dans 80 % des cas), mais on note son association dans de rares cas à d'autres malformations telles que le spina bifida et autres ... Le risque de récurrence est de 1,7 à 5 % [2].

Quelle que soit la suite donnée à la grossesse, le conseil génétique prend ici toute son importance : il est nécessaire d'informer les parents sur le risque de récurrence, et sur le bénéfice d'une supplémentation en acide folique avant la prochaine grossesse [3].

Nous rapportons un cas d'anencéphalie découverte à l'échographie au deuxième trimestre, chez une patiente de 24ans primigeste sans ATCD particulier, en nous fixant comme objectif

OBJECTIFS :

OBJECTIF GENERAL :

Etudier l'apport de l'échographie dans le diagnostic anténatal de l'anencéphalie.

OBJECTIFS SPECIFIQUES :

- Rapporter le cas d'anencéphalie au service de l'imagerie du csref CIII.
- Décrire la revue de la littérature du cas

I-GENERALITES :

1-Définitions :

L'anencéphalie est une malformation létale caractérisée par une absence de fermeture du neuropore antérieur du tube neural avec aplasie de l'architecture corticale et absence de formation de la boîte crânienne [1].

.2- EPIDEMIOLOGIE 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. Leurs étiologies demeurent jusqu'à présent obscures. C'est l'étude épidémiologique des AFTN qui a permis de faire suspecter certaines étiologies.

❖ Prévalence

La prévalence de l'anencéphalie montre une grande variation dans le temps et l'espace. Elle est de 1 pour 1000 en France [1], de 12 pour 10000 en Iran, de 10,4 pour 10000 en Chine, de 0,01 à 7,42 pour 10000 à Rijeka en Croatie, de 1,49 / 1000 à Santos Dumout , de 0,5 à 0,6 pour 1000 à Singapour et de 0,5 à 6,5 pour 1000 en Inde. [4-5].

Au Maroc, la prévalence se situe chaque année autour de 10 cas pour 10000 naissances

❖ Facteurs de risques

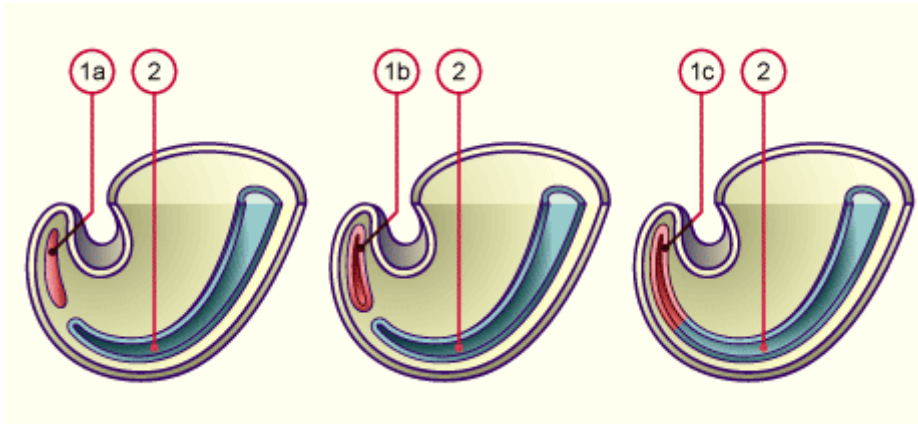
Divers facteurs sont considérés comme facteurs étiologiques, tels que l'hyperthermie, l'acide valproïque, le fenugrec l'hypervitaminose A, la carence en acide folique et en vitamine B12 pendant la période périconceptionnelle et les facteurs génétiques . [6-7].

3.Rappel Embryologique :

3.1- .Développement précoce du système nerveux : différenciation du tube neural et des crêtes neurales

a. Neurulation primaire et secondaire

La neurulation primaire est la transformation de l'ectoderme de la région suschordale en un tube neural primitif. Elle est contrôlée par l'action inductrice du mésoblaste axial, de la chorde dorsale et de la plaque préchordale. Le déterminisme du système nerveux passe non seulement par l'induction neuroblastique, mais aussi par la différenciation de ses populations cellulaires. La neurulation secondaire, par opposition à la neurulation primaire, concerne le développement de la partie terminale de la moelle épinière à la hauteur du 31ème somite (entre la 4ème et la 7ème semaine). Rappelons que la ligne primitive produit avant de disparaître (29ème jour), une structure mésoblastique qui persiste et qui s'appelle l'éminence caudale. Cette dernière sera à l'origine de la partie caudale du tube neural et de l'élongation de la moelle épinière. Le cordon initialement plein se creuse d'une lumière qui s'unit au canal neural, il sera finalement revêtu par le neuroépithélium. [8].



1a : Éminence caudale mésenchymateuse pleine 2 : Tube neural

1b : Éminence caudale creuse

1c : Canal neural s'unit à

l'éminence caudale

Fig.1-La neurulation secondaire (semaine 4 à 7)

L'induction neuronale aboutit à l'identification de trois territoires ectoblastiques à l'avenir distinct :

- L'ectoblaste dorsomédian (future plaque neurale) à l'origine du tube neural.
- L'ectoblaste à la jonction du neuroépithélium à l'origine de la crête neurale.
- L'ectoblaste latéral à l'origine de l'épiderme et des placodes épiblastiques.

b. Formation du tube neural

C'est l'apparition de la plaque neurale au 19^{ème} jour, qui constitue le premier événement de la formation du futur système nerveux. La plaque neurale se développe en avant de la ligne primitive sous forme d'un épaissement médio-sagittal de l'ectoblaste et suit un gradient cranio-caudal. Le développement de la plaque neurale est plus rapide à l'extrémité crâniale, qui s'élargit en forme de raquette, à l'origine du futur cerveau. L'extrémité caudale reste étroite et donnera la moelle épinière. Ces modifications sont concomitantes de la gastrulation. (Fig. 2)

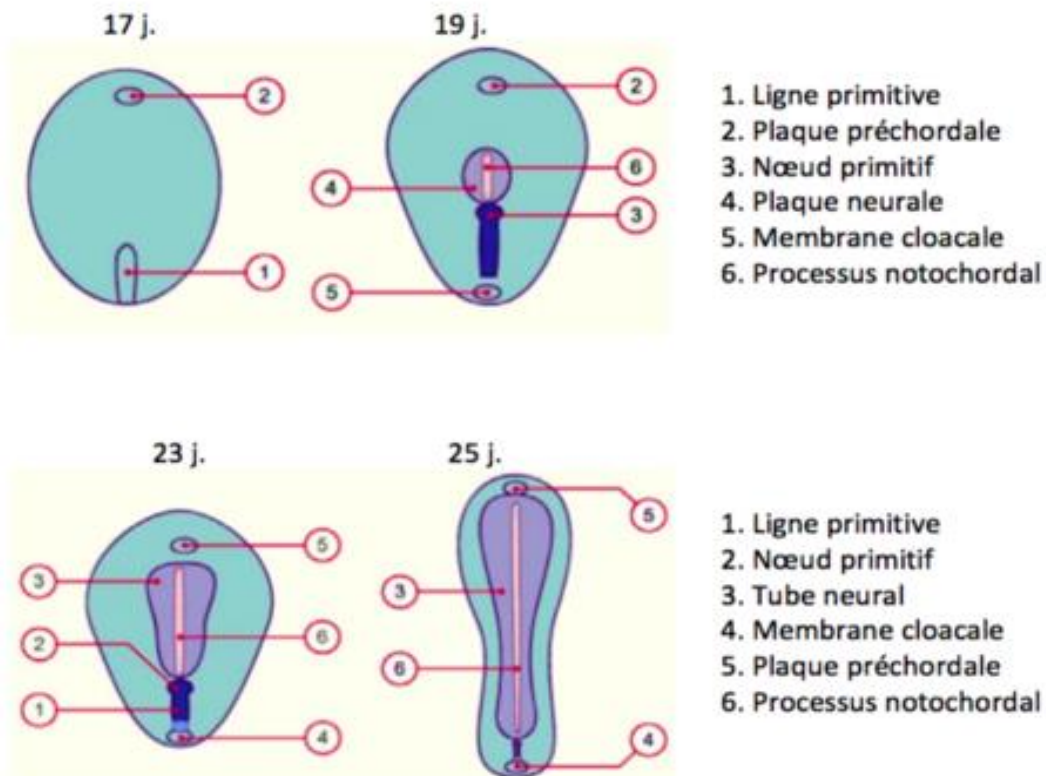
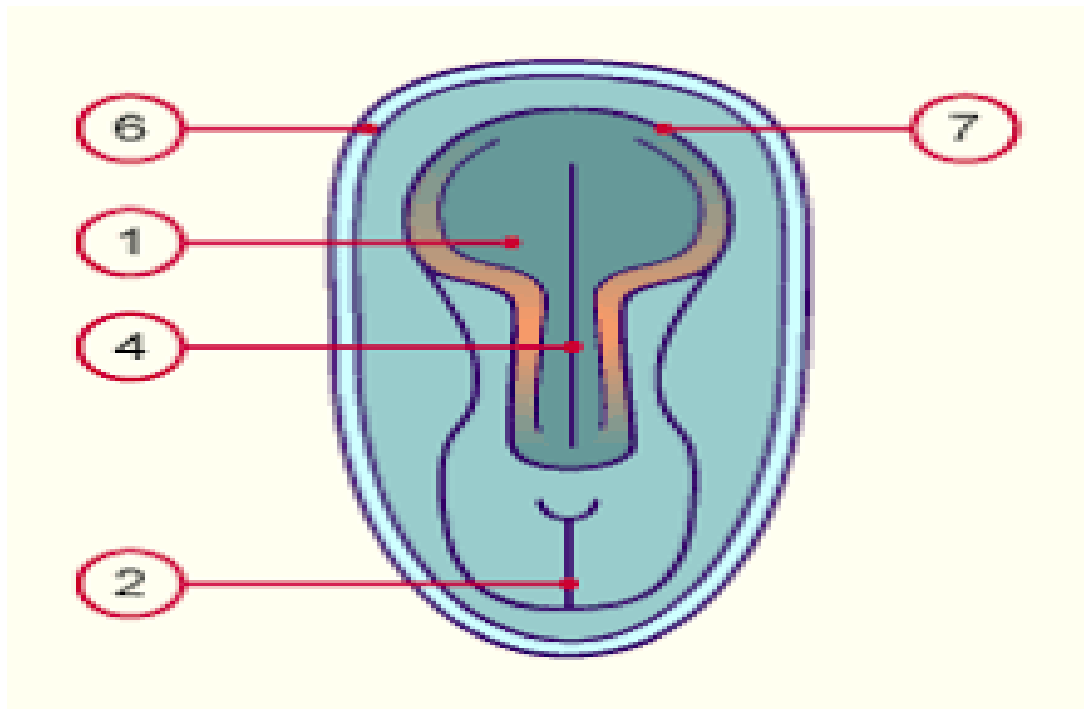


Figure. 2 – Ligne primitive vue dorsale 17 à 25 jours

En effet, c'est lors de l'apparition de la notochorde et sous l'influence inductrice du mésoblaste axial sous-jacent (plaque préchordale et portion craniale du processus notochordal) que se développe la plaque neurale. Le mécanisme d'induction neural est complexe et serait lié à des substances inductrices sécrétées par les cellules mésoblastiques axiales. Ces facteurs diffusants vers les cellules ectoblastiques susjacentes, activent des gènes responsables de la différenciation de l'épithélium prismatique pseudostratifié : le neuro-ectoblaste. La plaque neurale apparaît donc à l'extrémité craniale de l'embryon et progresse par recrutement de nouvelles cellules neuro-ectoblastiques à son extrémité caudale. Au cours de la 3ème semaine, les bords de la plaque neurale se surélèvent, formant des bourrelets neuraux qui délimitent la gouttière neurale. La partie la plus antérieure de la plaque neurale présente un mouvement d'enroulement faisant

basculer les territoires antérieurs et dorsaux en position ventrale (Fig .3). Les bords de la gouttière neurale vont se rapprocher puis s'accoler dès le 28ème jour pour délimiter le tube neural, après que ce soit détaché de chaque côté un amas cellulaire longitudinal issu de la zone de jonction de la gouttière neurale et de l'ectoblaste. Ces amas latéraux constituent les crêtes neurales. La fusion des gouttières neurales est liée au fait que les cellules neuroectodermiques se reconnaissent et augment leur capacité d'adhésion grâce à l'expression accrue des N-cadhérines et des N-CAMs à la faveur de la E-cadhérine (spécifique des épithéliums). L'ectoblaste se reconstitue au dessus du tube neural flanqué de ses deux crêtes neurales. Environ 50% de l'ectoblaste constitue la plaque neurale, le reste constituera le futur épiderme.

La fermeture du tube neural commence dans la région cervicale (au niveau du 4ème somite) et progresse alors simultanément en direction céphalique (le neuropore rostral se ferme au 29ème jour) et caudale (le neuropore caudal se ferme au 30ème jour). L'emplacement du neuropore antérieur correspond à la lame terminale du cerveau adulte. Celui du neuropore postérieur, correspond au 31ème somite (environ S1), où se fera la neurulation secondaire à partir de l'éminence caudale, qui se terminera chez l'adulte par le cône médullaire. Un défaut de fermeture du tube neural postérieur résulte en une pathologie appelée spina bifida, alors que l'absence de fermeture du neuropore antérieur est responsable d'une anencéphalie.



1-Plaques neurales

2-Ligne primitive

4-Gouttière neurale

6-Bord sectionné de l'amnios

7-BourelleT Neural

Fig.3 Plaque neurale : Stade 8

3.2. Développement général du système nerveux central : Formation des vésicules et des courbures cérébrales

a. Formation des vésicules cérébrales primitives

Avant le 25^{ème} jour, alors que le neuropore antérieur est encore ouvert, le tube neural se renfle d'avant en arrière en 3 vésicules :

- Le prosencéphale.

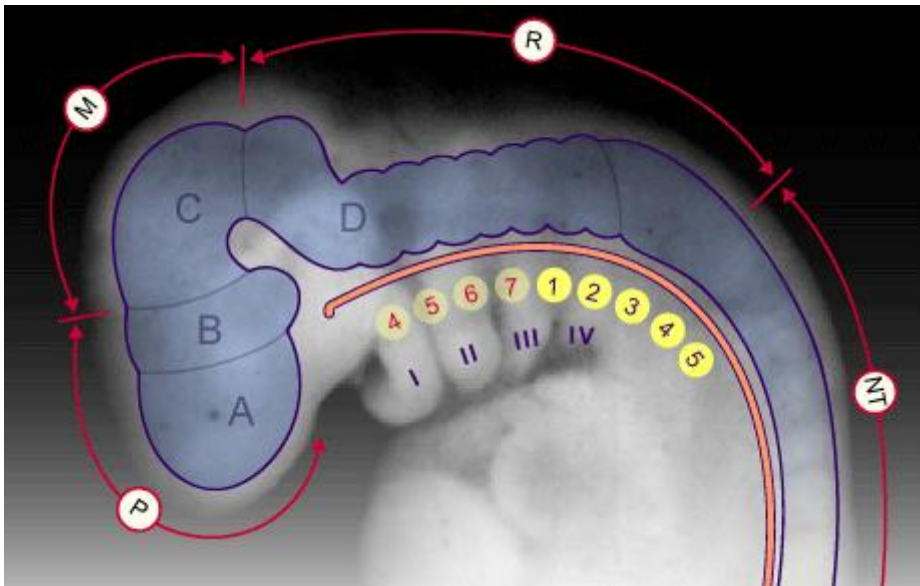
- Le mésencéphale.

- Le rhombencéphale

Ces vésicules subissent une inclinaison à concavité ventrale due à deux sillons qui déterminent la courbure mésencéphalique (au niveau du mésencéphale) et la courbure cervicale (entre la moelle et le rhombencéphale). Ces trois vésicules cérébrales primaires sont à l'origine du SNC à l'exception de la moelle épinière. Elles abritent en outre les organes des sens centraux : l'odorat, la vue et l'ouïe. En effet, les vésicules optiques s'évagent à partir de l'épithélium neural du prosencéphale en direction latérale où elles induisent les placodes cristalliniennes dans l'ectoblaste. Les placodes olfactives sont induites par le mésoblaste adjacent, puis par deux évaginations de l'épithélium neural (les bulbes olfactifs) de la région prosencéphalique frontale. Les vésicules optiques, se développent dans l'ectoblaste adjacent au rhombencéphale, par évagination de placodes optiques induites par l'épithélium neural du myélencéphale.

Au delà de l'organisation traditionnelle en trois vésicules primitives une organisation segmentaire est visible, dès le début de la 4ème semaine et jusqu'à la fin de la 5ème semaine. Il s'agit de renflements transitoires et étroits appelés les neuromères.

A 5 semaines on distingue chez l'embryon humain 1 neuromère télencéphalique (A), 4 neuromères diencéphaliques (B), 2 neuromères mésencéphaliques (C), et 8 rhombomères (D).



4-7 :Somitomères

P :prosencephale

1-5 : Somites

M : mesencephale

I-IV : arcs bronchiaux

R : rhombencephale

ABCD : Neuromères

NT : Spinal cord

Figure.4 – Tube neural rostral à la fin de la 4ème semaine, stade 14

b. Formation des vésicules cérébrales secondaires et des courbures

Au cours de la 5ème semaine le prosencéphale va se diviser en télencéphale et en diencéphale, alors que le rhombencéphale donnera le métencéphale et le myélencéphale. Avec le mésencéphale qui ne se divise pas, on compte donc maintenant cinq vésicules secondaires.

Les courbures mésencéphalique et cervicale s'accroissent et la courbure pontique de sens opposé et dorsale se dessine entre le myélencéphale et le métencéphale. Dès la 6ème semaine la croissance marquée des vésicules télencéphaliques et l'apparition des nouvelles courbures vont augmenter considérablement les dérivés des lamines alaires à la faveur de ces deux lamines fondamentales ou basales. En même temps des migrations cellulaires massives conduisent la substance

grise à la périphérie, la substance blanche devenant centrale : ce qui constitue l'une des distinctions essentielles entre la moelle épinière et le cerveau. C'est le développement important des vésicules télencéphaliques débutant au cours de la 6ème et de la 7ème semaine qui caractérise l'homme par rapport aux autres mammifères supérieurs

Vers 38 jours, le tube neural subit un enroulement autour de l'extrémité rostrale de la notochorde. On remarque que la 3ème vésicule (mésencéphale) devient progressivement la plus élevée, alors que la courbure mésencéphalique s'accroît et fait basculer les vésicules 1 et 2 en avant de la notochorde.

4. Les troubles de fermeture du tube neural

Les TFTN résultent d'anomalies au stade de la neurulation primaire, lors du passage de la plaque neurale en tube neural, avec séparation du neuroectoblaste et de l'ectoblaste, et libération des cellules des crêtes neurales. Les trois éléments concernés (ectoblaste, crêtes neurales, et neuroectoblaste de la plaque neurale) sont diversement touchés dans les différents types de TFTN :

❖ **Ectoblaste** : Les feuilletts ectoblastiques ne fusionnent pas et ne recouvrent pas les tissus neuroectoblastiques, qui sont ainsi au contact du liquide amniotique. Cependant les bords de la lésion sont en continuité avec le revêtement cutané, ce qui explique peut-être qu'une épidermisation secondaire partielle puisse avoir lieu sur les myéloméningocèles et méningoencéphalocèles.

❖ **Crêtes neurales** : Les méninges molles (pie-mère et arachnoïde) en dérivent, elles sont absentes dans le spina bifida aperta, et dans les anencéphalies ; pour certains, leur présence permet de distinguer l'exencéphalie de l'anencéphalie. L'os du crâne, qui provient des crêtes neurales, présente un défaut de développement plus ou moins sévère selon le type de TFTN céphalique : absence totale de la voûte crânienne dans l'anencéphalie (et absence de l'os occipital dans l'inencéphalie), absence plus ou moins complète de la voûte

crânienne dans l'exencéphalie selon les définitions, et défaut osseux localisé dans les encéphalocèles. Des anomalies d'autres dérivés des crêtes neurales sont par ailleurs observés dans les TFTN : anomalies cono-truncales, hypoplasie surrénalienne.

❖ **Neuroectoblaste de la gouttière neurale** : Dans le myéloschisis et le spina bifida aperta, la moelle reste ouverte sur son canal épendymaire. Dans l'anencéphalie l'extrémité céphalique de la gouttière neurale ne se développe pas normalement : absence des hémisphères cérébraux, qui sont des dérivés du prosencéphale (vésicule cérébrale la plus antérieure) ; et pour certains, aplasie des structures hypothalamo-hypophysaires, d'origine diencephalique. En revanche les structures cérébrales plus postérieures (tronc cérébral) sont présentes. D'autres éléments s'ajoutent à cette anomalie de fermeture du tube neural proprement dite. Les spina bifida se définissent aussi par l'ouverture des arcs vertébraux postérieurs et la rupture de continuité de la dure-mère. Arcs vertébraux et dure-mère sont des dérivés mésoblastiques, qui se développent certainement en lien avec les dérivés ectoblastiques environnants, mais sans faire partie du processus de fermeture du tube neural au sens strict. Ainsi le spina bifida occulta comprend une ouverture des arcs vertébraux sans anomalie ni cutanée ni médullaire, témoignant de processus relativement indépendants. Seule la compréhension des liens entre le développement des arcs vertébraux postérieurs et la fermeture du tube neural, permettra de définir la place du spina bifida occulta dans la catégorie des TFTN. Certains considèrent les spina bifida épidermisés comme des anomalies de neurulation secondaire, en raison de leur localisation basse et de leur caractère fermé.

Au stade de neurulation primaire, une disjonction prématurée des feuillets ectodermique et neuroectodermique, entraînant un contact anormal entre le tube neural incomplètement fermé et le mésenchyme environnant, serait à l'origine des lipomes intracanaux (spina-lipomes). La grande fréquence de la localisation

lombo-sacrée des spinas bifidas, fait supposer que l'anomalie de fermeture survient au niveau du neuropore postérieur ; ceci est compatible avec l'hypothèse classique de fermeture du tube neural, bidirectionnelle à partir d'un point cervical, se terminant par la fermeture des neuropores antérieur et postérieur respectivement au 25ème et 27ème jours. Cependant les TFTN sont observés à des niveaux et sur des étendues variables, ce qui peut être expliqué par une autre théorie de fermeture du tube neural : la fermeture serait bidirectionnelle à partir de plusieurs points, une anomalie pouvant survenir en chacun de ces points, sur l'un ou les deux sens de fermeture. Une autre hypothèse embryologique a encore été formulée au sujet des spinas bifidas : ils pourraient résulter d'une rupture de l'extrémité inférieure du tube neural, secondairement à une augmentation de pression du LCR.

Diagnostic anténatal

Le diagnostic prénatal (DPN) permet de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. La bonne pratique du DPN est fondée sur la multidisciplinarité faisant intervenir le savoir des obstétriciens, des échographistes, des pédiatres et des généticiens.

Les CPDPN aident les équipes médicales, la femme et les couples dans l'analyse, la prise de décision et le suivi de la grossesse lorsqu'une malformation ou une anomalie fœtale est détectée ou suspectée et lorsque le risque de transmission d'une maladie génétique amène à envisager un diagnostic prénatal. La découverte d'une anomalie fœtale a lieu lors des échographies obstétricales de dépistage. Cette découverte entraîne une analyse détaillée de la malformation avec recherche des facteurs de risques à l'interrogatoire, de signes associés lors d'une échographie de diagnostic.

1. Interrogatoire : Recherche les facteurs de risques comme :

- ATCD de malformation
- Notion d'exposition au produit chimique
- Notion de prise médicamenteuse

2. L'échographie obstétricale : L'échographie obstétricale reste actuellement l'imagerie de référence de diagnostic anténatal. Les trois échographies fœtales de dépistage, proposées systématiquement en l'absence de facteur de risque particulier, doivent obéir à une approche standardisée fondée sur la recherche d'un bénéfice clinique individuel et collectif. Ces examens devraient pouvoir être réalisables par un grand nombre d'opérateurs, entrer dans le cadre d'une démarche qualité, et faire l'objet d'une évaluation de pertinence (4). L'échographie du premier trimestre, réalisée entre le début de la 11^e semaine d'aménorrhée et la fin de la 13^e semaine d'aménorrhée, permet de dater la grossesse et de contribuer à évaluer le risque chromosomique individuel. Ce test nécessite la mise en œuvre d'une méthodologie rigoureuse pour répondre à un triple objectif :

- S'assurer du caractère évolutif de la grossesse et fixer l'âge gestationnel ;
- Rechercher certaines anomalies majeures d'expression précoce ;
- Mesurer l'épaisseur de la clarté nucale.

L'examen du deuxième trimestre est réalisé entre la 20^e et la 25^e semaine d'aménorrhée, préférentiellement à la 22^e semaine d'aménorrhée. Il s'inscrit dans le cadre de la surveillance de la grossesse, au côté des examens cliniques et biologiques, et vise à répondre à deux questions, avec les limites inhérentes à tout dépistage [9].

- Si la croissance fœtale est satisfaisante ;
- Et si le fœtus et ses annexes sont indemnes d'anomalies accessibles à la technique échographique, et susceptibles de modifier la prise en charge de la

grossesse ou de l'enfant à naître. Celui du troisième trimestre est réalisé entre la 30e et la 35e semaine d'aménorrhée, idéalement à la 32e semaine. Il a pour objectif d'apprécier le bien-être du fœtus, de préciser sa croissance et de contrôler principalement le développement des structures encéphaliques et des viscères thoraciques et abdominopelviens [10].

Quant au pôle céphalique, il fait partie des premiers organes du fœtus échographiquement accessibles en début de grossesse. Il est donc, comme le reste des organes et des annexes, exploré au cours des trois échographies systématiques. Les malformations du pôle céphalique fœtal sont fréquentes, l'accès à la description de ces structures, s'il est parfois difficile, est incontournable au cours de tout examen de dépistage échographique materno-fœtal.

2.1 Echoanatomie du cerveau fœtal normal

2.1.1. Le cerveau au premier trimestre (Entre 11 et 14 SA)

➤ Les recommandations du Comité National Technique de l'Échographie pour le Dépistage Prénatal et de la Conférence Nationale d'Échographie

- Nombre de fœtus, chorionicité documentée
 - Mobilité, activité cardiaque (fréquence cardiaque si anormale)
 - Longueur crânio-caudale (mm), BIP (mm)
 - Volume amniotique, aspect trophoblaste, absence de masse annexielle
 - Mesure de la CN (mm et 1/10 mm), éventuel calcul de risques d'anomalie chromosomique .
- Morphologie indispensable au premier trimestre

- Contours de la boîte crânienne absence particularité ligne médiane, paroi abdominale antérieure, quatre membres avec 3 segments

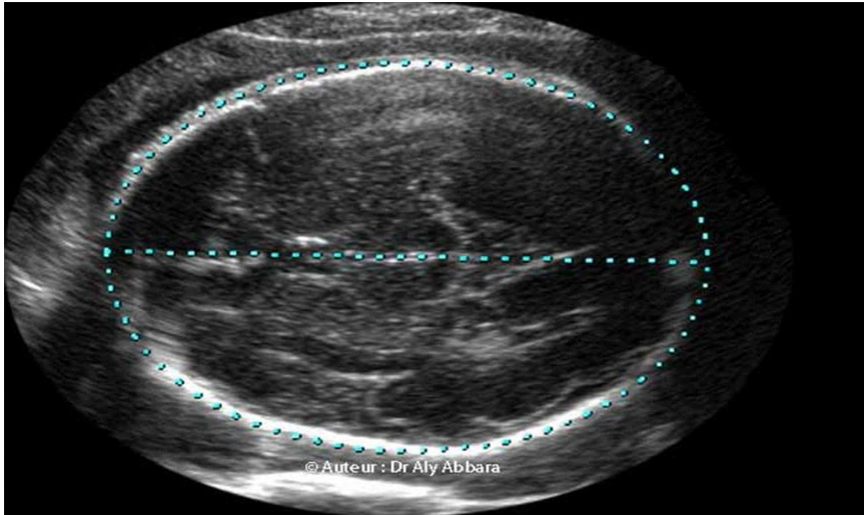


Figure.5 – Coupe cephalique axiale au 2^{ème} trimestre(Aly Abbara)

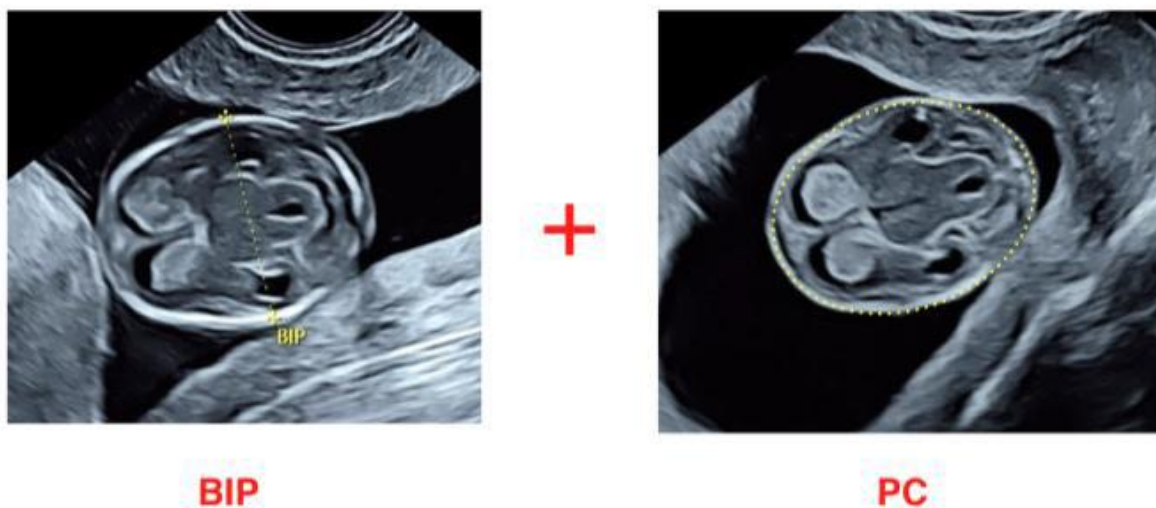


Figure.6 – La biométrie BIP et PC(Jean-Philippe BAULT)

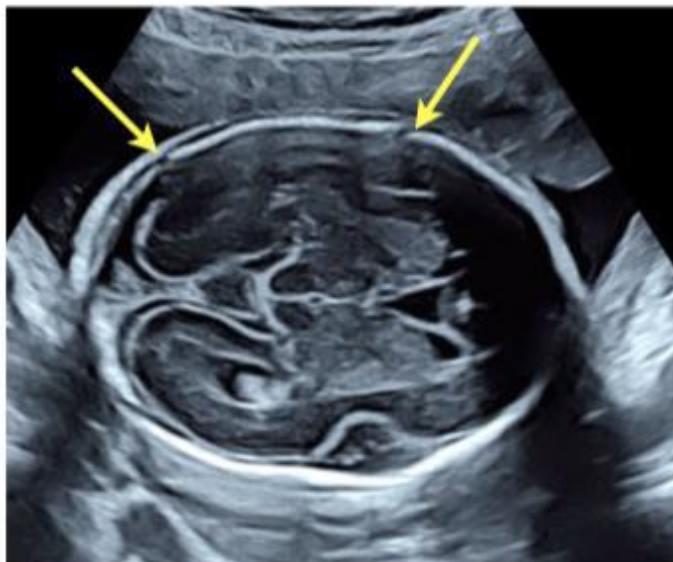
2.1.2. Le cerveau au second trimestre

- L'examen de dépistage

Items retenus par le CNTEDP et la CNEOF

Morphologie	Biométrie, iconographie
<ul style="list-style-type: none">• Contours de la boîte crânienne.• Aspect des ventricules latéraux.• Aspect de la ligne médiane.• Cavum du septum pellucidum.• Aspect de la fosse postérieure et du cervelet	<ul style="list-style-type: none">• Diamètre bipariétal (exprimé en mm).• Périmètre céphalique (exprimé en mm).• Illustration du plan du BIP.

- Aspects morphologiques normaux
 - Les plans à utiliser : Plans axiaux, plan sagittal
 - Plan complémentaire : Plan coronal +++



- ° Réguliers
- ° Équilibrés
- ° Sutures visibles
- ° Pas de zone de déformation

Figure.7 – Plan axial (Jean-Philippe BAULT)

➤ **Aspects biométriques et iconographiques normaux**

- Diamètre bipariétal (exprimé en mm)
- Périmètre céphalique (exprimé en mm)
- Illustration du plan du BIP

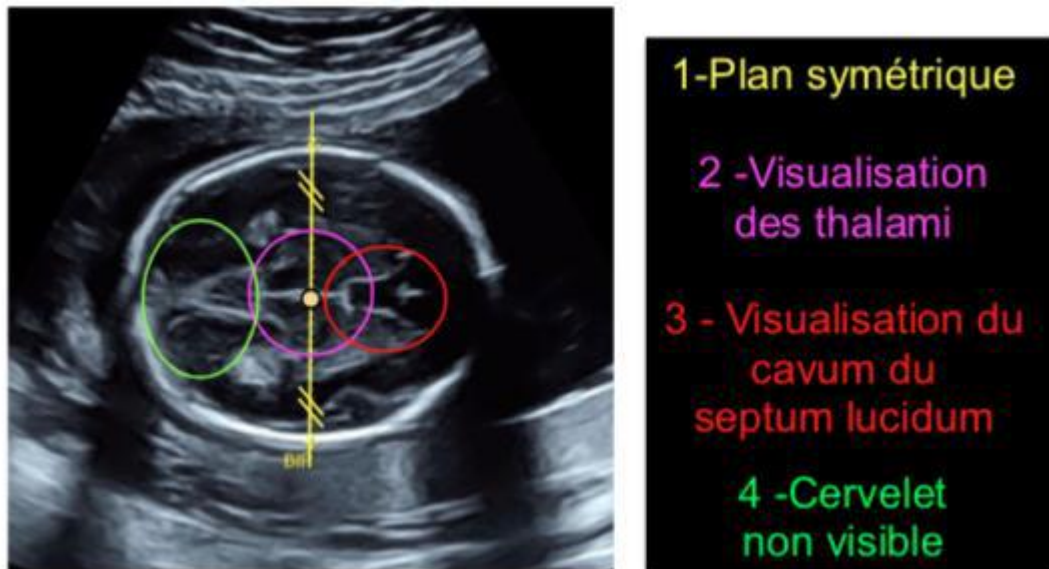


Fig.8 – Plan du BIP : Mesure BIP et PC (Jean-Philippe BAULT)

2.1.3. Le cerveau au troisième trimestre

→ L'examen de dépistage

📌 **Recommandations du comité technique de l'échographie :**

- Contours de la boîte crânienne.
- Aspect de la ligne médiane.
- Cavum du septum lucidum.
- Aspect de la fosse postérieure et du cervelet.

NB : Il n'est plus recommandé de vérifier l'aspect des ventricules

2.2 Echoanatomie d'une anencéphalie

On désigne ainsi une absence de la boîte crânienne et du tissu cérébral susorbitaire plus ou moins complète suivant la précocité du processus, absence totale de voûte et d'encéphale, avec une face rudimentaire (anencéphalie) ;



Figure.9 – Anencéphalie [11].

. On note alors l'absence de voûte crânienne visible, et un DBP difficile à mesurer. La base du crâne et la face sont identifiables mais les orbites paraissent volumineuses. Le liquide amniotique est finement échogène. L'anencéphalie est une malformation isolée (dans 80 % des cas), mais on note son association dans de rares cas à d'autres malformations :

- ✚ Rachischisis 25% des cas.
- ✚ Fente labiopalatine 10%.
- ✚ Malformations urinaires 16%.
- ✚ Digestives 6%.

✚ Cardiaques 4%.

L'hydramnios est fréquent par troubles de déglutition. Les mouvements fœtaux paraissent saccadés et amples provoqués par le contact du moignon céphalique avec l'utérus

3-Analyse du sérum maternel :

Un dépistage par l'analyse du sérum maternel permet de mesurer le taux d'alpha-foetoprotéine (AFP). Si ce taux est élevé, il y a un risque que l'enfant soit atteint d'une anomalie du tube neural.

✚ **Diagnostics différentiels**

- Malgré la grande précision du diagnostic, des diagnostics différentiels doivent être systématiquement évoqués :

- Acalvaria plus ou moins totale par défaut de migration mésenchymateuse. Le cerveau normal n'est recouvert que par de la peau, l'os et la dure mère étant absents.



Figure.10 – Acalvaria [11].

- L'exencéphalie, précurseur de l'anencéphalie souvent confondue avec l'acranie, est une malformation rare se caractérisant par l'absence de voûte crânienne, de dure mère alors que le tissu cérébral flotte dans le liquide amniotique. Grâce à l'EEV, ces anomalies sont détectables au stade embryonnaire. En 1989 Rottem suspectait une anencéphalie à 9SA, et la confirmait à 11 SA. [12].

Le diagnostic est donc possible dès 11-13 SA et se caractérise par un pôle céphalique anormal (structure de l'encéphale inhabituelle, désorganisée et absence de ligne interhémisphérique) recouvert parfois par une membrane méningée. Il s'agit au départ plutôt d'un aspect d'exencéphalie. Le tissu cérébral anormal, bombant dans le liquide amniotique, va se lyser et donner au 2ème trimestre une anencéphalie

. Certaines curiosités embryologiques et échographiques, exceptionnelles, peuvent se rencontrer :

- L'anencéphalie par maladie des brides amniotiques. L'encéphale extériorisé et anormal est adhérent au placenta, fixé lors des mouvements fœtaux. Dans cette forme on retrouve une dysmorphie faciale complexe à type de fentes faciales asymétriques et obliques, d'hypertélorisme, d'anomalie de l'ensellure nasale, de micro ou anophtalmie unilatérale ; (Fig. 11-12)

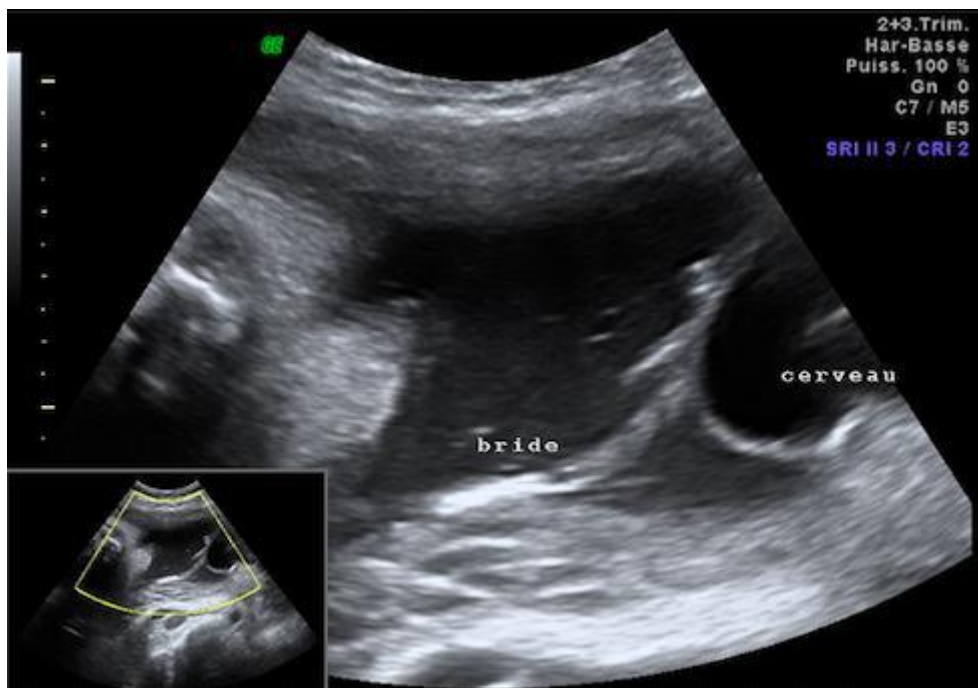


Figure. 11 – Image échographique d'une bride amniotique entre le defect crânien et la paroi utérine.

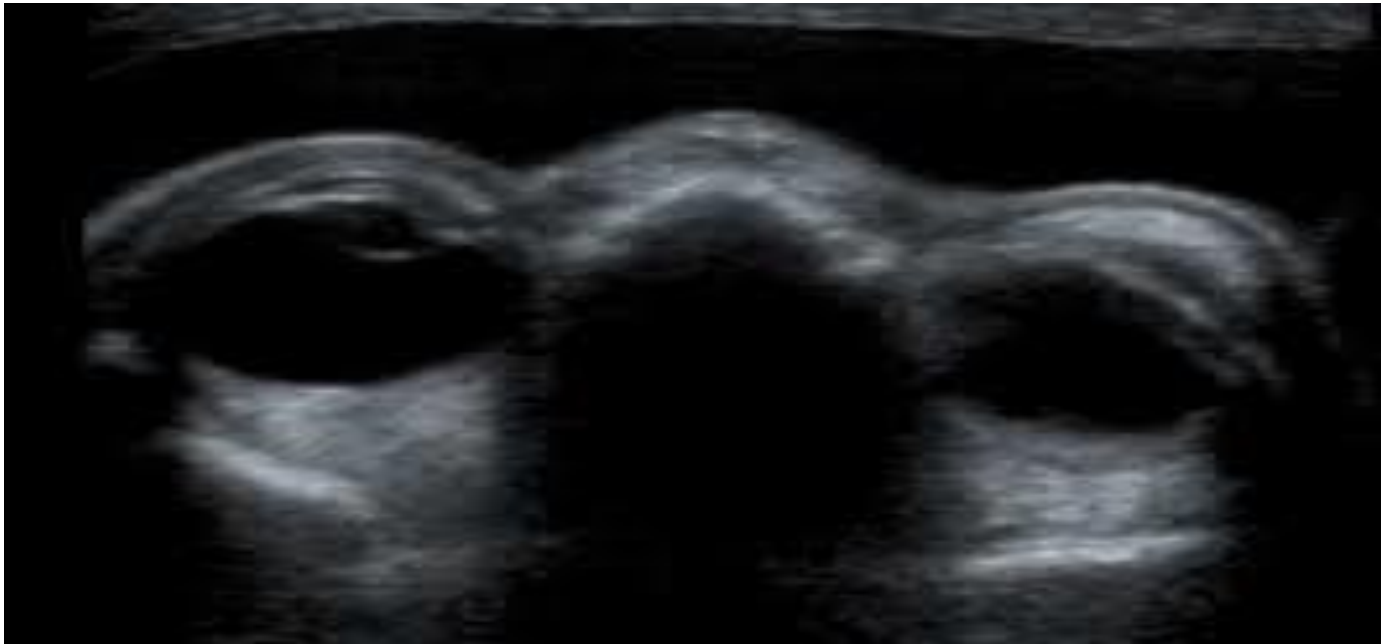


Figure. 12 – Aspect échographique de la face objectivant un hypertélorisme [11].

- Le monstre acardiaque
-acéphale, malformation exceptionnelle pouvant compliquer une grossesse gémellaire monochoriale ;
- Le limb body wall complex, forme majeure d'une maladie des brides amniotiques, associant exencéphalie, rachischisis, cœlosomie et amputations de membres ;
- La dysgénésie tubulaire rénale (autosomique récessive) associant hypocalvaria, microcéphalie et retard de croissance, dysmorphie faciale et déformation des membres secondaires à l'anamnios retrouvé en fin de 2ème trimestre (séquence de Potter). Les reins gardent un aspect échographique habituel ;
- L'aplasie cutanée congénitale ou il existe une acalvaria partielle avec un encéphale sous-jacent et la peau en regard +/- normaux (rendant le diagnostic échographique tributaire de la position de la tête fœtale) jusqu'au syndrome d'Adams-Oliver associant, à des degrés variables,

acalvaria partielle, aplasie cutanée du vertex, malformations oculaires à type de microphthalmie ou de cataracte, malformations des membres et des extrémités, cardiopathie et sclérose hépato-portale.

II. OBERVATION : NOTRE CAS

1-Characteristiques de la patiente :

MADAME TF

-24ans

-Mariée

-Profession : agent protection civil

-Niveau d'instruction : secondaire

ANTECEDENTS

- Gynéco-obstétricaux

*L'âge à la ménarche est inconnu,

*Notion d'infertilité :Oui

* La durée des règles : 3-4 jours, de moyenne abondance avec une notion de dysménorrhée primaire

*Pas de notion d'utilisation de méthode contraceptive

*Elle est primigeste, primipare

Antécédents médicaux :

Il n'y a pas de notion de tare familiale (diabète, HTA, Hémoglobinopathie).

On ne retrouve pas de notion d'ictère.

Pas de notion d'exposition au produit chimique ni de prise médicamenteuse.

Antécédents chirurgicaux

Il n'y a pas d'antécédent d'intervention chirurgicale.

2.-HISTOIRE DE LA GROSSESSE

- La date des dernières règles est inconnue
- Elle a bénéficié de 01 CPN sans particularité,
- le bilan biologique fait ressortir les éléments suivants : GS /RH : O Rh+, SRV négative à la date du 27/04/2023, Glycemie :0,71g/l, Hb=13,2g/dl, Electrophorèse de l'HB : AA, Albumine -sucre : négative, sérologie

syphilitique négative, serologie toxo IgG négative-IgM négative, serologie
CMV IgG positive-IgM négative.

- Elle a réalisé une échographie à 21 SA+ 3jrs à la date du 26/05/2023.
- La supplémentation en acide folique n'a pas été correcte

3. Examens

-L'examen physique : elle avait un bon état général, HU à 22 cm pas de contraction utérine, MAF perçus les BDCF non perçus au stéthoscope de Pinard, un col court central et fermée. Bishop 5

-Echographie obstétricale réalisée sur un appareil de marque : GE, Série :
Logiq P3 avec 3 sondes :

- Une sonde profonde convexe 4C
- Une sonde linéaire superficielle 11L
- Une sonde endocavitaire E8C

Faite par nous même sous la supervision d'un radiologue a objectivé une anencéphalie sur grossesse monofoetale intra-utérine évolutive de 21 SA +03 jours devant une absence totale de voute crânienne.

L'échométrie est la suivante :

Longueur du Fémur (LF) : 16 mm

Circonférence abdominale (CA) : 160 mm

Les membres supérieurs et inférieurs sont d'aspect normal.

Le cordon ombilical porte trois vaisseaux (deux artère et une veines), il est libre.

Sexe : Féminin

Le liquide amniotique est anéchogène et de quantité normale.

La présentation est Céphalique mobile.

-ICONOGRAPHIE : Les iconographies ci-dessous illustrent nos résultats échographiques.



Fig.13: Coupe axiale mettant en évidence des globes oculaires volumineux.(Anencéphalie)

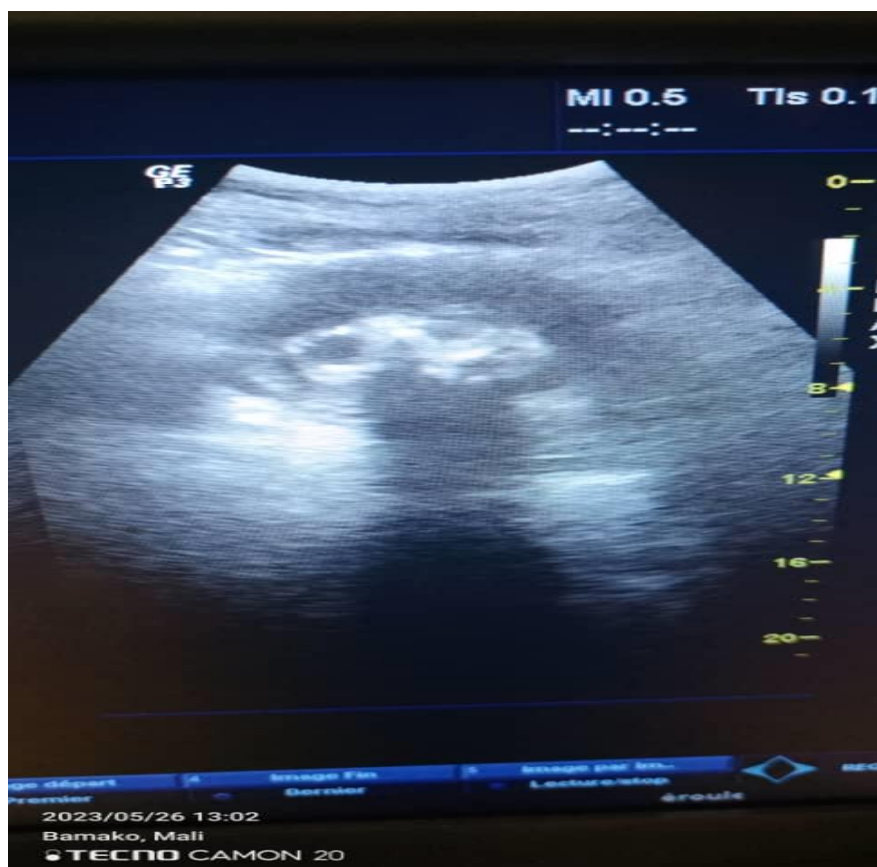


Fig.14: Coupe axiale mettant en évidence des globes oculaires volumineux.(Anencéphalie)

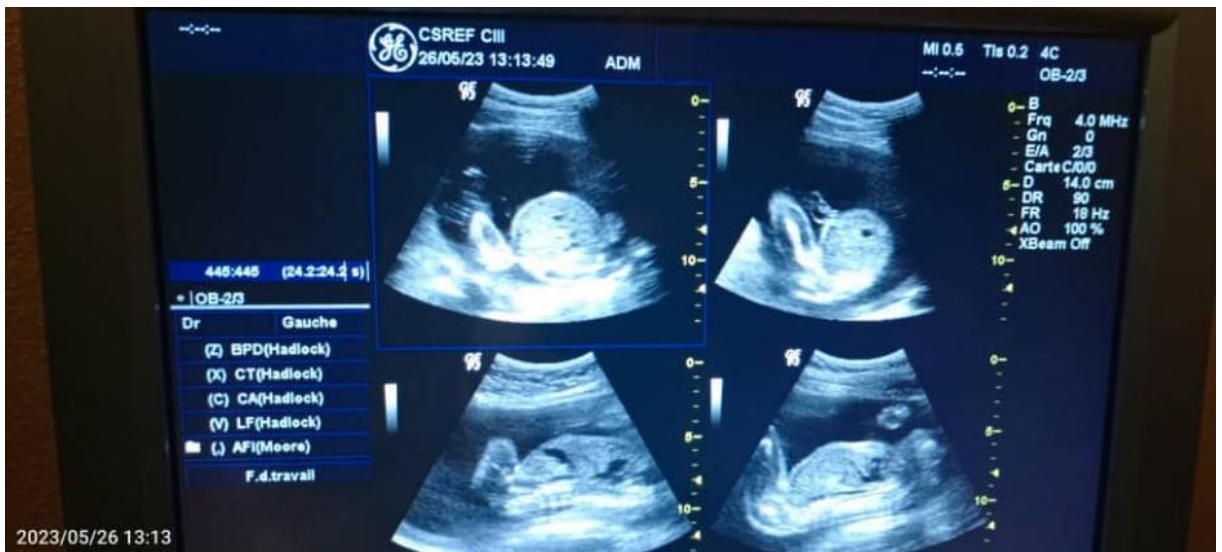


Fig.15: Coupe sagittale montrant l'absence de voute crânienne et une lyse du parenchyme cérébral (anencéphalie).



Fig.16: Coupe sagittale montrant l'absence de voute crânienne et une lyse du parenchyme cérébral (anencéphalie).

4-NOTRE CONDUITE PRATIQUE

Le diagnostic posé la patiente a été informé du type de malformation, la gravité de ces anomalies du système nerveux et le pronostic pour les bébés nés avec une anencéphalie qui est extrêmement médiocre. Si le bébé n'est pas mort-né, il mourra généralement quelques heures ou quelques jours après la naissance et dans ce sens un counseling pour l'interruption de la grossesse a été faite.

La patiente a été hospitalisée à la maternité pour déclanchement artificiel le 29-05-2023.

Après deux jours de déclanchement elle a accouché par voie basse d'un mort-né frais n'ayant pas de voute crânienne (anencéphalie) sans autre malformation visible associée ;

Sexe : féminin;

Poids : 300grs

Elle n'a pas eu de complication dans le poste partum ;

Nous avons fait un soutien psychologique ;

La patiente a été revue une semaine après et son examen était sans particularité.



Fig 17 : Image photographique du nouveau-né après l'accouchement avec anencéphalie



Fig 18 : Image photographique du nouveau-né après l'accouchement avec anencéphalie

III. 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 [13].

L'anencéphalie est un défaut de la fermeture du tube neural au cours du développement fœtal. Elle se produit lorsque la fermeture "céphalique" du tube neural ne parvient pas à se fermer, ce qui entraîne l'absence d'une partie importante du cerveau, du crâne et du cuir chevelu

La plupart des cas d'anencéphalie sont sporadiques, ce qui signifie qu'ils surviennent chez des personnes sans antécédents de ce trouble dans leur famille. Pour les parents qui ont eu un enfant souffrant d'anencéphalie, le risque d'avoir un autre enfant affecté est plus élevé que celui de la population en général.

La plupart des études montrent une prédominance des AFTN en général dans le sexe féminin [14].

,l'âge de prédilection Pour la plupart des auteurs se situe entre 20 et 40 ans, avec une moyenne de 24,4ans. [15].

L'hydramnios est associé à l'anencéphalie dans 02 cas sur 03 [16].

. Les facteurs en cause incluent la sécrétion de LCR dans la cavité amniotique, le manque de déglutition normale, le manque d'absorption du liquide amniotique par les poumons hypoplasiques et la production excessive d'urine en raison du manque d'hormone antidiurétique.

En effet, plusieurs études en Afrique subsaharienne confirment la fréquence élevée de l'anencéphalie à cause du bas niveau socioéconomique, de la consanguinité, du mauvais suivi de la grossesse et du jeune âge de la mère [17-19-21-22].

. Le diagnostic de l'anencéphalie est anténatal, et se fait par l'échographie. Il est rare de ne pas la mettre en évidence dans le premier trimestre de la grossesse.

Notre cas est une patiente du jeune âge qui était à sa première grossesse suivie et un niveau socio-économique élevé, sans ATCD familial de malformation, sans notion d'exposition à un produit chimique. Le diagnostic a été posé par l'échographie qu'au deuxième trimestre sans autre malformation associée, LA de quantité normale, fœtus de sexe féminin. Les efforts consentis en matière de prévention de cette affection par la supplémentation en acide folique dans la période péri-conceptionnelle et l'amélioration de la couverture sanitaire nationale sont des éléments qui expliqueraient la baisse de cette malformation au Mali[20].

. Les mesures préventives adoptées dans plusieurs pays développés, telles que : la prise de l'acide folique dans la période péri-conceptionnelle, le diagnostic anténatal par l'imagerie (échographie ou IRM) sont des éléments qui concourent à réduire la prévalence des ACTN [17-18-23-24].

CONCLUSION

L'anencéphalie est une malformation létale (de pronostic sombre) constituant la deuxième malformation du tube neural après le spina bifida. Elle peut être isolée, comme elle peut être associée à d'autres malformations. Son diagnostic anténatal repose essentiellement sur l'échographie obstétricale, le dépistage se fait précocement à partir de 11 SA. Malheureusement nous avons posés notre diagnostic au deuxième trimestre chez une patiente ayant fait sa première consultation à cette date d'où la nécessité d'insister sur l'éducation et l'information des femmes enceintes et en âge de procréer de l'intérêt de la supplémentation en acide folique avant et durant la conception, sur l'importance des CPN au premier trimestre pour un diagnostic précoce.

IV. REFFERENCES

- 1- JC Dudar**, "Diagnostic qualitatif et quantitatif des anomalies mortelles du tube neural crânien du squelette humain foetal et néonatal, avec une étude de cas impliquant des restes taphonomiquement modifiés", *Journal of Forensic Sciences*, vol. 55, non. 4, pages 877 à 883, 2010.
- 2-M. Foucaud, P. Lancelot, E. Janky**. Anencéphalie. *J Gynecol Obstet Biol Reprod*. 2002 ; 32 (4) : 387.
- 3- C. De Vigan, B. Khoshnood, A. Lhomme, V. Vodovar, J. Goujard, F. Goffinet**. Prévalence et diagnostic prénatal des populations en région parisienne : Vingt ans de surveillance par le Registre des malformations congénitales de Paris. *J Gynecol Obstet Biol Reprod*. 2005 ; 34 : 8-16.
- 4- Bhat BV, Babu L**. Congenital malformations at birth- A prospective study from south India. *Indian J Pediatr* 1998;65:873-81.
- 5- Kulkarni ML, Mathew MA, Ramachandran B**. High incidence of Neural tube defects in south India. *Lancet* 1987;8544:1260. Kulkarni ML, Mathew MA, Ramachandran B. High incidence of Neural tube defects in south India. *Lancet* 1987;8544:1260
- 6- Candito M, Van Obberghen F, Folates E**. Vitamine B12, homocystéine et anomalies du tube neural. *Ann Biol Clin (Paris)*. 2001; 59 (1):111-2.
- 7- Candito M, Houcher B, Boisson C, Abellard J, Demarcq MJ, Gueant JL et al**. Anomalies du tube neural et vitamine B12 : à propos de trois cas. *Ann Biol Clin (Paris)*.2004 ;p5

8- L. A. Lowery H. Sive. Strategies of vertebrate neurulation and a re-evaluation of teleost neural tube formation. *Mechanisms Of Development* ; 2004 ; 121 : 1189-1197.

9- P. De Wals,et al. Reduction in Neural-Tube defects after Folic Acid Fortification in Canada. *N Engl J Med* ; 2007 ; 357 (2) : 135-142.

10- Y. Muroyama, M. Fujihara, M. Ikeya, H. Kondoh, S. Takada. Wnt signaling plays an essential role in neuronal specification of the dorsal spinal cord. *Genes Dev* ; 2002 ; 16 (5) : 548-553.

11-Unité de diagnostic anténatal du service gynécologie-obstétrique 2, Années 2017/2019 – Pr Chaara Hekmat.

12- Rottem S, Bronshtein M, Thaler I et al. First trimester transvaginal sonographic diagnosis of fetal anomalies. *Lancet* 1989; 1: 444.

13- 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.

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

15- Shilpa K, Priya Ranganath, Sumathi S.

Anencephaly: incidence, risk factors and biochemical analysis of mother. *Int J Cur Res Rev* 2018;11:20-6.

16- Mary E. Cunningham, William J. Walls.

Ultrasound in the Evaluation of Anencephaly. *Radiology.* 1976 ; 118 : 165-167.

17-Singh K, Johnson WMS, Archana R, Kumar A. The prevalence and pattern of neural tube defects and other major congenital malformations of nervous system detected at birth in Barbados. J Anat Soc India,2016. Page 8

18- Sanoussi S, Chaibou M, Bawa M, Kelani A, Rabiou M. Encéphalocèle occipitale: aspects épidémiologiques, cliniques et thérapeutiques: à propos de 161 cas opérés en 9 ans à l'hôpital national de Niamey. Afr J Neurol Sci , Niamey 2009.page 24 – 28

19- Bhandari S, Sayami JT, Ricky RK, Banjara MR.

Prevalence of congenital defects including selected neural tube defects in Nepal: results from a health survey. BMC Pediatr, 2015 page15.

20- Sanoussi S, Gamatié Y, Kelani A, SbaI C, Abarchi H, Bazira L.

Malformations du tube neural au Niger : A propos de 387 cas en 10 ans :Plaidoyer pour un traitement préventif par l'acide folique en période périconceptionnelle. Médecine Afr Noire, Niamey 2001 ;91.

21- Ndoma Vn, Gaudeuille A, Nganguene J, Nghario JI, Issa-Mapoukaetude A. Des malformations du tube neural : spina bifida et encéphalocèle dans le service de chirurgie pédiatrique de Bangui ; Bangui 2016 ;57.

22- Radouani MA, Chahid N, Benmiloud L, Elammari L, Lahlou K, Barkat A. Epidémiologie et facteurs de risque des anomalies de fermeture du tube neural :données marocaines. Pan Afr Med J; Rabat 2015 ;23.

23- Bergman JEH, Otten E, Verheij J, de Walle HEK. Folic acid

supplementation influences the distribution of neural tube defect
subtypes: A registry-based study;2016; 59.

24- Copp AJ, Stanier P, Greene NDE.

Neural tube defects: recent advances, unsolved questions, and
controversies. Lancet Neurol;2013;799-810.

FICHE SIGNALITIQUE

Prénom : Mohamed

Nom : TRAORE

E-mail : momo180885@gmail.com Tel :(00223)79399640/66316717

Année académique : 2022 - 2023

Pays d'origine : Mali

Titre : APPORT DE L'ÉCHOGRAPHIE DANS LE DIAGNOSTIC ANTÉNATAL D'UNE ANENCÉPHALIE : À PROPOS D'UN CAS AU CSREF CIII DU DISTRICT DE BAMAKO

Lieu de dépôt: Bibliothèque de la FMOS

Secteurs d'intérêts : Gynécologie, oncologie, Anatomie Pathologique, Santé

Publique, Échographie gynécologique et Obstétricale.

Résumé : L'anencéphalie représente 40 % des MTN ce qui représente la deuxième cause d'anomalies du système nerveux après la spina bifida. Le taux de prévalence est de 1/1 000.

L'objectif était d'étudier l'apport de l'échographie dans le diagnostic anténatal de l'anencéphalie à propos d'un cas au service de l'imagerie du csref CIII.

Nous rapportons l'observation médicale d'une gestante de 24 ans, de profession Agent de protection civil, primigeste sans antécédents pathologiques notables, pas de notion de prise médicamenteuse ni de substance toxique.

Elle a été adressée dans notre structure pour sa toute première échographie obstétricale réalisée au deuxième trimestre de sa grossesse ,elle n'a fait qu'une seule CPN.

L'échographie a objectivé une anencéphalie sur grossesse monofoetale intra-utérine évolutive de 21 SA +03 jours devant une absence de voute crânienne et une lyse du parenchyme cérébral.

De cette étude, il en ressort les éléments ci-après :

- ❖ L'anencéphalie rentre dans le cadre général des anomalies de fermeture du tube neural.
- ❖ L'étiologie est hétérogène et multifactorielle.

- ❖ Le diagnostic antenatal se base essentiellement sur l'échographie Obstetricale qui doit être fait de manière precoce au premier trimestre.

La méconnaissance actuelle des facteurs qui produisent cette anomalie ne permet pas d'en assurer la prévention primaire. Cependant, l'accent doit être mis sur l'importance et la nécessité d'insister sur l'éducation et l'information des femmes enceintes et en âge de procréer de l'intérêt de la supplémentation en acide folique avant et durant la conception, sur l'importance des CPN au premier trimestre pour un diagnostic précoce.