



JEDI



Aller sur wooclap.com
Code : LIPNLK

STAR 4 – Malformations supratentorielles

Quelques cas cliniques pour clôturer la session

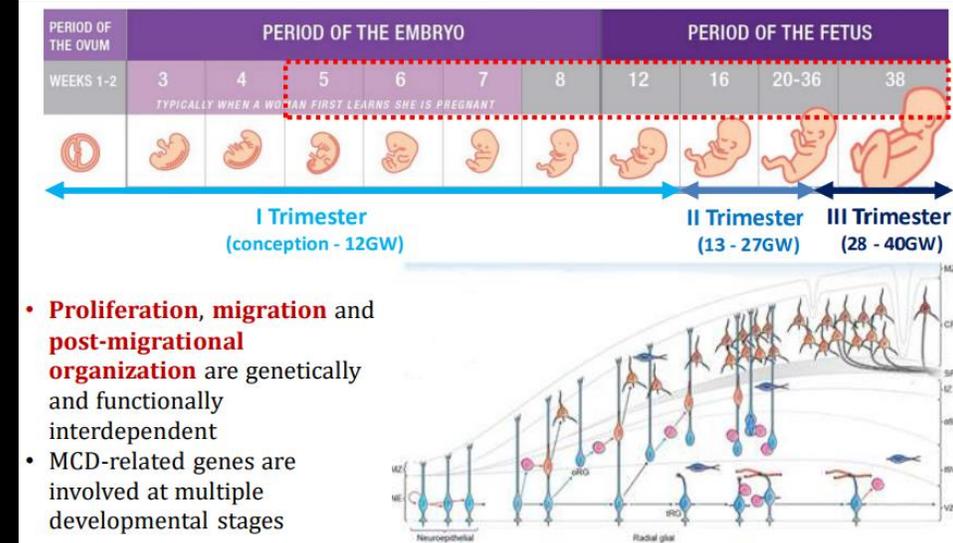
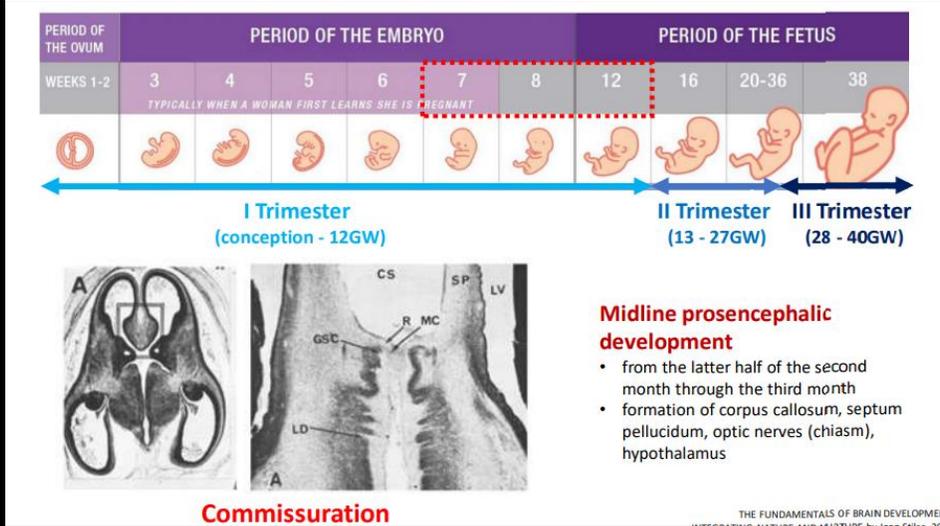
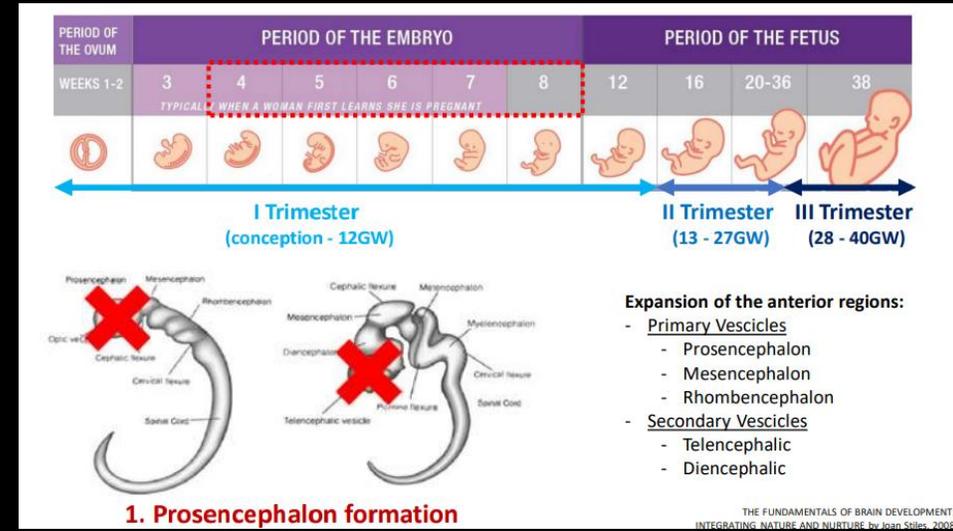
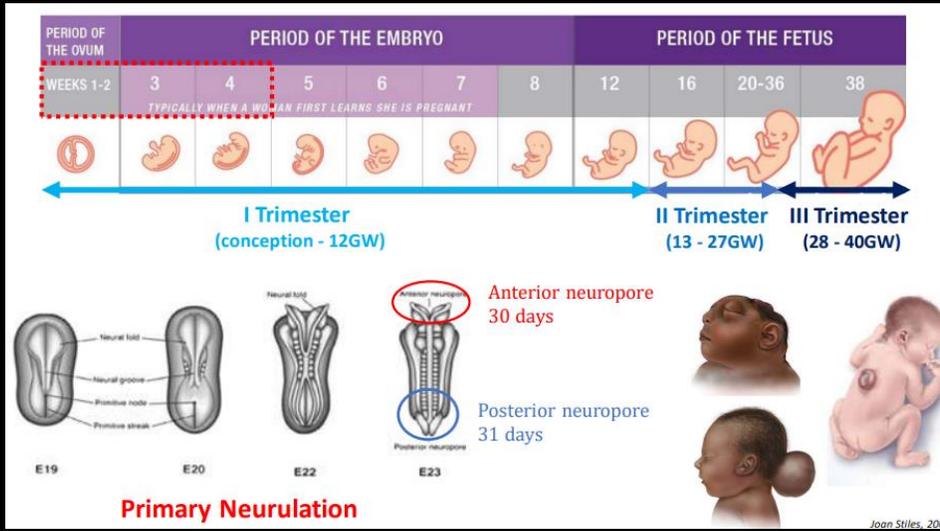


Thomas
SAMOYEAU



JEDI

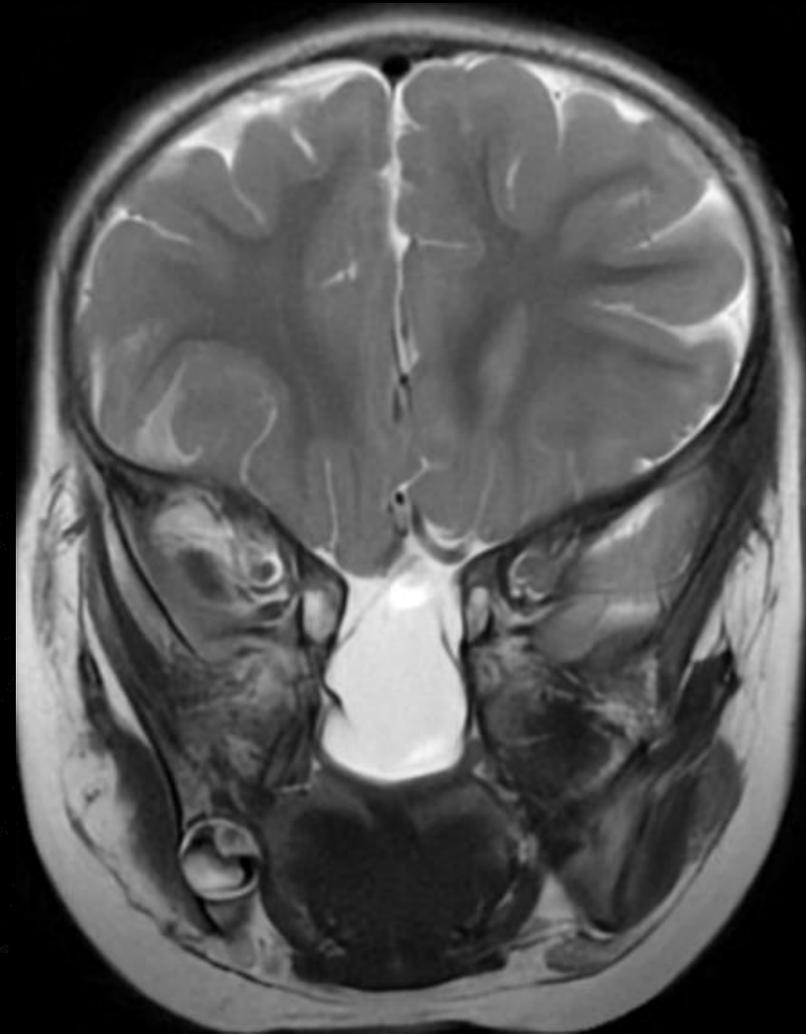
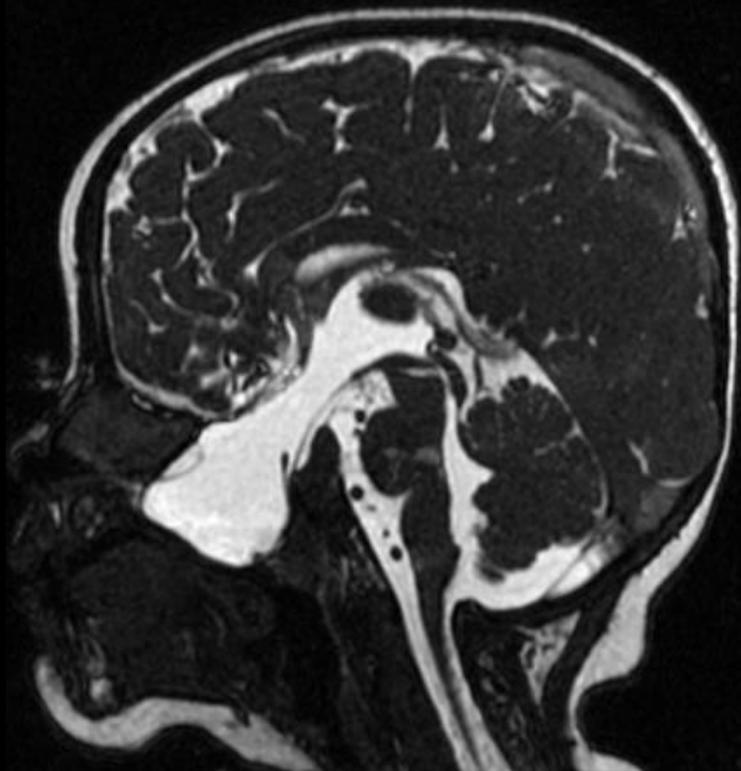
Introduction - Embryologie





Cas 1 : Obstruction nasale chronique (1 an, 6 mois)

JEDI



Aller sur [wooclap.com](https://www.wooclap.com)
Code : LIPNLK



Cas 1 : Obstruction nasale chronique (1 an, 6 mois)

JEDI

1. Je suspecte une anomalie de l'axe hypothalamo-hypophysaire
2. Je crains l'association à une malformation de Chiari
3. Je crains l'association à des anomalies artérielles
4. Je crains l'association à un kyste dermoïde
5. Toutes les propositions sont exactes





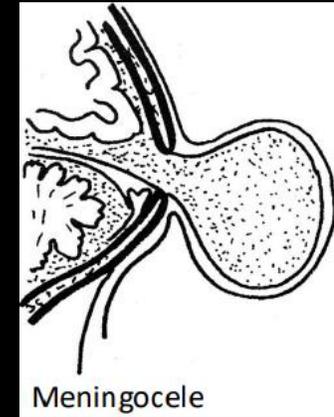
Méningo-encéphalocèle (*non traumatique*)

JEDI

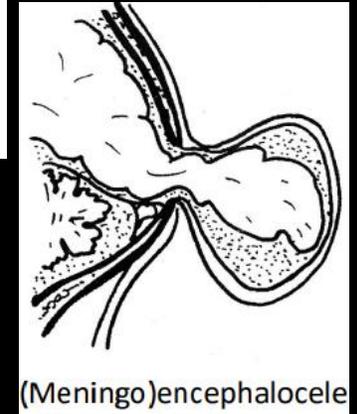
Physiopathologie: défaut de fermeture du tube neural

Epidémiologie : atteinte variable selon l'origine

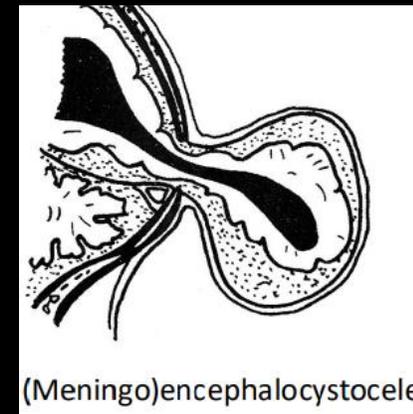
- Prédominance occipitale dans les pays occidentaux
- Prédominance fronto-nasal-orbitaire dans les pays orientaux



Meningocele



(Meningo)encephalocele



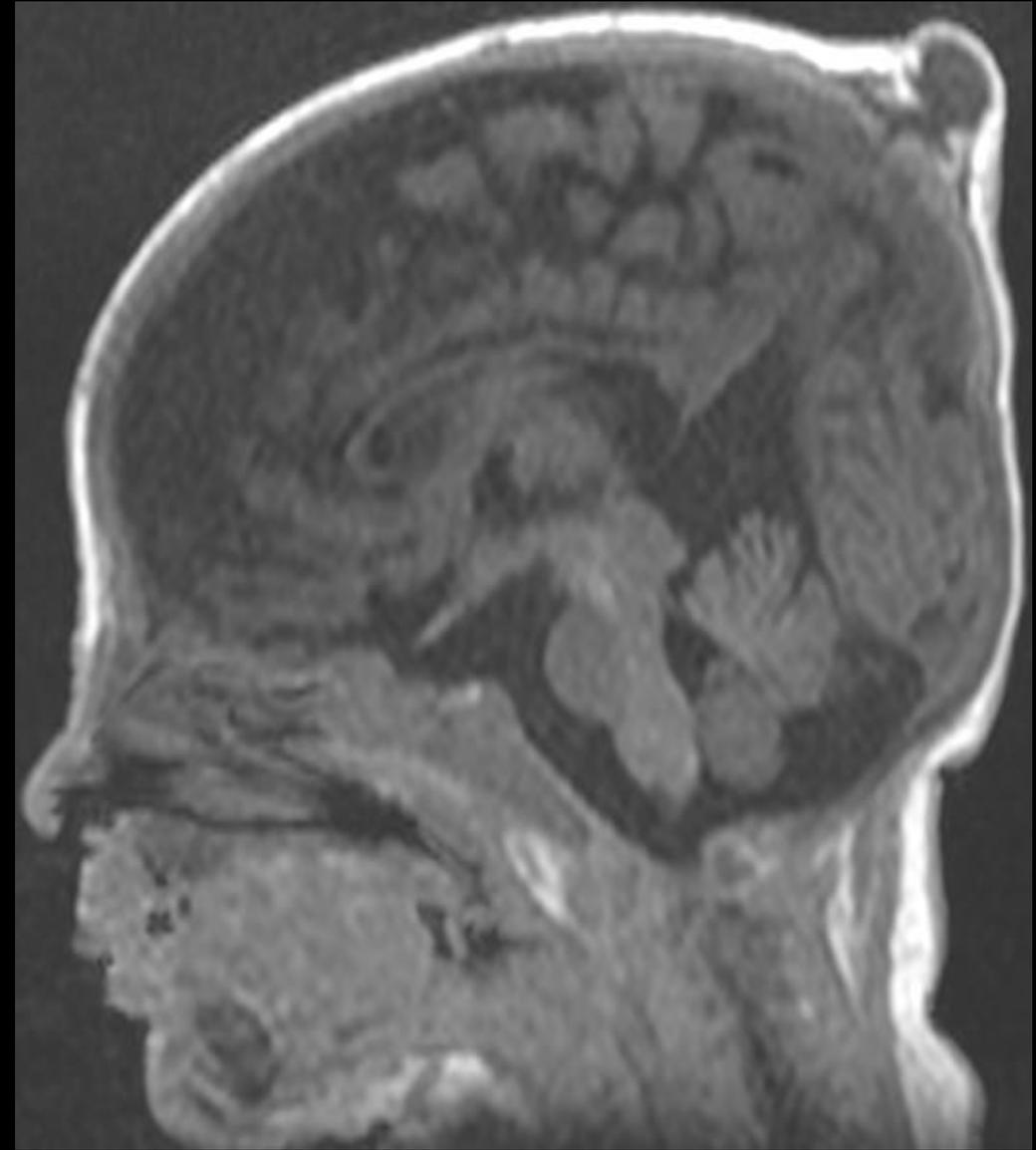
(Meningo)encephalocystocele

	M-E fronto-naso-orbitaire	M-E occipitaux	« Céphalocèle atrétique »
Fréquence	<10%	80%	10-20%
Localisation	Base du crâne antérieur	Occipital / inférieur = lobes occipitaux, pariétaux et cervelet	Pas de tissu du SNC, la dure mère est respectée
Association	Moya-moya, Morning glory, CC...	Hydrocéphalie Syndromique	Pas de symptôme
Imagerie	Céphalocèle, kyste dermoïde, gliome nasal	Chiari +++ (3)	Retour veineux ectopique, tractus fibreux médian



Cas 1bis : Tumeur occipitale (1 mois)

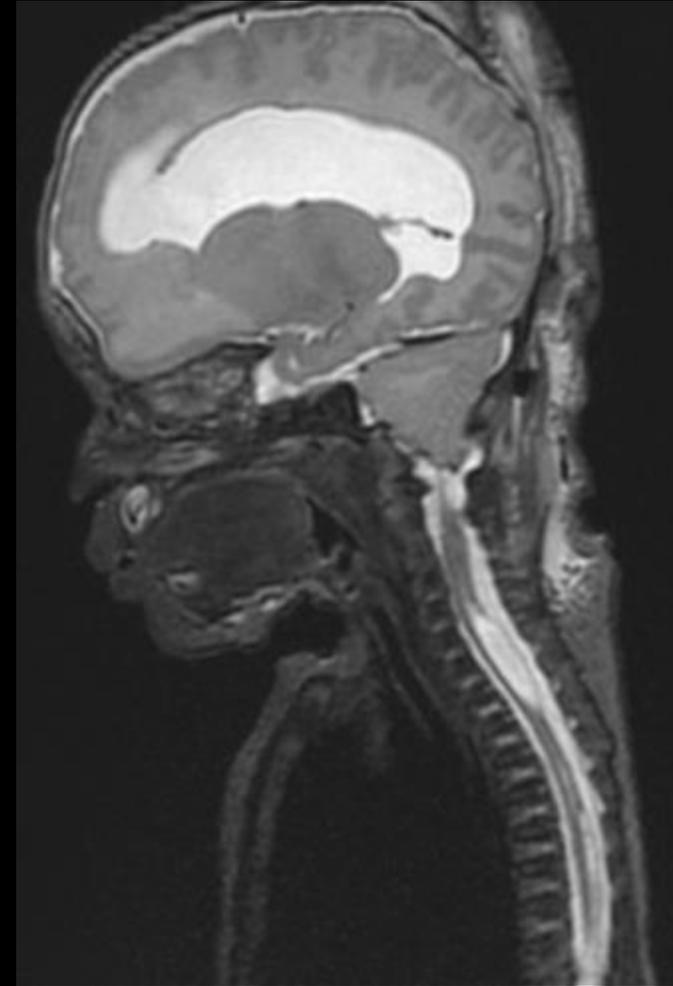
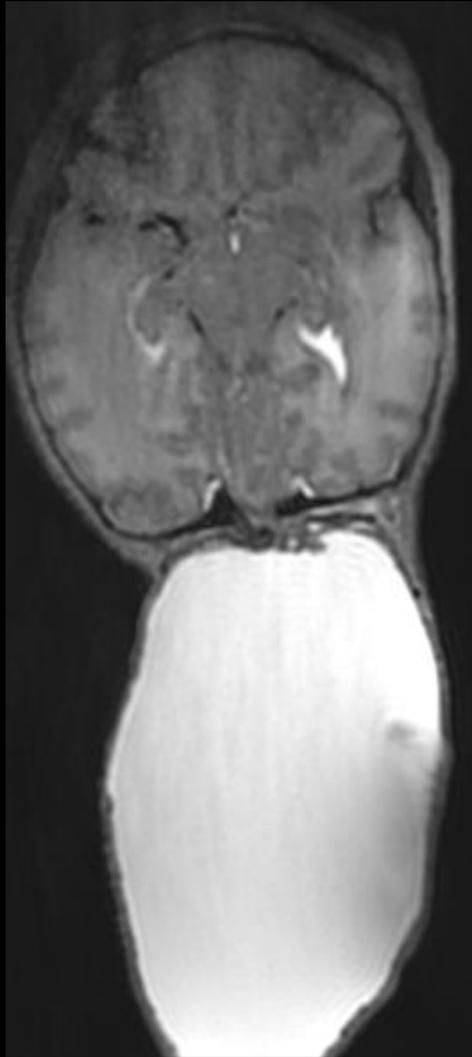
JEDI





Cas 1ter : Malf^o kystique cervicale (J1)

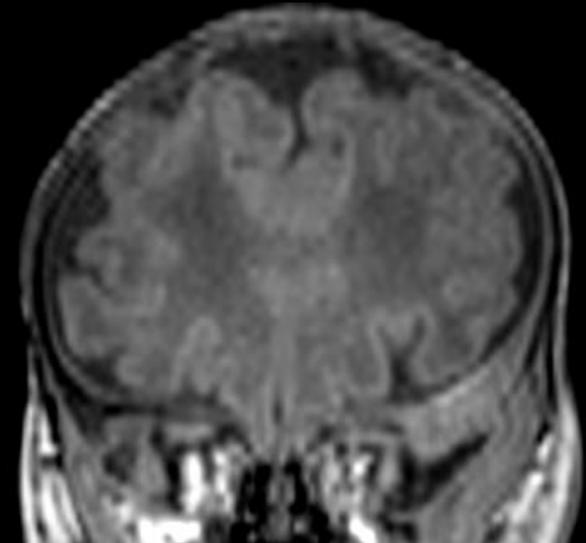
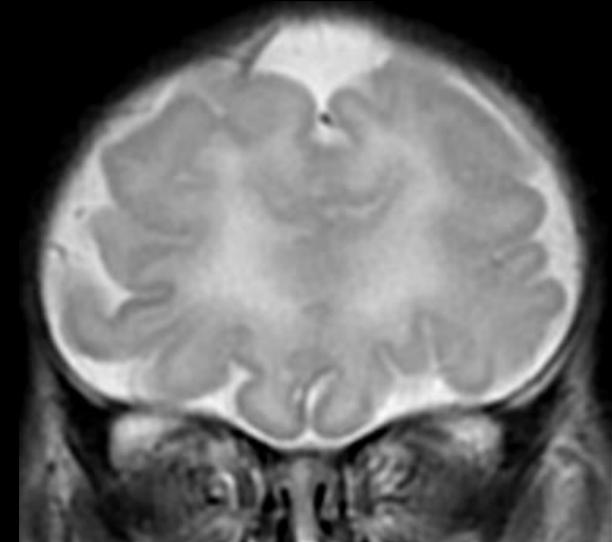
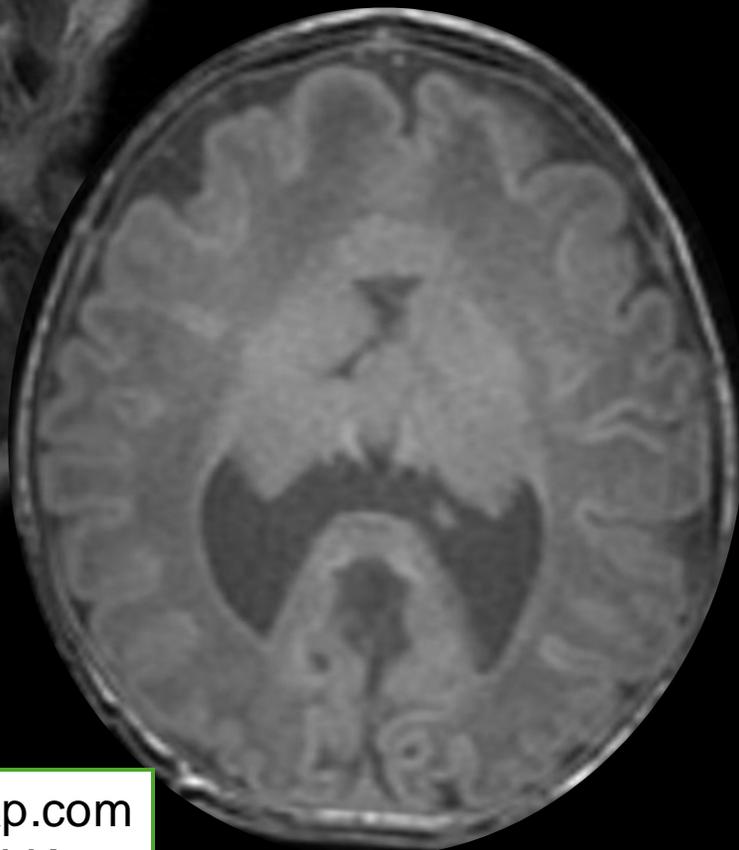
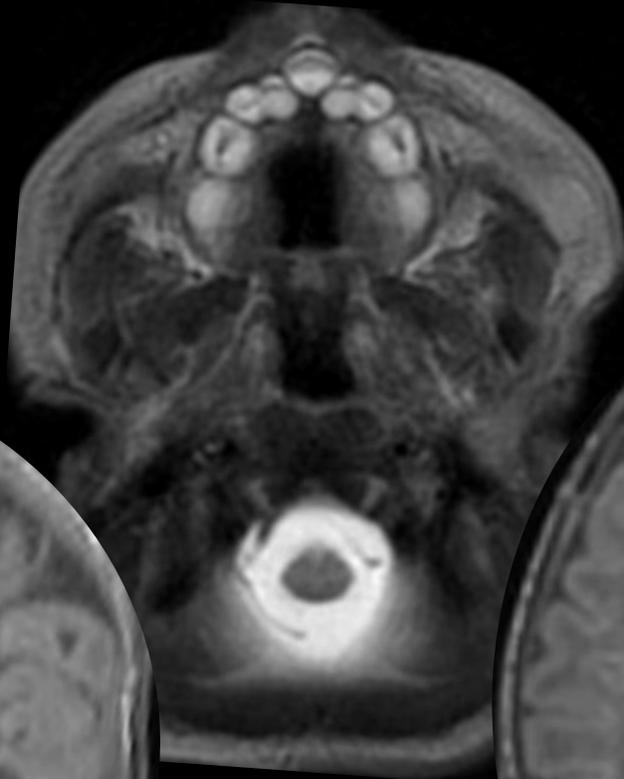
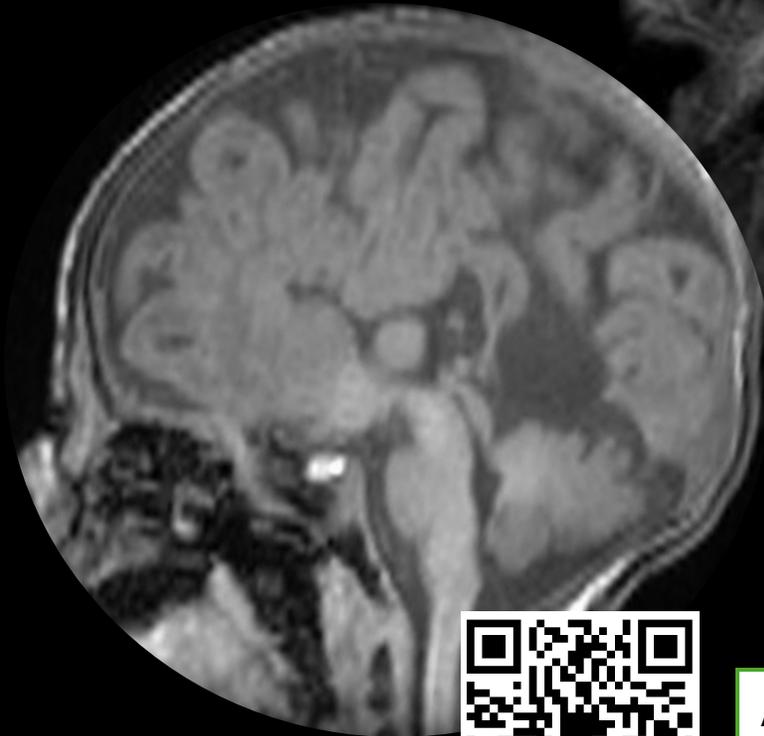
JEDI





Cas 2 « Bilan malformatif »

JEDI

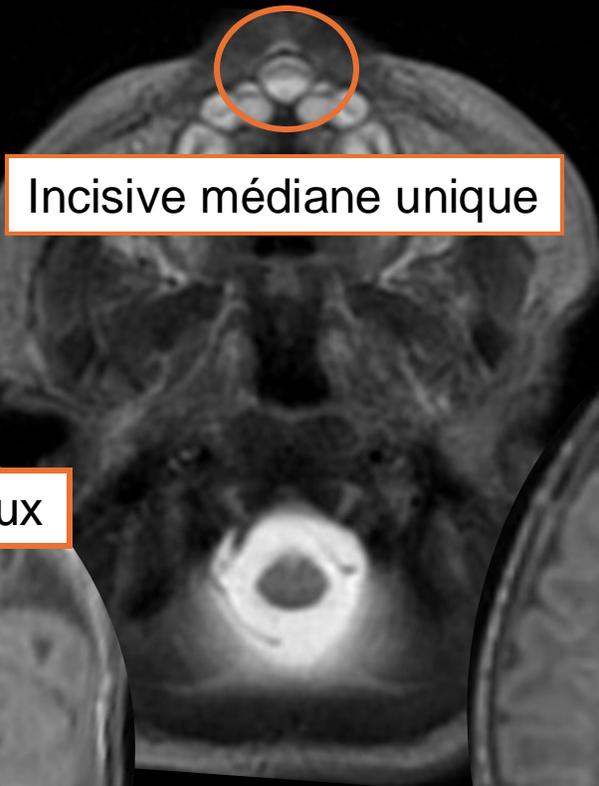


Aller sur [wooclap.com](https://www.wooclap.com)
Code : LIPNLK



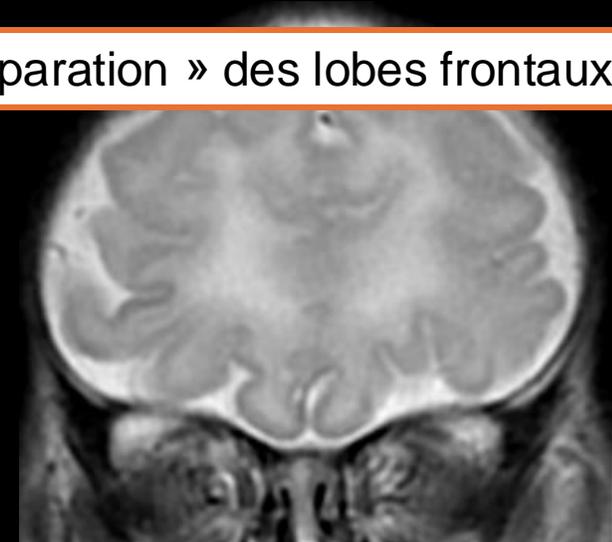
JEDI

Cas 2 « Bilan malformatif »

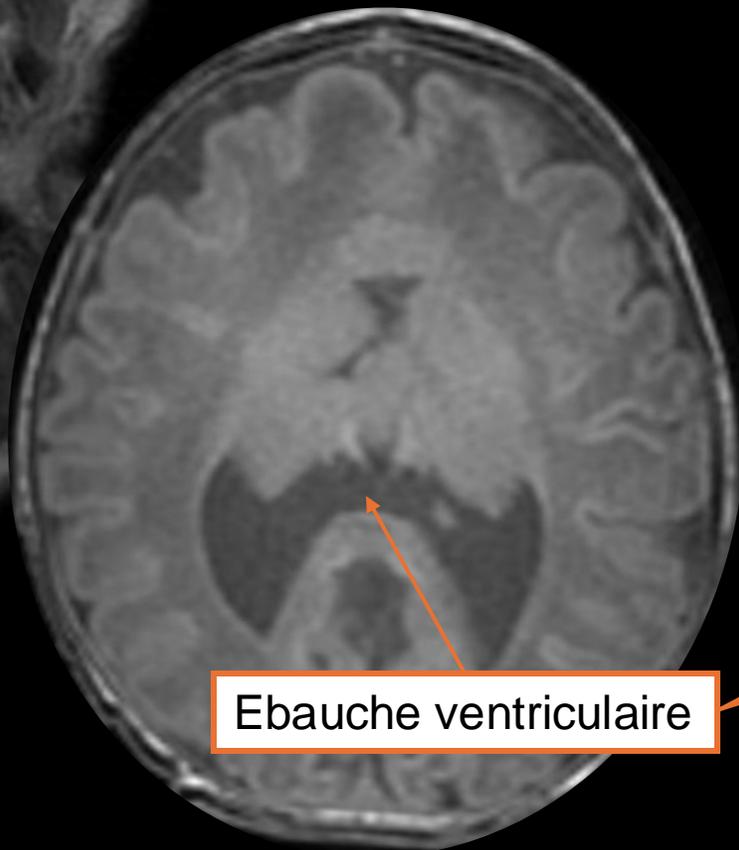
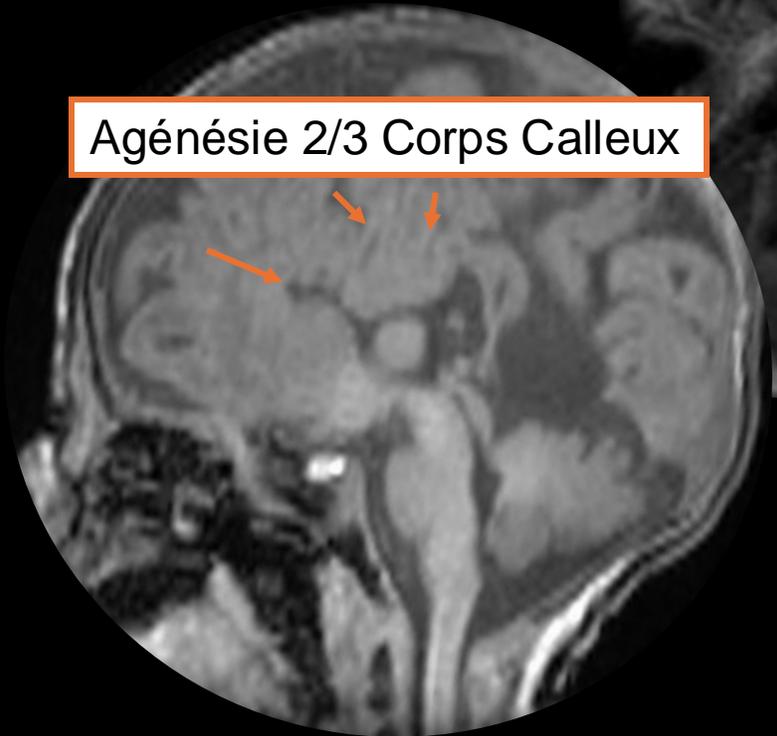


Incisive médiane unique

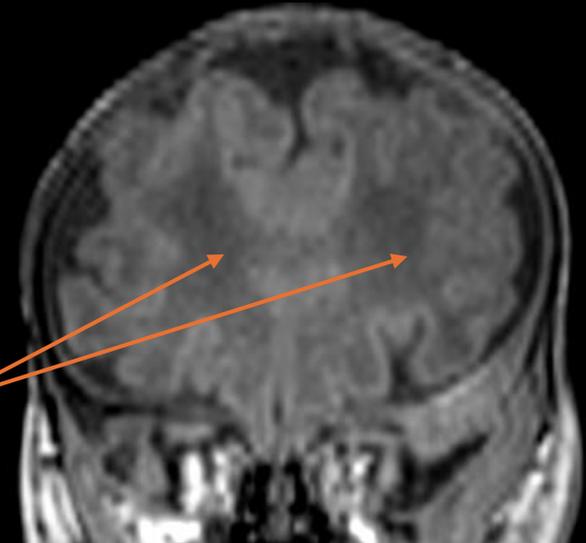
« Non séparation » des lobes frontaux



Agénésie 2/3 Corps Calleux



Ebauche ventriculaire





Holoprosencéphalie

JEDI



Physiopathologie: Spectre d'atteinte variable du à un défaut d'induction du prosencéphale (futur hémisphères cérébraux) qui aboutit à une « non séparation » des hémisphères cérébraux (surtout à leur partie antérieure).

Association: agénésie du corps calleux antérieur, yeux, bulbes olfactifs, glande pituitaire, face / palais

Alobaire	Semi-lobaire	Lobaire	Syntélencéphalie	Septo-préoptique	Microformes
Monoventricule CC agénésique Kyste dorsal Fente Ig médiane	Absence de séparation hém cbx VL rudimentaires Agénésie partielle CC (antérieure)	« Fusion » basifrontale Agénésie septale CC présent	Fusion « frontopariétale » Agénésie septale Hétérotopies /s cort Hypoplasie / aplasie du corps du CC	Fusion des régions septales / pré- optiques	Incisive médiane unique Arhinencéphalie (bulbes)
Mort in utero	Retard +++	Retard modéré	Retard	Retard Modéré	Pas d'an. neuro

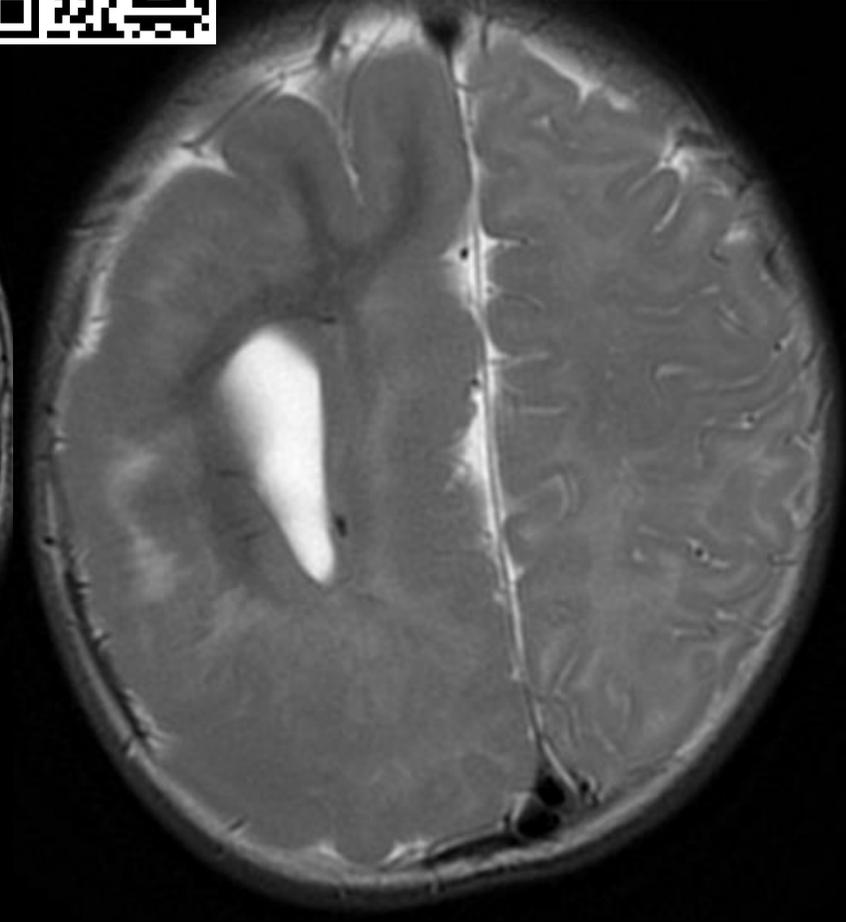
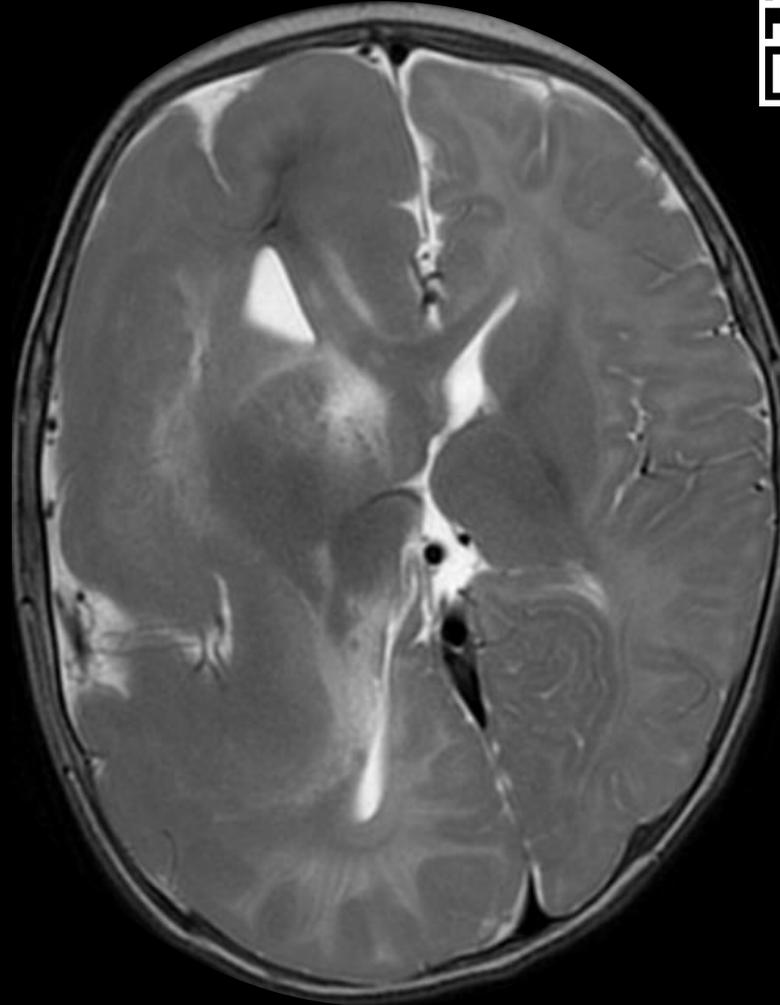
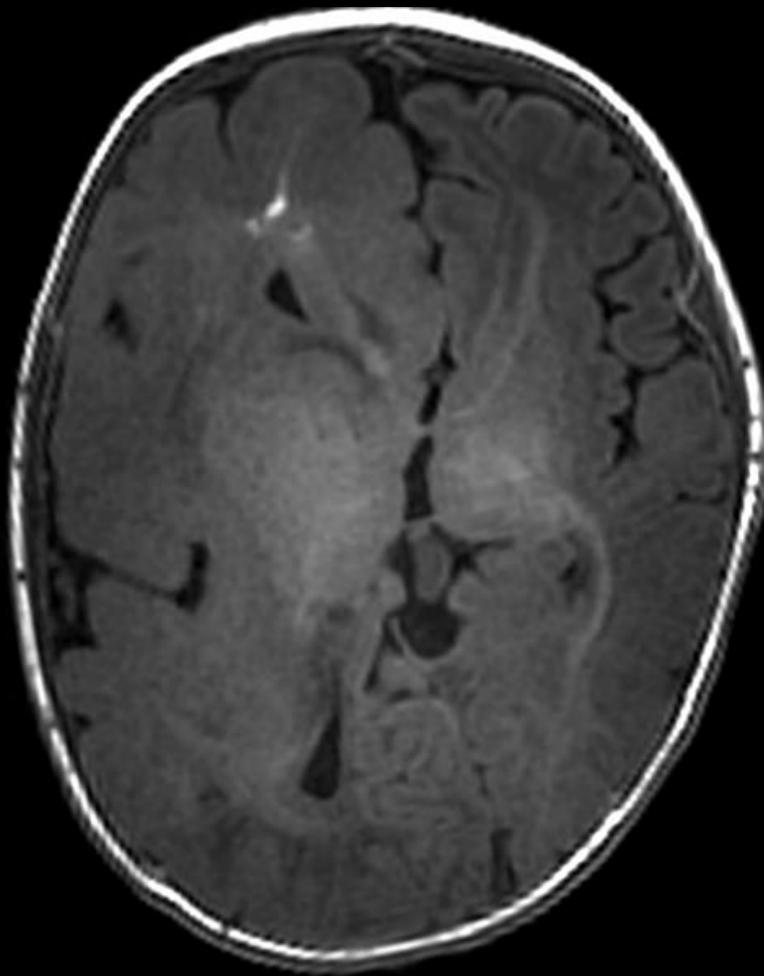


Cas 3 : 6 mois, retard des acquisitions et macrocrânie

JEDI



Aller sur wooclap.com
Code : LIPNLK





Hémimégalencéphalie



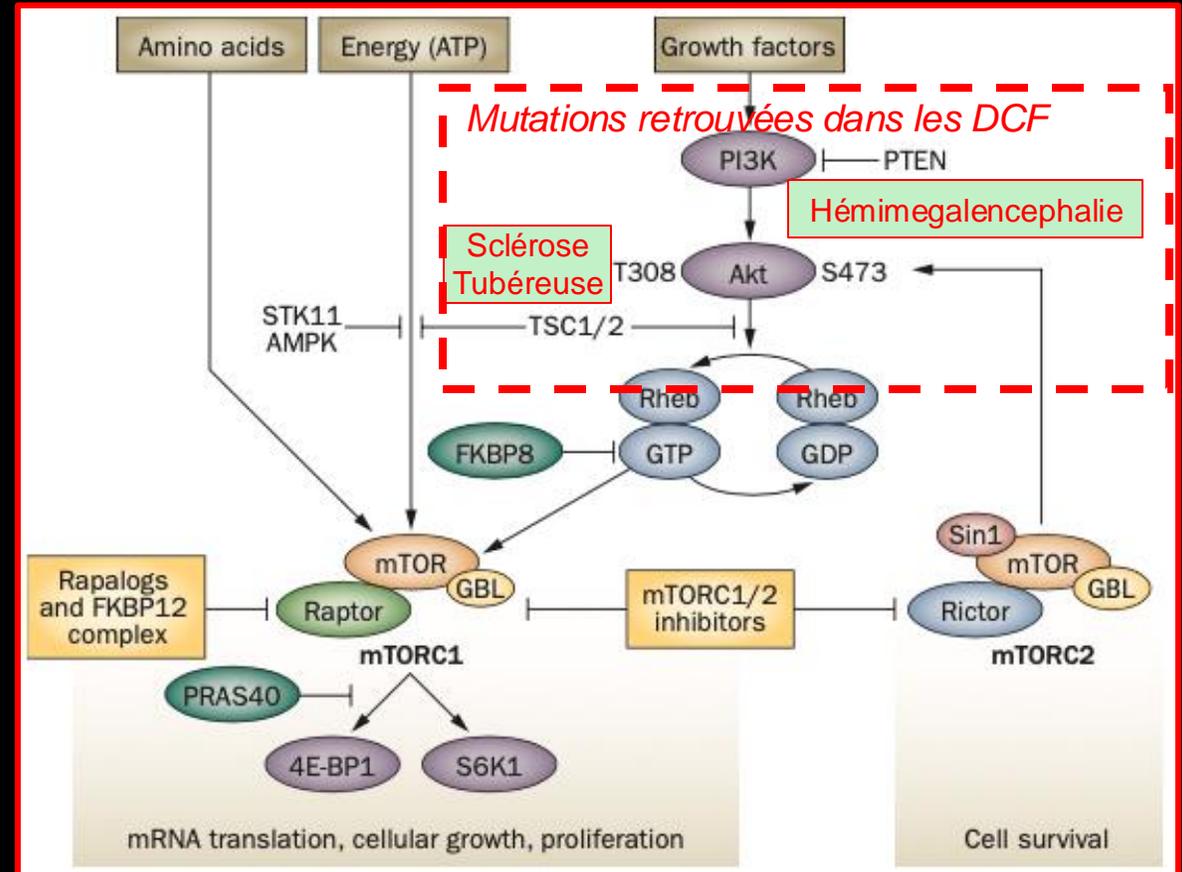
Physiopathologie: Anomalie de prolifération puis de migration (atteinte de la voie **PTEN/PIK3CA**)

Séparation « théorique »

- Bilatérale (ou mégalencéphalie)
- Hémimégalencéphalie (> ou = 3 lobes)
- Mégalencéphalie lobaire ou quadrantique

Imagerie

- Asymétrie de taille des hémisphères cérébraux
- Ventriculomégalie
- Anomalie de signal de la substance blanche
- Aspect dysplasique des noyaux gris centraux
- Dysgyrie étendue (polymicrogyrie, lissencéphalie, simplification gyrale)



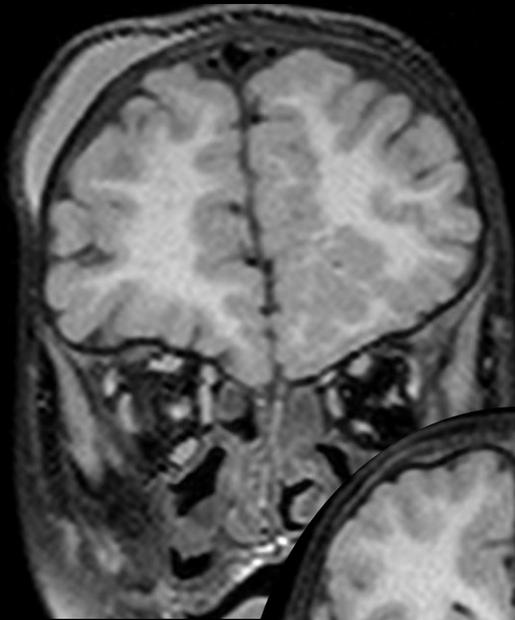
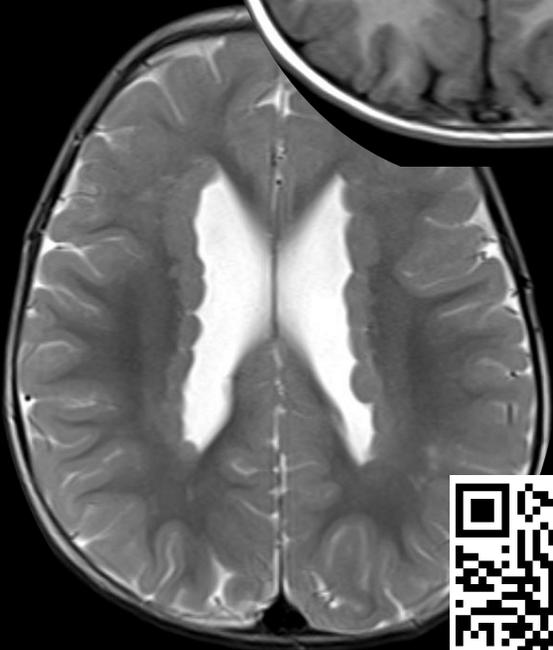
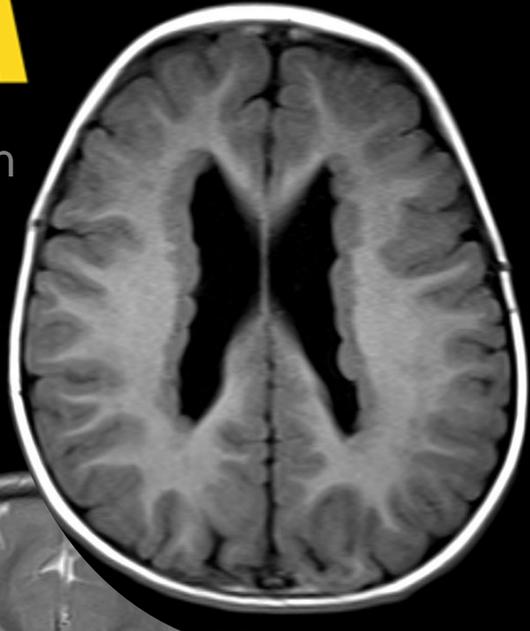
Dancey, J. *Nat. Rev. Clin. Oncol.* 7, 209–219 (2010); published online 16 March 2010; doi:10.1038/nrdclinonc.2010.21



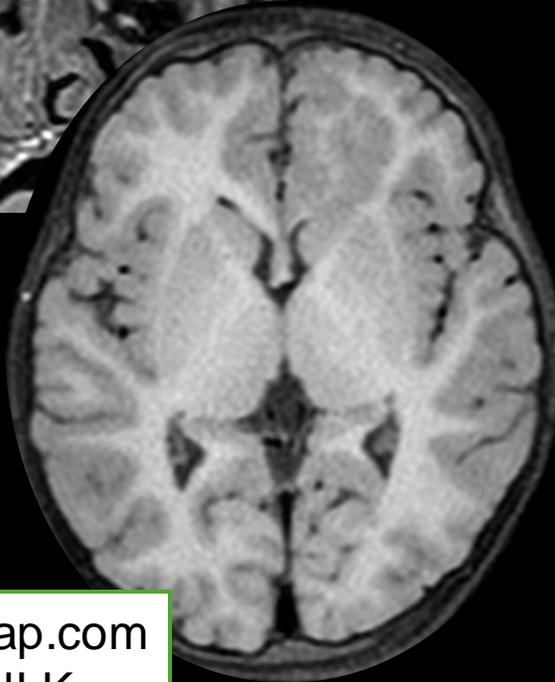
Cas 4 – Plusieurs hétérotopies de gris

JEDI

F, 1 an

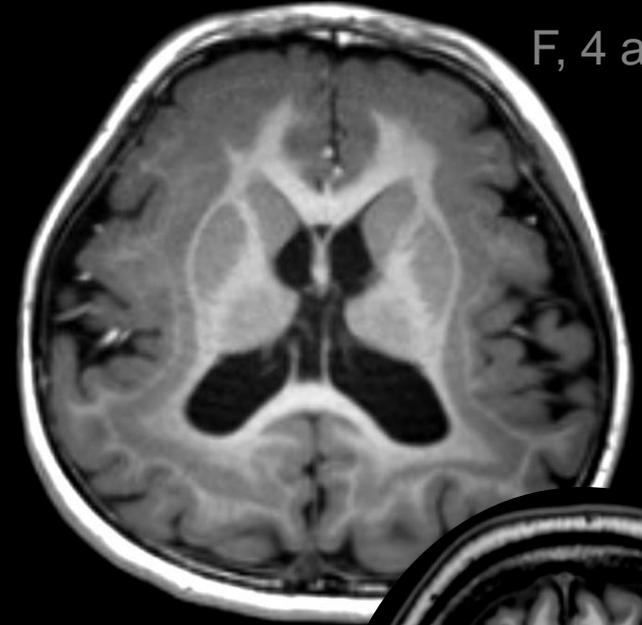


H, 3 ans

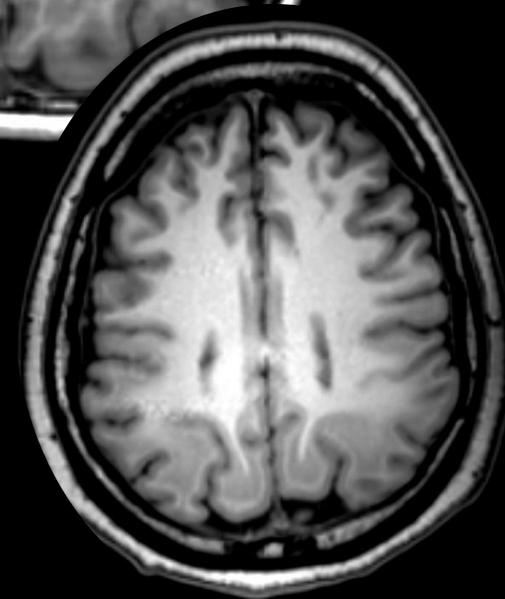


Aller sur wooclap.com
Code : LIPNLK

F, 4 ans



F, 28 ans





Cas 4 – Plusieurs hétérotopies

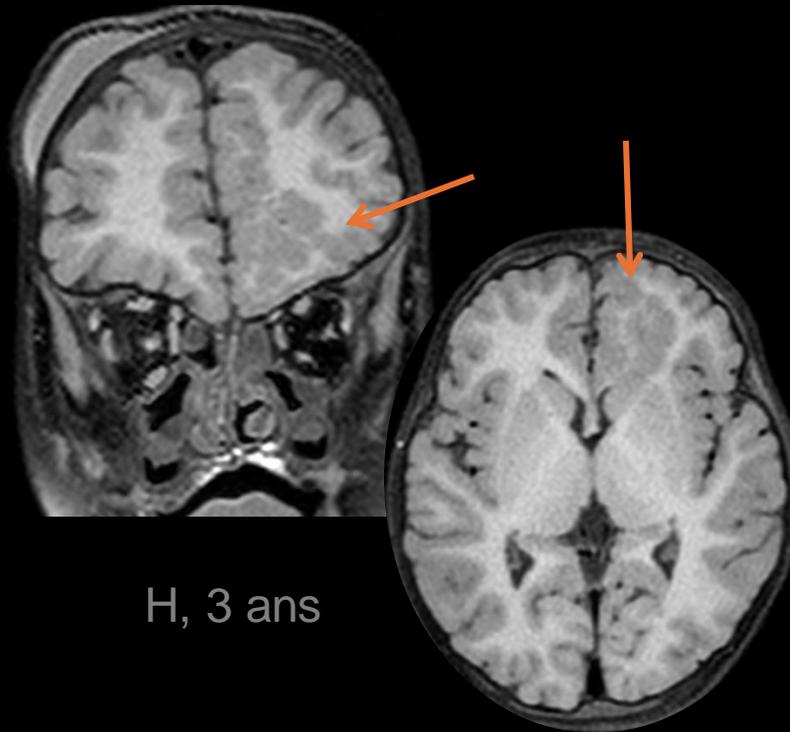
JEDI

F, 1 an



PERIVENTRICULAIRE/NODULAIRE

Sous-épendymaire
± Dilatation ventriculaire
Pas d'anomalie corticale
(sauf en localisation temporale)



H, 3 ans

SOUS-CORTICAL

Cortex fin avec des sillons effacés
Dysplasie lobaire lorsqu'elle est étendue
Epilepsie +++



F, 4 ans

F, 28 ans

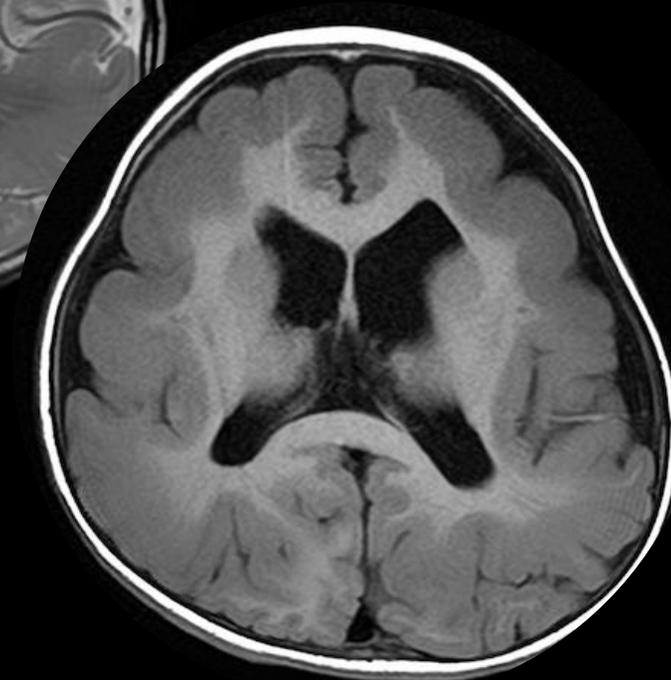
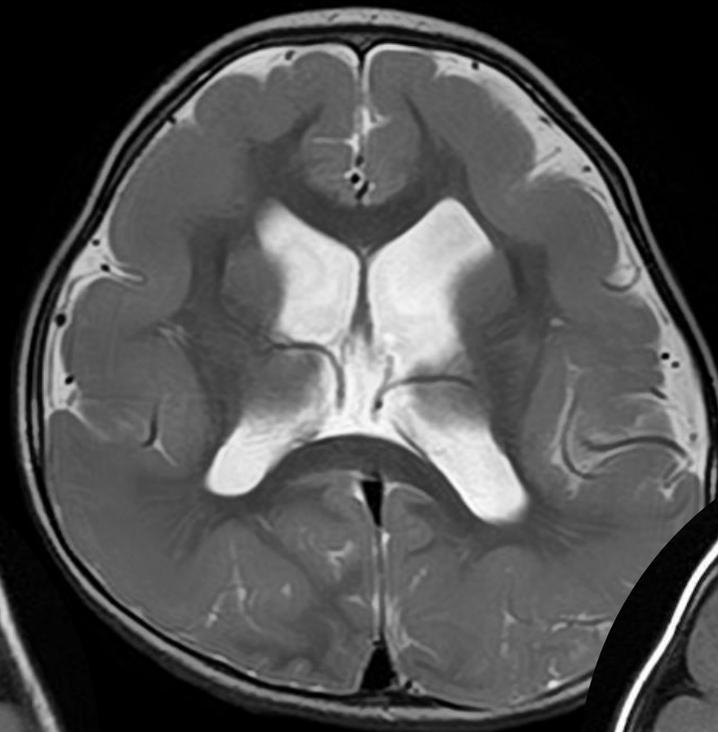
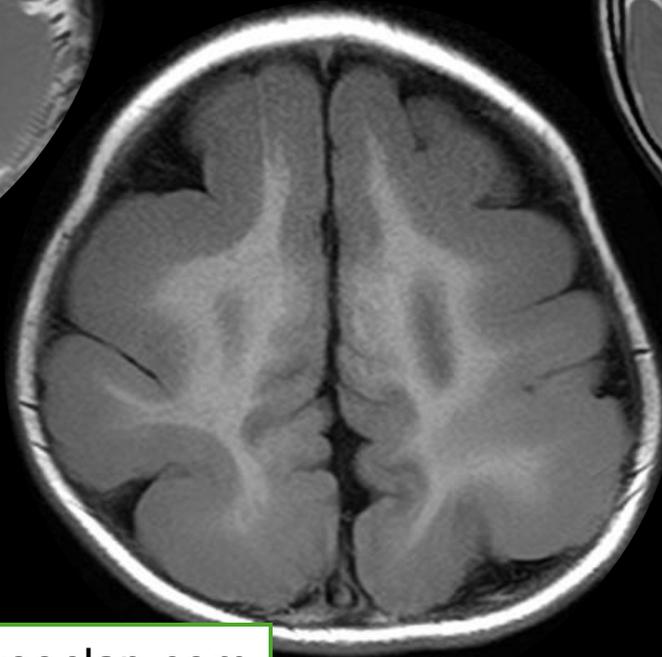
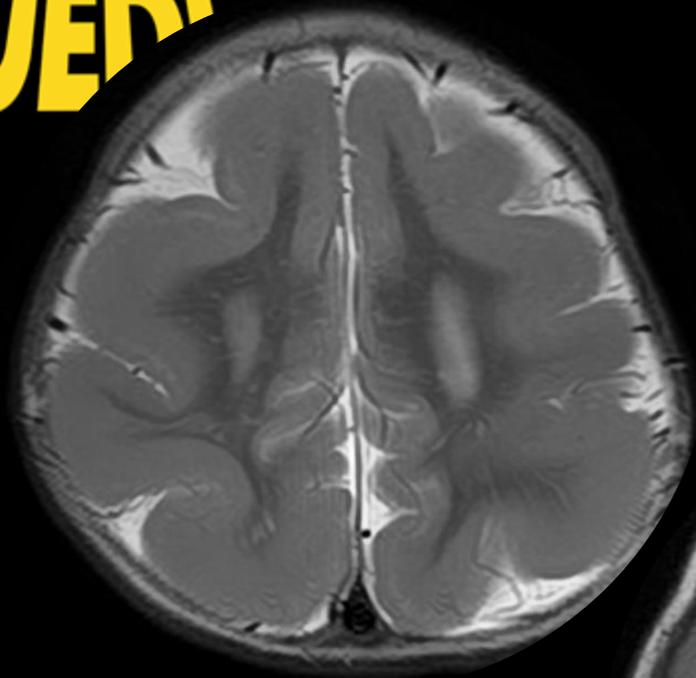
HÉTEROTOPIE EN BANDE

Sous-type de lissencéphalie



Cas 5 – Retard développemental 2 ans

JEDI

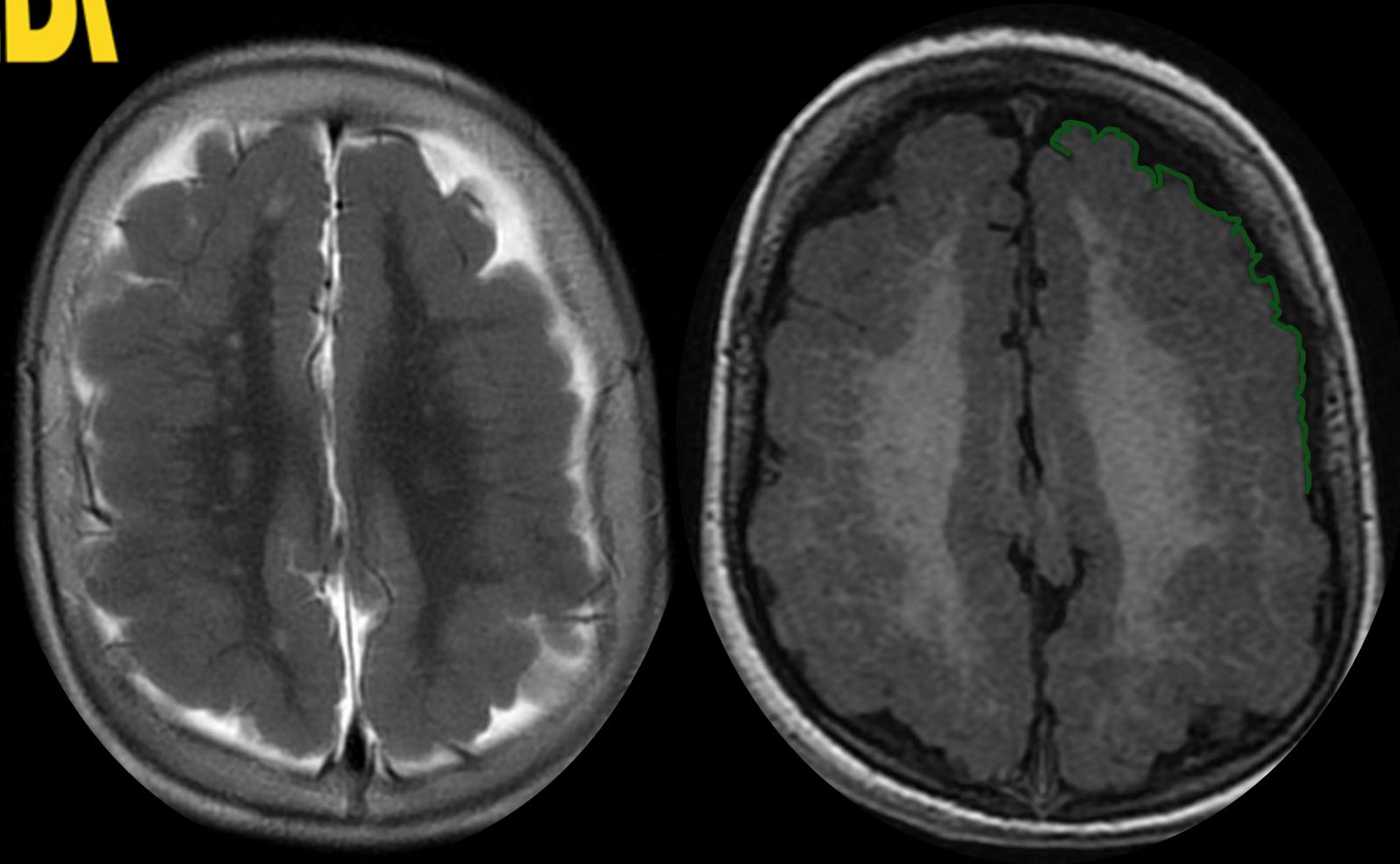


Aller sur [wooclap.com](https://www.wooclap.com)
Code : LIPNLK



Cas 5 (compagnon): H, 6 ans, épilepsie

JEDI



Surface cérébrale irrégulière



Lissencéphalie "de type 2"
"Over" migration au-delà
de la glia limitans



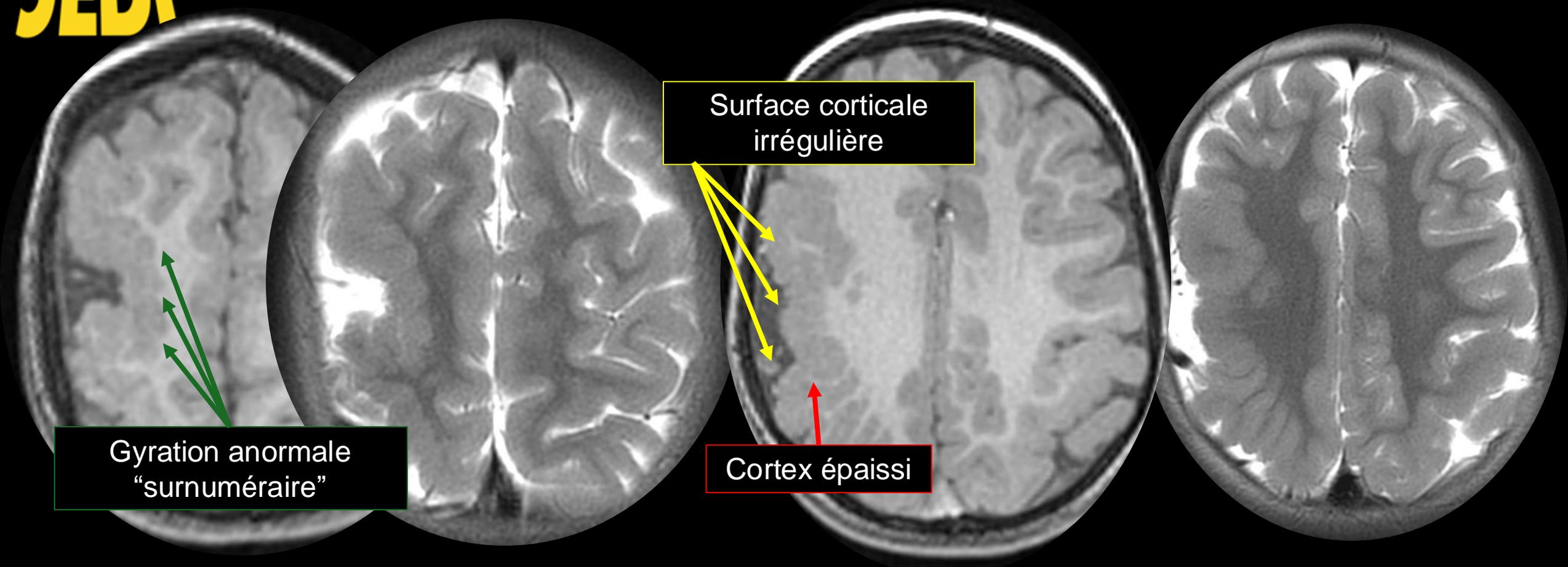
Pavés de Paris

Photo © Fred Stein, Bridgeman Images



Cas 5 – Epilepsie frontale droite, 3 ans

JEDI



Polymicrogyrie

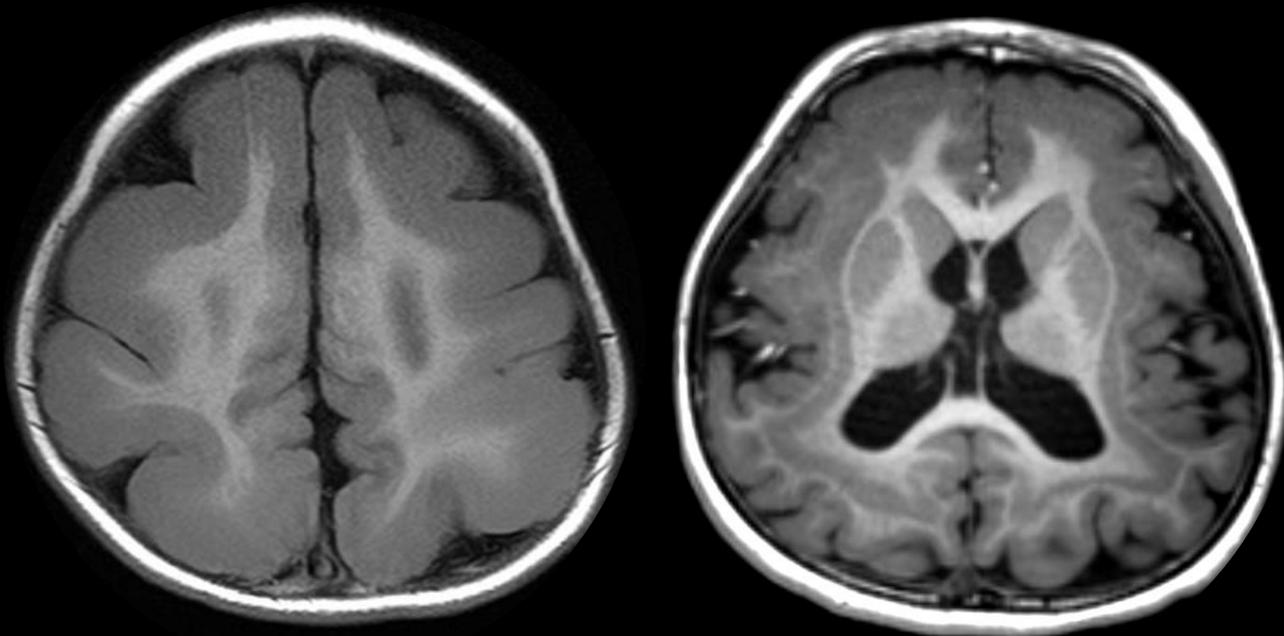


Lissencéphalie

JEDI

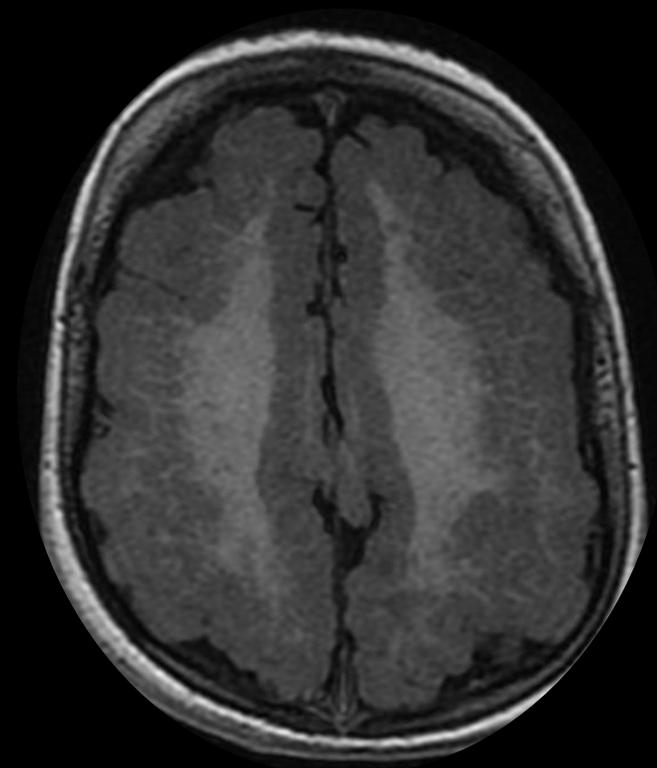
Lissencéphalie classique (type 1)

= Pachygyrie avec simplification gyrale
OU hétérotopie sous corticale en bande



Lissencéphalie pavimenteuse (type 2)

= Surface corticale irrégulière (overmigration)

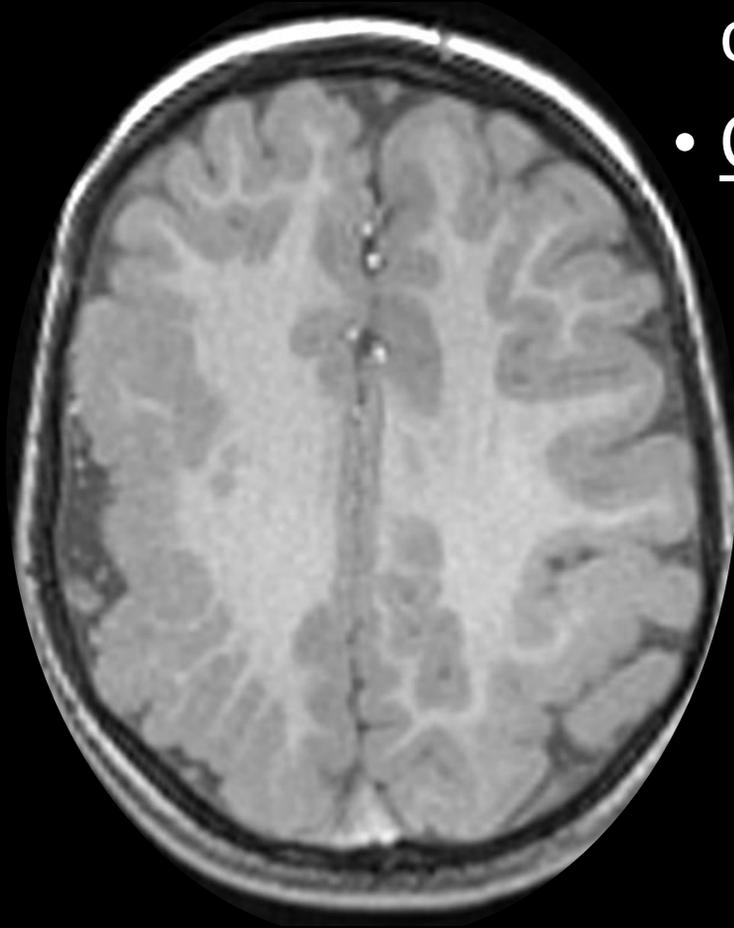


« Lissencephaly: expanded imaging and clinical classification », Di Donato et al., *Am J Med Genet A*. 2017



Polymicrogyrie

JEDI



- Aspect irrégulier du cortex avec une épaisseur corticale augmentée, pas/peu de blurring gris/blanc
- Causes:
 - **Lésion encéphaloclastique prénatale +++**
 - TORCH (CMV ++) ou toute autre infection anténatale
 - Accident vasculaire antenatal, traumatisme, patho. métabolique
 - + Rarement (surtout si bilatéral et associé à d'autres anomalies malformatives) peut être génétique → **tubulinopathies** (ie TUBA1A mutation)
 - Polymicrogyrie sylvienne bilatérale
 - NGC dysmorphiques
 - Malformation infratentorielle (dysplasie vermiennne / hypoplasie pontique)



Merci !



All I want for christmas