

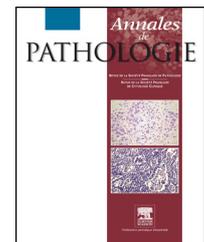


Disponible en ligne sur

**ScienceDirect**  
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France

**EM|consulte**  
www.em-consulte.com



## CAS ANATOMOCLINIQUE

# Une tuméfaction occipitale douloureuse révélant une encéphalocèle postérieure



A painful occipital mass revealing a posterior encephalocele

Sarah Meunier<sup>a</sup>, Sophie Michalak<sup>a</sup>,  
Julien Chaigneau<sup>a</sup>, Philippe Mercier<sup>b</sup>,  
Audrey Rousseau<sup>a,\*</sup>

<sup>a</sup> Département de pathologie cellulaire et tissulaire, CHU d'Angers, 4, rue Larrey, 49933 Angers, France

<sup>b</sup> Département de neurochirurgie, CHU d'Angers, 4, rue Larrey, 49933 Angers, France

Accepté pour publication le 17 avril 2014

Disponible sur Internet le 11 juillet 2014

### MOTS CLÉS

Encéphalocèle postérieure ;  
Spina bifida ;  
Défaut de fermeture du tube neural ;  
Anomalie de la ligne médiane ;  
Dysraphisme ;  
Embryologie

**Résumé** L'encéphalocèle est une pathologie malformative congénitale due à une anomalie de fermeture du tube neural pendant l'embryogenèse. Nous rapportons un cas d'encéphalocèle postérieure chez un enfant de 7 mois, présentant une tuméfaction occipitale connue depuis la naissance. L'examen anatomopathologique de la lésion montrait différents tissus matures issus du système nerveux central et de ses enveloppes : du tissu neuroglial, des structures canalaies épendymaires et des amas de cellules méningothéliales. Le diagnostic d'encéphalocèle a donc été retenu. Cette observation nous permet de revoir les principales anomalies de fermeture du tube neural, notamment les formes « larvées » (tuméfaction non spécifique ou angiome de la ligne médiane) auxquelles un pathologiste général peut être confronté en pratique courante.  
© 2014 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

### KEYWORDS

Posterior encephalocele;  
Spina bifida;  
Neural tube defect;  
Midline defect;  
Dysraphism;  
Embryology

**Summary** Encephalocele is a congenital malformation caused by a neural tube defect during embryonic development. We report a case of posterior encephalocele in a 7-month-old infant with a painful occipital mass known since birth. Pathological examination of the mass showed different mature tissues derived from the brain and its coverings (e.g., neuroglia, ependymal canals and clusters of meningotheelial cells). A diagnosis of encephalocele was made. The different forms of neural tube defect will be briefly discussed, especially the "aborted" forms (e.g., non-specific midline mass lesion or angioma) that the pathologist may encounter in his/her daily practice.  
© 2014 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

\* Auteur correspondant.

Adresses e-mail : [rousseau.a@hotmail.com](mailto:rousseau.a@hotmail.com), [aurousseau@chu-angers.fr](mailto:aurousseau@chu-angers.fr) (A. Rousseau).

<http://dx.doi.org/10.1016/j.annpat.2014.04.008>

0242-6498/© 2014 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

## Introduction

Une encéphalocèle est une malformation congénitale secondaire à un défaut de fermeture du tube neural à l'extrémité céphalique, tandis qu'un spina bifida correspond à un défaut de fermeture caudal [1]. De telles malformations de la ligne médiane peuvent être de petite taille et peu symptomatiques et, donc, de diagnostic difficile. La seule anomalie du revêtement cutané en regard peut être une fossette, une touffe de poils ou un angiome. Une encéphalocèle ou un spina bifida méconnu(e) peut se compliquer de méningites bactériennes à répétition ou de méningites à germes inhabituels. À partir d'une observation récente, nous rappelons les différentes formes d'anomalies de la fermeture du tube neural et discutons le rôle que le pathologiste peut jouer dans le diagnostic des formes « larvées », paucisymptomatiques.

## Observation

Une petite fille de 7 mois a été vue en consultation pour une tuméfaction de petite taille de la région occipitale de découverte néonatale. L'enfant était la deuxième d'une fratrie de deux. Elle était née à terme d'un couple non consanguin originaire de Wallis et Futuna. La grossesse et la naissance s'étaient déroulées normalement. Exception faite du motif de consultation, l'enfant était en bonne santé et présentait notamment un développement psychomoteur normal. Il n'y avait pas d'antécédent familial particulier.

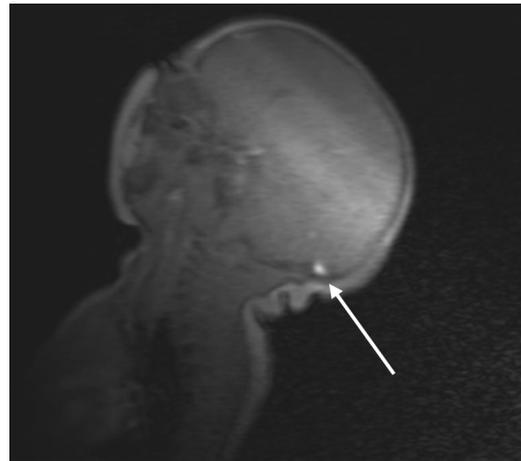
À l'examen clinique, il existait une masse centimétrique occipitale, paramédiane gauche. La lésion était sous-cutanée et apparente essentiellement en décubitus dorsal, sans caractère pulsatile. Elle était ferme, indurée en son centre et douloureuse à la palpation. Le revêtement cutané en regard était érythémateux, sans lésion érosive. Il comportait une touffe de cheveux anormaux, particulièrement épais, coupés régulièrement par les parents. Le reste de l'examen clinique, neurologique et général, était sans particularité.

Une échographie réalisée en période post-natale précoce montrait un aspect en faveur d'une malformation vasculaire de type sinus péri-cranii. Une radiographie du crâne et une IRM cérébrale complémentaires ne mettaient pas en évidence de défaut osseux. L'IRM confirmait cependant l'existence d'une lésion sous-cutanée occipitale de 16 mm de grand axe, prenant le contraste, compatible avec un sinus péri-cranii (Fig. 1). Il n'était pas visualisé de malformation endocrânienne.

Une intervention chirurgicale a été décidée. Lors de l'exérèse de la lésion, il a été constaté une déhiscence osseuse et un petit cordon fibreux sans poil qui s'invaginait dans la dure-mère.

## Examen histopathologique

Un lambeau cutané de 2,9 × 1 cm a été communiqué. À l'examen microscopique, le prélèvement était centré par une invagination de l'épiderme formant un sinus entouré d'annexes pilo-sébacées normales. Des sections de poils étaient notées dans ce sinus, cerné d'un infiltrat inflammatoire lymphocytaire d'intensité modérée (Fig. 2). On observait dans l'hypoderme des plages fibrillaires éosinophiles peu denses renfermant des noyaux réguliers, arrondis ou ovalaires, à la chromatine fine. Il n'y avait pas de neurones identifiables (Fig. 2). Cernant plus ou moins ces



**Figure 1.** IRM cérébrale en coupe sagittale, en séquence pondérée T1 après injection de produit de contraste. Présence d'une lésion sous-cutanée occipitale paramédiane (flèche), mesurant 16 × 12 × 7 mm, rehaussée par le gadolinium. *Cerebral magnetic resonance imaging (sagittal section). T1 weighted sequence after gadolinium administration showing a gadolinium-enhanced subcutaneous occipital mass measuring 16 × 12 × 7 mm (arrow).*

îlots, étaient présentes des bandes constituées de cellules de taille moyenne au cytoplasme éosinophile d'allure syncytiale. Les noyaux étaient réguliers, ovalaires ou plus allongés, à la chromatine fine, de répartition homogène. Ce contingent cellulaire était dissocié par d'épais trousseaux collagènes. Plus en profondeur, focalement associée aux plages fibrillaires, était notée une structure canalaire plus ou moins ramifiée, bordée d'un épithélium unistratifié cylindrique cilié, régulier (Fig. 2). Les différents contingents cellulaires décrits ne présentaient pas d'atypie cytonucléaire. Il n'y avait pas de signes histologiques de malignité. Enfin, il n'y avait pas d'anomalie vasculaire évidente. L'exérèse de la lésion était complète.

L'étude immunohistochimique mettait en évidence une expression de la GFAP au niveau des plages fibrillaires, sans expression associée de la synaptophysine, ni des neurofilaments (Fig. 3). L'immunomarquage anti-GFAP intéressait également la structure canalaire, de nature épendymaire. Les bandes cellulaires cernant les îlots de tissu glial exprimaient l'EMA et le récepteur à la progestérone, confirmant leur nature méningothéliale (ou arachnoïdienne) (Fig. 3).

Le diagnostic retenu a donc été celui d'encéphalocèle occipitale.

## Discussion

Les défauts de fermeture du tube neural sont des malformations congénitales rares du système nerveux central et du squelette axial. Ils ont une prévalence de 0,5 à 2 cas pour 1000 naissances avec une fréquence plus importante dans les avortements spontanés [1]. Certains pays sont particulièrement touchés tels que l'Irlande du Nord (jusqu'à 1% des naissances), ou certaines régions du Mexique, de l'Inde et de la Chine. Les encéphalocèles antérieures (fronto-éthmoïdales) sont relativement fréquentes en Asie du Sud-Est [1]. Les encéphalocèles sont plus souvent observées chez les filles (qui présentent volontiers des formes postérieures) tandis que les anomalies rachidiennes (spina bifida) prédominent chez les garçons.

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/4128224>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/4128224>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)