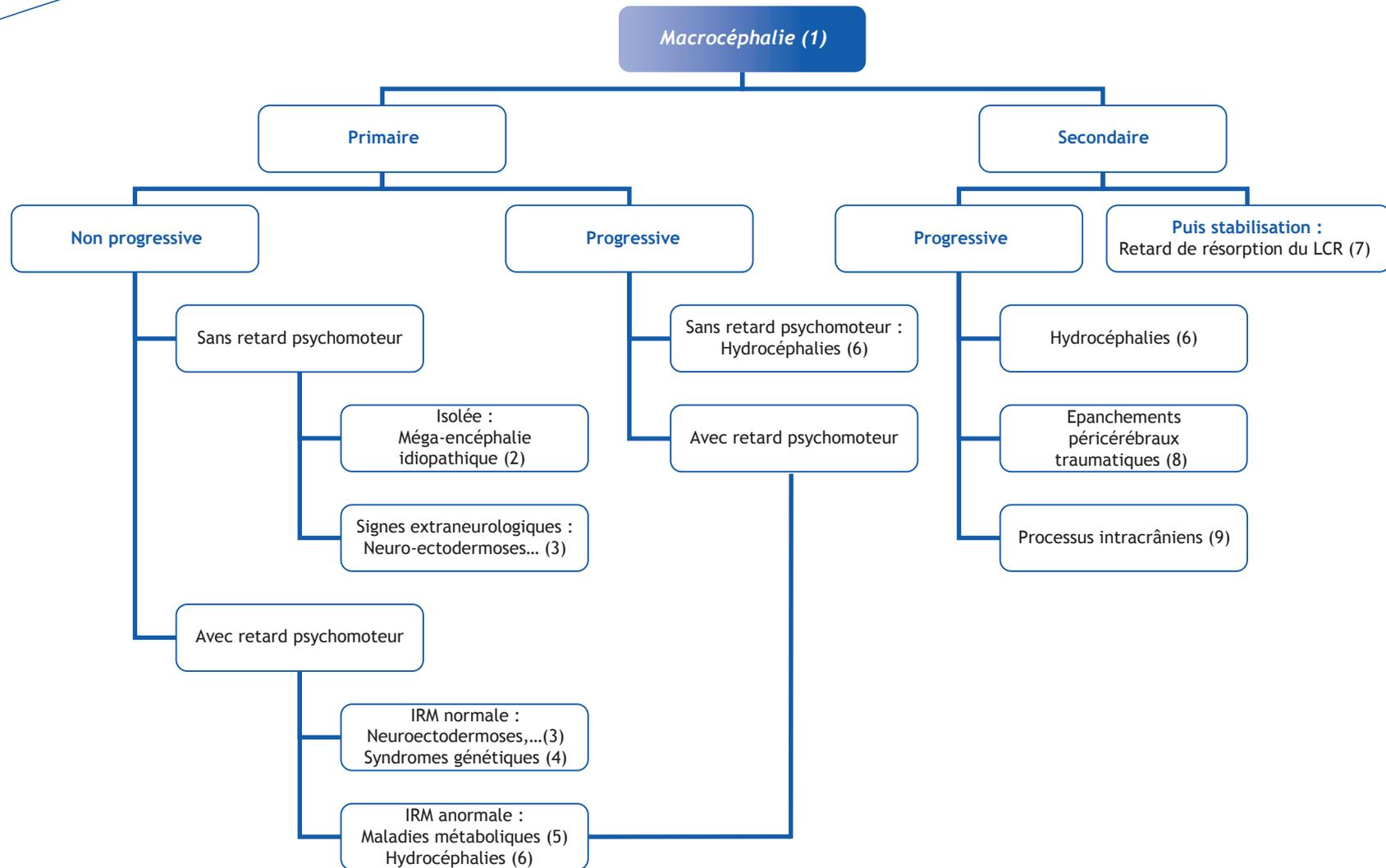


C. Cancès*, C. Tison, E. Cheuret, C. Karsenty, Y. Chaix

Unité de neurologie pédiatrique, Hôpital des Enfants, 330, avenue de grande Bretagne,
TSA 70034, 31059 Toulouse cedex, France



■ Arbre diagnostique - Commentaires

La macrocéphalie est un symptôme fréquent, pouvant être révélateur de nombreuses pathologies neurologiques chez l'enfant. La recherche de symptômes neurologiques et extra neurologiques permet également de guider la démarche diagnostique et les explorations nécessaires.

Les examens neuroradiologiques de type échographie transfontanelle (ETF) et tomodensitométrie (TDM) crânienne sont les examens de « débrouillage », éventuellement complétés par une imagerie par résonance magnétique (IRM), mais de manière non systématique. Le fond d'œil (FO) reste un examen important permettant d'amener soit des arguments en faveur d'une hypertension intracrânienne, soit des éléments d'orientation étiologique notamment par la recherche d'une rétinite pigmentaire associée.

(1) Outre la mesure du périmètre crânien, son évaluation régulière et sa cinétique d'évolution permettent une stratégie hiérarchisée de diagnostic en distinguant les macrocéphalies primaires ou secondaires, progressives ou non.

(2) Les macrocéphalies primaires, non progressives, harmonieuses et isolées nécessitent une analyse de l'anamnèse personnelle et familiale (mesure du périmètre crânien des parents), ainsi qu'une imagerie cérébrale, afin de poser le diagnostic de méga-encéphalie idiopathique. Une transmission autosomique dominante est souvent évoquée, au vu des antécédents familiaux de macrocrânie isolée.

(3) Les macrocéphalies primaires, non progressives, sans répercussion neurodéveloppementale peuvent être parfois associées à d'autres symptômes notamment cutanés : la neurofibromatose de type I en est le principal exemple, tout comme certains syndromes d'hémihypertrophie corporelle.

(4) Les principaux syndromes génétiques associant macrocéphalie et retard neurocognitif, sans anomalie cérébrale, sont le syn-

drome de l'X-fragile et le syndrome de Sotos.

(5) La mise en évidence d'une macrocéphalie chez des patients présentant une encéphalopathie, notamment d'allure progressive, doit inciter à rechercher une leucodystrophie : Maladie d'Alexander, maladie de Canavan et gangliosidoses à GM2 (maladie de Tay-Sachs, maladie de Sandhoff à forme infantile) sont alors les principales étiologies retrouvées par des enquêtes biochimiques et moléculaires.

Une acidurie D2hydroxyglutarique, une acidurie glutarique de type I, une acidémie L2-hydroxyglutarique sont également à rechercher en présence d'hypersignaux de la substance blanche ou d'atrophie corticale en IRM.

Certaines mucopolysaccharidoses comme la maladie d'Hurler et de Hunter s'accompagnent d'une macrocrânie avec déformation crânienne de type dolichocéphalie.

(6) Les hydrocéphalies peuvent être d'étiologies très variables : post-hémorragies ou post-infectieuses, notamment chez le prématuré..., secondaire à une lésion cérébrale destructrice anténatale de type porencéphalie..., malformative liée à une anomalie génétique ou non..., tumorales..., ou autres...

Selon l'étiologie identifiée, des troubles moteurs, des troubles neurodéveloppementaux et/ou une épilepsie peuvent être fréquemment associés.

(7) Le retard de résorption du liquide céphalorachidien (LCR) ou hydrocéphalie externe est évoqué devant une courbe du périmètre crânien initialement exponentielle, puis s'infléchissant progressivement pour se stabiliser au-delà du 97^e percentile dans la deuxième année de vie. Il concerne 5 % des enfants avec macrocrânie, essentiellement le nourrisson de sexe masculin. Le développement psychomoteur des enfants est normal, ou rarement pénalisé par une hypotonie axiale alors transitoire.

L'identification d'un épanchement péricérébral non traumatique, sous la forme d'une dilatation des espaces sous-arachnoïdiens, associé à un élargissement de la scissure interhémisphérique avec ventricules normaux ou peu dilatés, confirmera ce diagnostic. Des conseils éducatifs simples d'évitement de tout traumatisme, même mineur, devront être alors transmis à l'entourage familial.

(8) Les épanchements péricérébraux traumatiques sont essentiellement représentés par les hématomes sous-duraux (HSD), plus rarement les hématomes extra-duraux (HED). Les HSD sont parfois induits par un traumatisme minime, pouvant compliquer une hydrocéphalie externe, mais peuvent aussi faire suite à un traumatisme crânien non repéré ou mentionné par l'entourage de l'enfant (syndrome des enfants secoués). Certaines manœuvres obstétricales, des méningites bactériennes ou des déshydratations sévères peuvent plus rarement se compliquer d'un HSD.

L'anamnèse, le mode de révélation, l'évaluation clinique et les explorations radiologiques à visées neurologiques, mais aussi osseuses, permettent d'orienter et de poser un diagnostic étiologique précis dans une très grande majorité des cas.

(9) Les processus expansifs intracrâniens s'accompagnent en général d'une symptomatologie d'hypertension intracrânienne, d'installation plus ou moins rapide, mais qui peut parfois rester très frustrante en raison du caractère « distensible » des sutures et des fontanelles chez le nourrisson. Le modèle de macrocéphalie secondaire progressive du nourrisson liée à un processus tumoral reste celui du papillome des plexus choroïdes. Néanmoins, toute tumeur sus ou sous-tentorielle peut induire une hypertension intracrânienne avec installation progressive d'une macrocrânie.

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : cances.c@chu-toulouse.fr (C. Cancès).

■ Références

Mikaeloff Y. Diagnostic d'une macrocrânie. Médecine Thérapeutique Pédiatrie 2001;4:112-8.

Medina LS, Frawley K, Zurakowski D, et al. Children with macrocrania: clinical and imaging predictors of disorders requiring surgery. AJNR Am J Neuroradiol 2001;22:564-70.

Ponsot G, editor. Neurologie pédiatrique. 2e édition. Paris : Flammarion ; 1998.