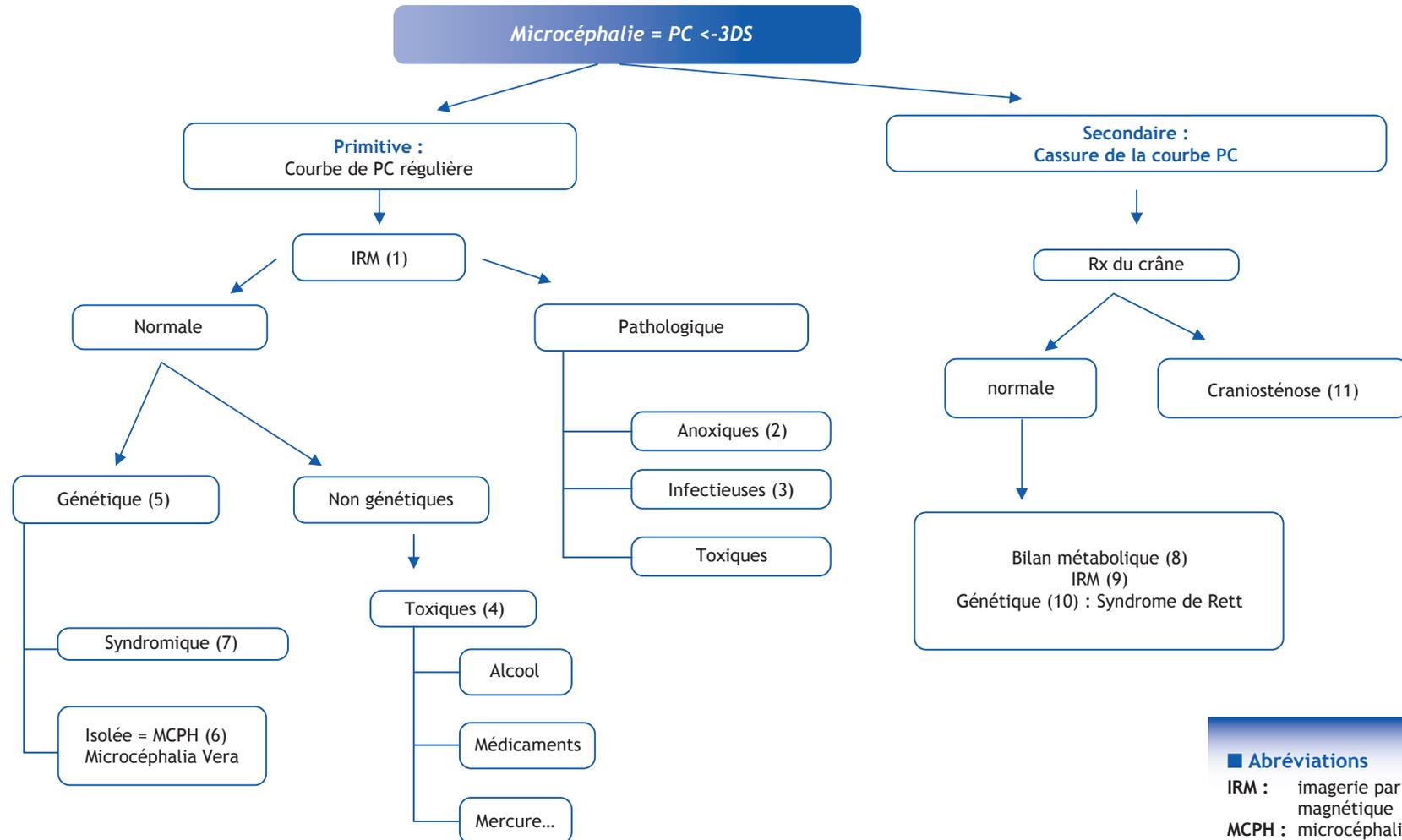


C. Karsenty\*, E. Cheuret, C. Tison, C. Cances, Y. Chaix

Service de Neuropédiatrie, Hôpital des Enfants, 330 Avenue de Grande Bretagne TSA 70034,  
31059 Toulouse cedex, France



#### ■ Abréviations

IRM : imagerie par résonance magnétique  
MCPH : microcéphalies primaires héréditaires  
PC : périmètre crânien  
Rx : radiographie

## ■ Arbre diagnostique - Commentaires

La microcéphalie est définie par un périmètre crânien inférieur à -3DS. Il existe des retards mentaux dès -2DS.

La cinétique de la courbe de PC va orienter la démarche diagnostique. Après avoir éliminé une craniosténose par la radio du crâne, l'analyse clinique doit être rigoureuse (antécédents familiaux, ante et néonataux, recherche de signes neurologiques, évaluation du niveau de développement, anomalies morphologiques associées).

(1) L'IRM cérébrale va permettre de séparer les microcéphalies liées à une destruction cérébrale (encéphaloclastiques), de celles liées à une anomalie de prolifération neuronale (développementales)

(2) Les pathologies anoxiques peuvent être anténatales (AVC anténataux) ou néonatales (encéphalopathies anoxo-ischémique, AVC néonataux).

(3) Les embryofœtopathies d'origine infectieuse donnent des anomalies neuroradiologiques à type de calcifications périventriculaires, anomalies de la gyration : rubéole, CMV, HSV, Syphilis.

(4) Le toxique le plus fréquemment en cause est l'alcool avec un tableau clinique bien défini associant une dysmorphie faciale

caractéristique, un RCIU, un retard mental, des troubles du comportement et des malformations viscérales et squelettiques.

De nombreux toxiques sont identifiés comme pourvoyeurs de microcéphalie : antiépileptiques, AVK, mercure, radiations, CO... Maladies maternelles avec répercussions sur le fœtus : phénylcétonurie, diabète, hypothyroïdie...

(5) La recherche d'antécédents familiaux est nécessaire chez les enfants présentant une microcéphalie primitive. Leur présence signe l'origine génétique.

(6) Les microcéphalies isolées (Microcéphalies Primaires Héritaires MCPH) sont aussi appelées *microcephalia vera*. L'architecture cérébrale est conservée et la giration est normale (IRM normale). Le retard mental est léger à modéré. Hérité autosomique récessive (MCPH1 à 6) : gènes impliqués dans le cycle cellulaire des progéniteurs cérébraux.

(7) De nombreux syndromes génétiques s'accompagnent d'une microcéphalie : Cornelia de Lange, Seckel, Smith Lemli Opitz, Trisomie 13, Trisomie 18, Trisomie 4p, Williams et Beuren, 4p-, 5p-, 13q-, 18p-, 18q-, Beckwith-Wiedman, Coffin-Lowry, Prader-

Willy, Fanconi, Incontinentia Pigmenti, XXXY, XXXXY

(8) Les maladies métaboliques qui comprennent une microcéphalie évolutive : céroides lipofuscinoses forme infantile précoce, déficit en pyruvate déshydrogénase, Syndrome de Cockayne, CDG Syndrome.

(9) Le bilan d'une microcéphalie évolutive comprendra systématiquement une IRM. Le bilan métabolique ne sera pas réalisé s'il existe des circonstances cliniques traumatiques avec des lésions anoxo-ischémiques secondaires : traumatismes crâniens sévères, syndrome de l'enfant secoué.

(10) La présence d'une cassure de la courbe de PC chez une fille dans la première année de vie, avec régression des acquisitions, perte de l'utilisation des mains, apraxie de la marche, doit faire rechercher une mutation sur le gène MECP2 pour confirmation du diagnostic de Syndrome de Rett.

(11) Le tableau clinique de la craniosténose comprend rarement une microcéphalie mais plus souvent une déformation crânienne. Il s'agit des oxycéphalies : les deux coronales et la sagittale sont invisibles sur la radiographie du crâne.

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : karsenty.c@chu-toulouse.fr (C. Karsenty).

## ■ Références

Ponting C, Jackson AP. Evolution of primary microcephaly genes and the enlargement of primate brains. *Curr Opin Genet Dev* 2005;15:241-8.

Jones KL. *Smith recognizable patterns of human malformation*. 4<sup>e</sup> édition, WB Saunders Company, 1988.

Ponsot G. *Neurologie Pédiatrique*. 2<sup>e</sup> édition, Paris : Flammarion ; 1988.

American Academy, Committee on Substance abuse. Fetal Alcohol syndrome and alcohol related neurodevelopmental disorders. *Pediatrics* 2000;106:358-61.