

CASE REPORT

Diagnostic d'un Syndrome de Dandy-Walker en contexte de ressources limitées : rapport de cas.

Véronique Sophie Mboua Batoum*^{1,2}, Christiane Nsahlai², Serge Nyada ^{2,5}, Cliford Ebong ^{2,3}, Madye Ngo Dingom ³, pascales Mpono ^{1,5}, Irmaurelia Monique Manga², Elie Nkwabong^{1,2}, Meka Ngo Um Esthe^{2,6},

1-Centre hospitalier Universitaire de Yaoundé, Cameroun. 2-Département de gynécologie obstétrique, Faculté de Médecine et des Sciences Biomédicales, Université de Yaoundé I, Yaoundé, Cameroun. 3- Hopital central de Yaoundé. 4- Centre hospitalier de recherche et d'application en chirurgie endoscopique et reproduction humaine. 5-Centre hospitalier d'Essos, Cameroun. 6- Hôpital gyneco-obstétrique et pédiatrique de Yaoundé

Résumé

Le syndrome de Dandy-Walker est un ensemble d'anomalies cérébrales congénitales rare intéressant la fosse postérieure, le vermis cérébelleux et le quatrième ventricule. Nous rapportons le cas d'une femme de 32 ans consommant occasionnellement de l'alcool, accouchée d'un nouveau-né de sexe masculin présentant des signes échographiques et cliniques d'un syndrome de Dandy-Walker dans un environnement a ressources limitées. Le diagnostic tardif à 35 semaines d'aménorrhées a été évoqué sur la base de l'échographie fœtale (Agénésie complète du vermis cérébelleux, Agénésie calleuse complète sans colpocephalie, Malformations cardiaques) et à la naissance un Apgar 8 a la 5e minute, une hydrocéphalie, la présence d'incisives, un hypospadias, une imperforation anale et d'une artère unique du cordon ombilical. Le décès du nouveau-né est survenu au 3eme jour de vie. Aucun test génétique ni anatomopathologique n'a pu être effectué. Le diagnostic précoce de cette anomalie faciliterait au couple mère et nouveau ne l'accès rapide a des soutiens et une prise en charge appropriée.

Abstract

Dandy-Walker syndrome is a rare congenital anomaly of the posterior fossa, cerebellar vermis and fourth ventricle. We report the case of a 32-year-old woman who occasionally consumed alcohol and gave birth to a male infant presenting with ultrasound and clinical signs of Dandy-Walker syndrome in a low-resource environment. The late diagnosis at 35 weeks of amenorrhoea was evoked on the basis of foetal ultrasound (complete agenesis of the cerebellar vermis, complete callosal agenesis without colpocephaly, cardiac malformations) and at birth an Apgar score 8 at the 5th minute, hydrocephalus, the presence of teeth, hypospadias, anal imperforation and a single umbilical cord artery. The newborn died on the 3rd day of life. No genetic nor histologic tests could be performed. Early diagnosis of this anomaly would facilitate rapid access to support and appropriate care for the mother and newborn.

Introduction

Les données épidémiologiques concernant les malformations congénitales sont variables à travers le monde. vingt-cinq études menées dans neuf pays d'Afrique subsaharienne ont montré que la prévalence des anomalies congénitales était de 20,40 pour 1 000 naissances (IC à 95 % : 17,04-23,77) [1]. D'après l'organisation mondiale de la santé (OMS) en 2004, le nombre de décès néonataux liés aux malformations était estimé à 260 000, soit 7% des naissances vivantes [2]. Parmi les types de malformations congénitales dans les pays d'Afrique subsaharienne, les plus fréquentes sont les malformations de l'appareil locomoteur avec une prévalence de 3,90 pour 1000 (IC 95% : 3,11, 4,70), suivies des malformations du tube neural 2,98 pour 1000 (IC 95% : 2,25, 3,71) [1]. D'après Silesh et al en Ethiopie, le système nerveux central est le système corporel le plus souvent touché, par les

malformations congénitales (28,1 %), suivi du tractus gastro-intestinal (20,1 %), et du système musculo-squelettique (16,1 %) [3]. La prévalence des anomalies congénitales cérébrales est de 9,8 pour 10 000 naissances en Europe [4]. Dans l'ensemble, en Europe, 55 % des cas de malformations cérébrales sont associées à des naissances vivantes, et 3 % à des morts fœtales [4]. La dysgénésie des corps calleux est une malformation cérébrale qui peut se présenter comme une affection isolée ou associée à d'autres anomalies et classée en agénésie complète ou en agénésie partielle (dysgénésie) [5]. La malformation de Dandy Walker (MDW) impliquant une dysgénésie des corps calleux, associe une hypoplasie du vermis, un pseudo kyste du quatrième ventricule, une verticalisation de la tente du cervelet, du torcular et des sinus latéraux et un élargissement antéropostérieur de la fosse postérieure. En contexte

de malformation de Dandy walker, les anomalies génétiques côtoient des malformations cérébrales (anomalies de gyration, hétérotopies de substance grise, méningocèles, agénésie du corps calleux...) ou systémiques (anomalies cardiaques, orthopédiques, intestinales, uro-génitales et faciales)[6]. Le syndrome de Dandy-Walker a été associé à une délétion d'une région du chromosome 3 appelée 3q24q25.1.[7] Nous

Présentation du cas clinique

Mme M âgée de 32 ans sans emploi, aux antécédents de 7 gestes, 1 accouchement à terme, 1 accouchement prématuré, 5 interruptions volontaires de grossesse à 6-8 semaines d'aménorrhée, 1 enfant vivant en bonne santé (G7P1 1051). Sa date de dernières règles était le 08/04/2023 pour une date probable d'accouchement au 15/01/2024 avec un âge gestationnel de 35+2 JOURS lors de son hospitalisation. Son groupe sanguin est A rhésus positif, avec une histoire de grossesse mal suivie notamment, 3 contacts prénataux dont le premier à 14SA et 3 jours. Elle consommait occasionnellement de l'alcool pendant la grossesse. Elle n'avait pas fait l'objet d'une supplémentation en acide folique et n'était pas immunisée contre la toxoplasmose et la rubéole. A son admission, elle présentait un saignement per vaginal qui évoluait depuis 2 heures avant la consultation. L'examen clinique révélait un bon état

rapporçons l'observation d'une femme de 32 ans, porteuse d'un fœtus avec un syndrome polymalformatif cérébral diagnostiqué à l'échographie, associant : Agénésie complète du vernix cérébelleux, Agénésie calleuse complète sans colpocéphalie, Malformations cardiaques. Syndrome polymalformatif indexé comme étant le syndrome de Dandy Walker.

général, un utérus gravide avec une hauteur utérine de 27 cm et des battements cardiaques fœtal normaux, de même qu'un écoulement per vaginal de sang rouge vif peu abondant. Une échographie réalisée a permis de mettre en évidence un syndrome polymalformatif cérébral complexe regroupant une agénésie complète du vermis cérébelleux avec volumineuse cavité médiale de la fosse postérieure communiquant largement avec le 4^e ventricule dilaté, le 3^e ventricule dilaté mesurant 8 mm en transversal, les hémisphères cérébelleux rudimentaires plaquées vers l'avant, une agénésie calleuse complète sans colpocéphalie avec latéralisation des ventricules latéraux, une hypoplasie des thalami. Des anomalies cardiaques notamment un déséquilibre des cavités avec les cavités gauches augmentées de taille, ainsi qu'une artère ombilicale unique. Les sérologies toxoplasmose et rubéole étaient négatives. Par ailleurs, un

placenta prævia hémorragique totalement recouvrant a été mis en évidence. Une césarienne d'urgence a été effectuée et a permis la naissance d'un nouveau-né vivant Apgar 6 a la première minute 7 a la 5^e minute et 8 a la 10^e minute. Le nouveau-né présentait comme anomalies, une hydrocéphalie, la présence d'incisives, un hypospadias, une

imperforation anale et au niveau du cordon ombilical, la présence d'une artère unique et d'une veine (figure 1, 2 ? 3 et 4). Au troisième jour de vie le nouveau-né a présenté un arrêt cardiorespiratoire. Aucun test génétique ni une autopsie n'a pu être réalisée.



Figure 1 : agénésie cérébelleuse

Figure 2 : dilatation du 4^e ventricule



Figure 3 : cavité buccale, présence de 2 dents



Figure 4 : imperforation anale et hypospadias

Discussion

Le syndrome de Dandy-Walker est une malformation congénitale rare de la fosse cérébrale postérieure décrite pour la première fois par Dandy et Blackfan en 1914 [7,8]. Son incidence est comprise entre 1/25000 à 1/35000 naissances [7]. Ce syndrome regroupe trois entités anatomiques: Le Dandy-Walker malformation « vrai », Le Dandy-Walker variant, La méga citerne magna (la méga grande citerne) [7]. Les quatre points communs suivants sont toujours retrouvés quel que soit la forme : Dilatation kystique du IVème ventricule, Dysgénésie (agénésie ou hypoplasie) du vermis cérébelleux, Position surélevée de la tente du cervelet (déplacement vers le haut du Tentorium), dilatation de la fosse postérieure [7,8]. Toutefois, l'hydrocéphalie souvent associée, ne fait pas partie du syndrome d'après certains auteurs, elle en est une complication[9] Sa pathogénie est marquée

par une hétérogénéité étiologique. Nous pouvons évoquer une exposition à un agent externe tératogène entre la 4^è et la 7^è semaine embryonnaire, les anomalies chromosomiques dont les plus fréquentes sont la trisomie 18, la triploïdie et la trisomie 13, ainsi que des facteurs environnementaux (exposition prénatale à la rubéole, cytomégalovirus, toxoplasmose, alcool et diabète maternel). L'association hydrocéphalie et malformation de Dandy et Walker est fréquente dans la littérature [7,10,11]. En 1914, Dandy et Blackfan ont reporté le cas d'une fillette de 13 mois qui présentait une hydrocéphalie sévère associée à une dilatation du quatrième ventriculaire, une hypoplasie du vermis cérébelleux et une absence des foramen de Luschka et Magendie. Ils pensaient que la fermeture de ces foramen entravait le flux de liquide céphalorachidien du quatrième ventricule

vers l'espace sous arachnoïdien, provoquant une hydrocéphalie[12]. Sanoussi et al ont rapporté une fréquence de 88,88% des cas [13]. La malformation de Dandy-Walker est souvent associée à d'autres anomalies cérébrales ou systémiques. Les plus fréquentes des malformations cérébrales sont : agénésie du corps calleux (c'est la plus fréquente), sténose aqueductale, rachischisis, ectopie cérébrale ou cérébelleuse, meningocele, anomalie du tube neural [9,12], Les anomalies systémiques associées sont : les anomalies cardiaques (ventriculomégalie, atrésie des valves pulmonaires, etc...) [14]. Notre gestante était âgée de 32 ans, ce type d'anomalie fœtale est plus observée chez les femmes enceintes d'un âge maternel avancé [15]. Elle avait eu 7 grossesses et 5 interruptions volontaire de grossesse il n'y avait donc pas de notion d'infertilité. L'infertilité ayant été décrite comme facteur de risque de syndrome de dandy Walker [11]. La gestante consommait occasionnellement de l'alcool pendant sa grossesse, la consommation d'alcool a été associée à des malformations de Dandy Walker par certains auteurs [7–9]. Toutefois le syndrome d'alcoolisme fœtal (SAF) peut à lui seul être à l'origine d'anomalies cérébrales telles que les hypoplasies ou agénésie du corps calleux, cependant les microcéphalies et les holotélencéphalie sont caractéristiques du SAF [16]. Dans le cas présent le nouveau-né présentait une hydrocéphalie et d'autres anomalies malformatives non décrites en

contexte de SAF (imperforations anales, développement précoce des dents). Le diagnostic du syndrome polymalformatif a été fait au 3eme trimestre. Ceci est dû au suivi anténatal peu optimal de notre patiente, qui n'avait eu que 3 contacts prénataux depuis le début de sa grossesse. Aucune échographie n'a été réalisée au second trimestre. Celle-ci aurait pu mettre en évidence les anomalies fœtales observées a son admission et lui donner le choix d'une interruption ou non de grossesse [5]. Cependant d'après Sandip Paudel et al les risques de développement d'anomalies de la fosse postérieure peuvent exister même après le deuxième trimestre. [5]

Le fœtus présentait une hydrocéphalie en plus d'agénésie complète du vermis cérébelleux comme décrit par de nombreux auteurs [9,12,15]. Di Nora et al en 2023 retrouvait dans leur série cette association chez 10% des cas de syndrome de dandy Walker [9]. Une agénésie calleuse complète, ainsi qu'une malformation cardiaque notamment une ventriculomégalie ont également été retrouvés chez notre patient tout comme dans la série de Di Nora et al [9]. A ces anomalies étaient associées d'autres anomalies visibles à la naissance, notamment un hypospadias, une imperforation anale, une poussée dentaire et la présence de deux vaisseaux soit une artère unique du cordon ombilical. Les malformations génito-urinaire et funiculaires sont également rapportées dans la littérature comme associées au

syndrome de Dandy Walker [9]. La gestante n'a pas pu avoir le choix d'une interruption de la grossesse du fait du diagnostic tardif, fait à 35 Semaines d'aménorrhées. En effet d'après les travaux de Sun et al environ 4 femmes sur 10 vont choisir de mettre un terme à leur grossesse en contexte de Syndrome de Dandy Walker [15]. Bien que devant un syndrome polymalformatif, le mode d'accouchement « césarienne d'urgence » a été dictée par la présence d'un placenta praevia recouvrant hémorragique. Bien qu'indiqué dans ce cas aucun test génétique ni analyse du caryotype n'a pu être

effectuée faute de moyens financiers [15]. La patiente ayant des revenus modestes. Les aberrations chromosomiques n'ont pas pu être exclues, l'autopsie n'a pas pu être réalisée. Le diagnostic est demeuré présomptif sur la seule base des arguments échographiques anténataux et cliniques néonataux. Le pronostic du fœtus n'a pas pu être clairement défini et exposé à la mère. D'après Sun et al, le pronostic du fœtus sans aberration chromosomique est meilleur [15]. Dans le cas présent, le nouveau-né est décédé à 72h de vie.

Conclusion

Les malformations cérébrales sont à l'origine d'incapacités à long terme ayant des répercussions importantes pour les sujets atteints, leur famille, les systèmes de soins et la société. Le challenge est diagnostic étant donné les difficultés d'accès aux examens

paracliniques. Pour affiner le diagnostic, l'échographie fœtale est indispensable et l'examen néonatal largement contributif. Le pronostic, habituellement considéré comme incertain, devrait être évalué par les médecins impliqués dans le conseil anténatal.

CONFLIT D'INTÉRÊT : AUCUN

RÉFÉRENCES

1. Adane F, Afework M, Seyoum G, Gebrie A. Prevalence and associated factors of birth defects among newborns in sub-Saharan African countries: a systematic review and meta-analysis. *Pan Afr Med J.* 2020;36:19.
2. World health organisation. Congenital disorders [Internet]. Disponible sur: <https://www.who.int/news-room/fact-sheets/detail/birth-defects>
3. Silesh M, Lemma T, Fenta B, Biyazin T. Prevalence and Trends of Congenital Anomalies Among Neonates at Jimma

Medical Center, Jimma, Ethiopia: A Three-Year Retrospective Study. *PHMT*. 17 févr 2021;12:61-7.

4. Morris JK, Wellesley DG, Barisic I, Addor MC, Bergman JEH, Braz P, et al. Epidemiology of congenital cerebral anomalies in Europe: a multicentre, population-based EUROCAT study. *Arch Dis Child*. déc 2019;104(12):1181-7.

5. Paudel S, Poudel SK, Shah R, Regmi S, Zoowa R. Dandy Walker variant with agenesis of corpus callosum diagnosed late prenatally by foetal ultrasound: a case report. *Ann Med Surg (Lond)*. avr 2024;86(4):2301-4.

6. Klein O, Pierre-Kahn A. La malformation de Dandy-Walker. *Neurochirurgie*. 1 sept 2006;52(4):347-56.

7. Fakhar Hayat, Mohamed Ismail, Muhanned M. Alqhtani, Talal Almayman, Noor Sardar, Abdullah Ismaeel, Mohammed AlJohani, Rayan S. Alruwaili. Dandy-Walker Syndrome: Delayed Acute Presentation With Unusual Symptoms. *Cureus*. 10 déc 2023;15(12):e50262.

8. Zamora EA, Das JM, Ahmad T. Dandy-Walker Malformation. In: *StatPearls*. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2024.

9. Reith W, Haussmann A. [Dandy-Walker malformation]. *Radiologe*. juill 2018;58(7):629-35.

10. Di Nora A, Costanza G, Pizzo F, Di Mari A, Sapuppo A, Basile A, et al. Dandy-Walker malformation and variants: clinical features and associated anomalies in 28 affected children-a single retrospective study and a review of the literature. *Acta Neurol Belg*. juin 2023;123(3):903-9.

11. Murray JC, Johnson JA, Bird TD. Dandy-Walker malformation: etiologic heterogeneity and empiric recurrence risks. *Clin Genet*. oct 1985;28(4):272-83.

12. Reeder MR, Botto LD, Keppler-Noreuil KM, Carey JC, Byrne JLB, Feldkamp ML, et al. Risk factors for Dandy-Walker malformation: a population-based assessment. *Am J Med Genet A*. sept 2015;167A(9):2009-16.

13. Cinalli G, Spennato P, del Basso de Caro ML, Buonocore MC. Hydrocephalus and the Dandy-Walker Malformation. In: Cinalli G, Sainte-Rose C, Maixner WJ, éditeurs. *Pediatric Hydrocephalus* [Internet]. Milano: Springer Milan; 2005 [cité 11 juin 2024]. p. 259-77. Disponible sur: https://doi.org/10.1007/978-88-470-2121-1_18

14. Sanoussi S, Kelani A, Sani Rabiou M, Aminou S, Addo G, Issa A. Malformations kystiques de la fosse cérébrale postérieure et hydrocéphalie : problèmes diagnostiques et traitement endoscopique. Étude prospective de 77 cas. *Neurochirurgie*. 1 mars 2017;63(1):42.



15. Guendouz-Kechid N. Le syndrome de Dandy-Walker : étude clinique d'un cas adulte. 11 mai 2016;76.

16. Sun Y, Wang T, Zhang N, Zhang P, Li Y. Clinical features and genetic analysis of Dandy-Walker syndrome. BMC

Pregnancy Childbirth. 18 janv 2023;23(1):40.

17. John Godel, Heriot Bay et al. Le syndrome d'alcoolisme foetal. Paediatr Child Health. mars 2002;7(3):181-95.