



Université Claude Bernard



DIPLÔME NATIONAL DE DOCTORAT

(Arrêté du 25 mai 2016)

Date de la soutenance : **02 septembre 2022**

Nom de famille et prénom de l'auteur : **Madame MASSOUD Mona**

Titre de la thèse : « *La réduction de la biométrie cérébelleuse fœtale: Modèle précoce de l'hypoplasie cérébelleuse de diagnostic postnatal?* »



Résumé

L'hypoplasie cérébelleuse (HC) est décrite avec un large spectre de séquelles chez l'enfant, incluant un retard global du développement, des séquelles motrices, un déficit intellectuel, des troubles du langage, des troubles du spectre autistique, des troubles de l'attention et l'hyperactivité. Il s'agit d'un groupe hétérogène dont la classification, l'étiopathogénie et le pronostic diffèrent considérablement et demeurent imprécis. En prénatal, la constatation d'une réduction biométrique soulève la question du diagnostic positif d'HC, du diagnostic étiologique afin de répondre à la question parentale concernant le pronostic sous-jacent dont dépend la poursuite ou non de la grossesse. Les incohérences des données de la littérature portant sur le neurodéveloppement des enfants, l'absence de consensus sur la classification, le manque de données anténatales, rendent le conseil prénatal extrêmement difficile.

Dans ce projet de thèse, nous souhaitons améliorer nos connaissances de l'hypoplasie cérébelleuse de découverte prénatale à partir d'une large série de fœtus présentant une réduction de la biométrie cérébelleuse en anténatal, dans le but d'affiner notre approche diagnostique, étiologique et du pronostic d'une biométrie cérébelleuse réduite.

Nous confirmons, dans une revue de la littérature, que l'approche anatomique reste la plus adaptée pour l'exploration et la classification anténatale des anomalies de la fosse cérébrale postérieure (FCP) et permet d'identifier des groupes de patientes homogènes au pronostic possiblement similaire. Ensuite, nous avons étudié et confirmé la faisabilité et la fiabilité de la mesure du diamètre transverse du cervelet (DTC) en échographie de dépistage, préalable indispensable puisque la réduction du DTC constitue la porte d'entrée du diagnostic des hypoplasies cérébelleuses. Ensuite, nous rapportons avec précision les caractéristiques de l'imagerie anténatale des hypoplasies unilatérales du cervelet (HUC) dont l'aspect peut être évolutif suggérant une origine hémorragique ou rester stables dans les infections (CMV) ou le syndrome PHACE. La majorité des lésions est d'origine clastique. L'importance du volume cérébelleux perdu n'est pas corrélée au pronostic, un vermis normal est souvent associé à un neurodéveloppement normal. Nous étudions le devenir de 408 fœtus présentant un DTC inférieur au seuil du 5^e percentile et notons une association significative à des malformations fœtales sévères, des anomalies chromosomiques et des syndromes génétiques. L'HC était un marqueur d'issue néonatale défavorable dans les retards de croissance intra-utérins. Un DTC inférieur au 5^e

percentile correspond à une hypoplasie cérébelleuse. Nous avons évalué le développement psychomoteur des enfants présentant un DTC inférieur au 5^e percentile considéré comme isolé en imagerie anténatale. L'enfant à venir a 20% de chances d'avoir un développement psychomoteur normal, un haut risque de retard de développement de l'ordre de 28%. Les principaux domaines affectés sont le langage, la motricité fine, la socialisation et l'autonomie. Ces données semblent plus optimistes que les données de la littérature pédiatrique décrivant des enfants avec un retard constant sévère du neurodéveloppement, des troubles moteurs, une déficience intellectuelle. Enfin, nous montrons une corrélation allométrique entre le DTC et celle de l'encéphale (périmètre crânien), nous permettant de prédire le DTC à partir du PC et d'un nomogramme qui servirait d'outil diagnostique en cas de croissance limite du cervelet et de l'encéphale, avant de discuter d'hypoplasie cérébelleuse quand le bilan étiologique est négatif.

Ce travail de thèse enrichit clairement nos connaissances de l'hypoplasie cérébelleuse de découverte anténatale. Nous en déduisons qu'il est difficile de considérer la réduction de la biométrie cérébelleuse prénatale comme le modèle précoce de l'hypoplasie cérébelleuse de diagnostic postnatal.