

## Hygroma kystique découvert à l'échographie du 1<sup>er</sup> trimestre: A propos de 03 cas

### [ Cystic Hygroma discovered by the first trimester ultrasound: About 3 cases ]

*H. Souradi, F. Amrane, Z. Bennani, M. Hijji, M. Youssfi, and S. Bargach*

Service de Gynécologie-Obstétrique, de Cancérologie et de Grossesses à Haut Risque, Maternité Souissi,  
Université Mohamed V, Rabat, Morocco

Copyright © 2021 ISSR Journals. This is an open access article distributed under the **Creative Commons Attribution License**, which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

**ABSTRACT:** The systematization of ultrasound in the 1st trimester with a search for the nuchal translucency has made it possible to detect numerous pathologies, in particular cystic hygroma, the prevalence of which can reach 2%, and which is defined as having a retro and laterocervical poly cystic mass, These cystic formations are composed of multiple compartments of varying size and containing a liquid; and they are microscopically defined as new cavities formed in the connective tissue and lacking a classic cystic wall, that is to say, they are pseudo-cysts without an internal coating, hence the interest in differentiating them from cervical cystic lymphangioma which has a lymphatic endothelial type coating of variable volume, related to sequestration of lymphatic fluid in the nuchal connective tissue. And which is generally unilateral left anterolateral, and can also involve the shoulder.

And also differentiating them from the occipital meningocele by the demonstration of a defect of the bone closure at the level of the cervical spine.

Cystic hygroma is often associated with karyotype abnormalities of up to 80% made of monosomy X or trisomy 21 or others, as well as other morphological abnormalities; cardiac, diaphragmatic, skeletal or a set of syndrome. A good knowledge of the factors of poor prognosis makes it possible to inform prenatal counseling and set up correct management.

**KEYWORDS:** Cystic hygroma, 1st trimester Ultra sound, nuchal translucency, karyotype abnormalities, morphological abnormalities.

**RESUME:** La systématisation de l'échographie au 1er trimestre avec recherche de la clarté nucale a permis de déceler de nombreuses pathologies notamment l'hygroma kystique, dont la prévalence peut atteindre 2%, et qui est défini comme étant une masse poly kystique rétro et latérocervicale, Ces formations kystiques sont composées de multiples logettes de taille variée et contenant un liquide; et il s'agit microscopiquement de cavités néoformées dans le tissu conjonctif et dépourvues de paroi kystique classique, c'est-à-dire, ce sont des pseudo-kystes sans revêtement interne, d'où l'intérêt de les différencier du lymphangiome kystique cervical qui possède un revêtement de type endothélial lymphatique de volume variable, en rapport avec une séquestration de liquide lymphatique dans le tissu conjonctif nucale, et qui est en général unilatéral antérolatéral gauche, intéressant aussi l'épaule.

Mais aussi du méninocèle occipital par la mise en évidence d'un défaut de la fermeture osseuse au niveau du rachis cervical. L'hygroma kystique est souvent associé à des anomalies du caryotype allant jusqu'à 80% fait de monosomie X ou trisomie 21 ou autres, ainsi qu'à d'autres anomalies morphologique, cardiaque diaphragmatique, squelettique ou un ensemble de syndrome. La bonne connaissance des facteurs de mauvais pronostic permet d'éclairer le conseil prenatal et mettre en place une prise en charge correcte.

**MOTS-CLEFS:** hygroma kystique, échographie du premier trimestre, clarté nucale, anomalies du caryotype, anomalies morphologique.

## 1 INTRODUCTION

L'étude échographique de la nuque fœtale à la fin du premier trimestre (entre 11 et 13 + 6 semaines d'aménorrhées [SA]) permet d'établir une relation directe entre les anomalies de nuque (hygroma kystique [HK] ou hyper clarté nucale [HCN]) et l'existence d'anomalies chromosomiques fœtales [1,2].

Depuis la systématisation de cette analyse échographique, le diagnostic anténatal d'HK est devenu plus fréquent avec une prévalence dans la population générale, lors du premier trimestre de la grossesse de 0,35 % (une grossesse sur 285) à 0,75 % (une grossesse sur 133) [3–5].

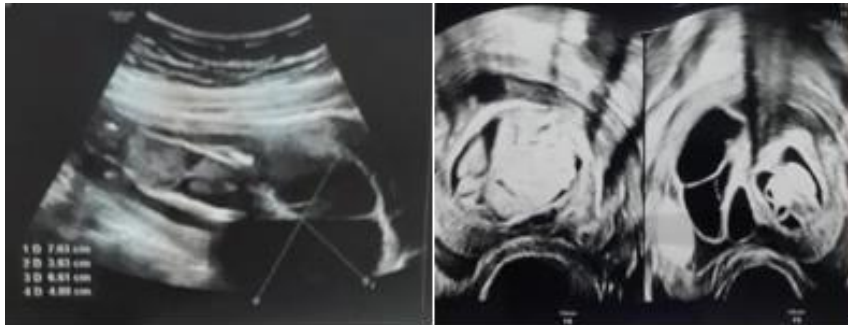
L'HK est associé à un très mauvais pronostic et présenterait un risque cinq fois plus important d'aneuploïdie, 12 fois plus de malformation cardiaque et six fois plus de décès périnatal que l'HCN [3–6].

Le but de notre travail est de décrire 3 cas d'HK ainsi que la corrélation avec l'existence d'anomalies du caryotype.

## 2 PATIENTES ET OBSERVATIONS

### 1ER CAS

Il s'agit d'une patiente âgée de 34 ans, sans antécédents particuliers, G1P0, enceinte à 12 SA (selon la date de dernières règles). Elle consulte dans le cadre d'un suivi de grossesse, l'échographie obstétricale objective des images en faveur d'un HK.



*Fig. 1. Coupe sagittale et axiale du fœtus objectivant les logettes siégeant à la face postérieure de la nuque*

La patiente a expulsé spontanément à 19 SA, le caryotype a objectivé la présence d'une trisomie 21 chez le fœtus.

### 2ÈME CAS

Il s'agit d'une patiente âgée de 28 ans, sans antécédents particuliers, G3P2 (2 enfants vivants avec un bon développement psychomoteur), enceinte à 16 SA selon une échographie précoce. La patiente est référée dans notre formation pour suivi de grossesse devant des images objectivant une anomalie de la nuque.



*Fig. 2. Coupes échographiques objectivant la présence de logettes caractéristiques de l'HK avec présence d'ascite fœtale*

La patiente a expulsé spontanément à 20 SA.

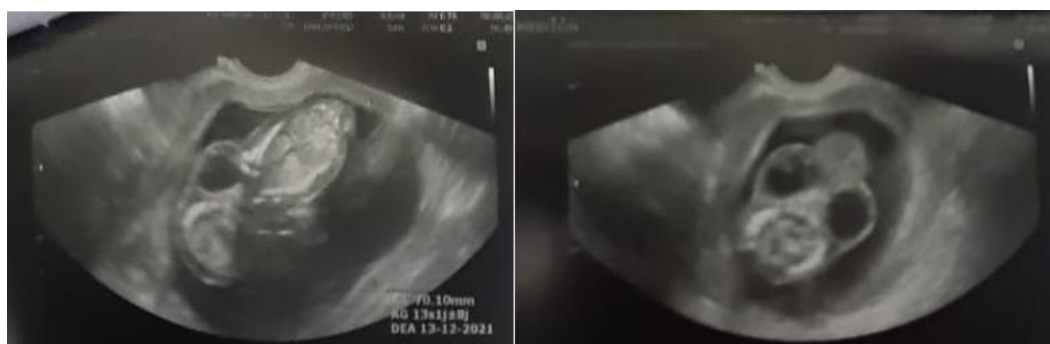


**Fig. 3. Image du fœtus expulsé à 20 SA**

Le caryotype a objectivé la présence d'un Syndrome de Turner.

### 3ÈME CAS

Il s'agit d'une patiente âgée de 32 ans, sans antécédents particuliers, G2P1, grossesse actuelle estimée à 13 SA selon la longueur crano caudale, l'échographie a objectivé des anomalies en rapport avec un HK.



**Fig. 4. Grossesse estimée à 13 SA**

La patiente a ensuite expulsé le fœtus à domicile à 16 SA. Le caryotype est revenu normal sans anomalie.

## 3 DISCUSSION

### 3.1 DESCRIPTION ANATOMIQUE

L'HK est une masse polykystique rétro et latéro-cervicale, de volume variable allant d'un simple épaissement de la zone postérieure du cou, à une ou deux volumineuses masses polykystiques rétro-cervicales pouvant s'étendre en direction du scalp et aussi, en direction du dos et les parties latérales du tronc fœtal. Les logettes composant l'HK cervical sont multiples (au moins double), séparées par une ou des cloisons minces, et en particulier une cloison postérieure médiane et bifide à son extrémité distale; cette cloison n'est qu'un ligament nuchal cervical [7]. Ces formations kystiques sont composées de multiples logettes de taille variée et contenant un liquide; il s'agit microscopiquement de cavités néoformées dans le tissu conjonctif et dépourvues de paroi kystique classique, c'est-à-dire, ce sont des pseudo-kystes sans revêtement interne, d'où l'intérêt de les différencier du lymphangiome kystique cervical qui possède un revêtement de type endothélial lymphatique; en plus, le lymphangiome cervical est en général unilatéral antérolatéral gauche, intéressant aussi l'épaule. L'hygroma cervical doit être distingué aussi d'un ménincoèle occipital par la mise en évidence d'un défaut de la fermeture osseuse au niveau du rachis cervical et du contour crânien notamment occipital [7].

### 3.2 PATHOGENESE

La formation de l'HK cervical est en rapport avec une séquestration de liquide lymphatique dans le tissu conjonctif nuel pouvant être expliquée par:

- Un défaut de connexion du système lymphatique cervical primordial avec le système veineux supérieur (absence de connexion des sacs jugulaires lymphatiques avec les veines jugulaires internes et sub-clavières);
- Une dysplasie lymphatique due à un défaut du développement du système lymphatique périphérique (hypoplasie des vaisseaux lymphatiques dermiques) [8].

### 3.3 INCIDENCE

L'hygroma cervical est constaté chez 0.3 à 2 % des fœtus, mais cette incidence varie en fonction de la population étudiée et l'âge gestationnel. Les anomalies chromosomiques sont présentes dans 50 à 80 % des cas, avec une incidence élevée de la monosomie X (syndrome de Turner) qui représente les 65 % de ces aneuploïdies. L'incidence d'anomalie chromosomique associée à la présence d'hygroma cervical au premier trimestre de la grossesse est de l'ordre de 50 %; Cet hygroma cervical régresse spontanément dans 10 % des cas en la présence d'une aneuploïdie et dans 17 % des cas chez les fœtus euploïdies [8]. L'hygroma kystique détecté au 1er trimestre est de mauvais pronostic par rapport à celui détecté tardivement dans la vie fœtale [13].

### 3.4 PATHOLOGIES ASSOCIEES A L'HK

Les anomalies pouvant être associées à la présence de l'hygroma cervical sont:

- Les aneuploïdies trouvées dans 50 à 80 % des cas: Syndrome de Turner (2e observation) ou monosomie X.

Le syndrome touche 1 à 2 % de toutes les grossesses et 1/2000 à 1/3000 naissances vivantes. Pour certains auteurs son incidence est de l'ordre de 1/5000 naissances; aussi 2,5 à 5,5/10 000 nouveau-nés vivants du sexe féminin [4- 10].

La monosomie X est mise en évidence chez 65 % des fœtus atteints par un hygroma cervical.

Certaines aberrations des chromosomes autosomes peuvent se manifester par la constitution d'un hygroma cervical fœtal: la trisomie 21 (1ere observation) est la deuxième aneuploïdie après la monosomie X par ordre de fréquence en présence d'un hygroma cervical; la trisomie 13; la trisomie 18; la trisomie 22; la trisomie 8; le caryotype (47, XXY); puis certaines anomalies structurales chromosomiques comme la trisomie partielle 3q ter; 5q- (syndrome de cri du chat) [9].

La présence d'un hygroma cervical au premier trimestre de la grossesse est plus évocatrice de la trisomie 21 que la monosomie X; à l'inverse, la présence d'un hygroma cervical au deuxième trimestre de la grossesse est plus évocatrice de la monosomie X que la trisomie 21, comme c'est le cas chez nos patientes.

En général, l'hygroma cervical qui apparaît au premier trimestre est plus fréquemment associé à des aneuploïdies autosomiques (trisomie 21, 18, et 13); tandis que l'hygroma cervical qui se constitue au deuxième trimestre et plus souvent associé à la monosomie XO (syndrome de Turner) [10].

L'hygroma cervical est constaté aussi chez des fœtus euploïdes (à caryotype normal) dans 15 % des cas, mais ces fœtus sont souvent atteints en même temps, d'une des pathologies suivantes:

Malformations cardiaques: 90 % des cas d'hygroma cervical s'accompagnent d'une malformation cardiaque, bien sûr la majorité de ces cas sont associés à une aneuploïdie, mais dans certaines situations, le fœtus est euploïde. Ces anomalies sont principalement des coarctations de l'aorte et des anomalies conotruncales [11].

Hernie diaphragmatique.

Anomalie squelettique; achondrogénésies.

Syndrome de Noonan: Il s'agit de l'ancien "syndrome de Turner mâle"; "Phénotype turnérien avec caryotype normal", Ce syndrome est caractérisé par un phénotype turnérien et caryotype normal de format (46, XX) normal, ou (46, XY) normal, donc il peut être observé chez les filles et chez les garçons avec un sexe radio M: F = 1: 1. Il s'agit d'un syndrome à transmission autosomique dominant à pénétrance variable; le gène responsable de la survenue du syndrome de Noonan a été localisé sur le chromosome 12 (région 12q24.2-q24.31). La fonction gonadique est variable, de l'agénésie gonadique jusqu'au développement ovarien et la fertilité normaux [9]. Au cours de la grossesse, parmi les anomalies cardiaques fréquemment rencontrées chez les fœtus atteints par le syndrome de Noonan, on note surtout la fréquence élevée de la présence de la

sténose de l'artère pulmonaire ainsi que d'autres anomalies, mais à une fréquence plus faible et variable, associée souvent à l'hygroma cervical bilatéral dans une forme mineure. Dans ce syndrome la plus part des fœtus sont viables.

Syndrome des ptérygium multiples létaux: Pterygia, fixations des articulations; anomalie de postures; malposition des doigts et syndactylies, micrognathisme, fente palatine, puis dans les formes létales de syndrome, on constate la présence d'un hygroma kystique cervical et anasarque généralisé, une hernie diaphragmatique et une hypoplasie pulmonaire due à l'immobilité du thorax [10].

Les autres syndromes comme dans lesquels on peut observer la présence d'un hygroma cervical: Syndrome de Fryns; Syndrome d'Apert; Syndrome de Cornelia de Lange (= Syndrome de Brachmann-de Lange); Syndrome de Fraser; Syndrome de Pena-Shokeir (pseudo trisomie 18); Syndrome de Smith-Lemli-Opitz; EEC syndrome (Ectodactyly-ectodermal dysplasia-clefting); Syndrome de Joubert; Syndrome de Kniest.; Syndrome de Perlman; le syndrome cérébrocostomandibulaire; Syndrome de Pallister-Killian;

Certains types de séquences d'akinésie fœtale (Syndrome de l'immobilisation fœtale.); Syndrome de Roberts (aglossie-adactylie); Syndrome de l'alcoolisme fœtal [11].

Dans ces pathologies non chromosomiques, l'hygroma régresse spontanément vers 17 - 18 SA dans 17 % des cas [4- 9].

#### **4 CONCLUSION**

Devant une découverte d'HK à l'échographie du premier trimestre, les facteurs de mauvais pronostic permettant d'éclairer le conseil prénatal sont:

- Une anomalie du caryotype;
- Une cn supérieure de 6 à 6,5 mm [12];
- La présence d'une anasarque;
- La présence d'une ou plusieurs anomalies échographiques associées;
- Un caryotype normal avec persistance ou majoration de l'HK et/ou de l'anasarque lors de la surveillance échographique.

L'algorithme de prise en charge proposé par Malone et al. [3] en cas de découverte d'un HK à l'échographie du premier trimestre est meilleur à suivre:

- Première étape: réaliser un caryotype fœtal. Leur annoncer le risque de 50 % d'aneuploïdie;
- Deuxième étape: annonce des résultats de la PVC ou de l'amniocentèse. En cas de caryotype normal, leur annoncer le risque persistant de 40 % d'évolution défavorable en raison de découverte d'anomalies échographiques majeures, de majoration de l'anasarque ou de MFIU. Orientation des parents vers une consultation génétique. Surveillance échographique régulière et réalisation d'une échographie cardiaque vers 16—20 SA;
- Troisième étape: en l'absence d'anomalie de caryotype et d'anomalie échographique, être rassurant et leur annoncer la forte probabilité de naissance d'un enfant vivant sans malformation présentant un développement normal. Discuter la nécessité d'une surveillance pédiatrique rapprochée jusqu'à un âge scolaire.

#### **REFERENCES**

- [1] Souka AP, Krampfl E, Bakalis S, Heath V, Nicolaidis KH. Outcome of pregnancy in chromosomally normal fetuses with increased nuchal translucency in the first trimester. *Ultrasound ObstetGynecol* 2001; 18: 9—17.
- [2] Kagan KO, Avgidou K, Molina FS, Gajewska K, Nicolaidis KH. Relation between increased fetal nuchal translucency thickness and chromosomal defects. *ObstetGynecol* 2006; 107: 6—10.
- [3] Malone FD, Ball RH, Nyberg DA, Comstock CH, Saade GR, Berkowitz RL, et al. First trimester septated cystic hygroma: prevalence, natural history, and pediatric outcome. *ObstetGynecol* 2005; 106: 288—94.
- [4] Ducarme G, Graesslin O, Alanio E, Bige V, Gaillard D, Gabriel R. Hyperclarté nucale et hygroma cervical au premier trimestre de la grossesse: diagnostic prénatal et devenir néonatal. *Gyne-col Obstet Fertil* 2005; 33: 750—4.
- [5] Kharrat R, Yamamoto M, Roume J, Couderc S, Vialard F, Hillion Y, et al. Karyotype and outcome of fetuses diagnosed with cystic hygroma in the first trimester in relation to nuchal translucency thickness. *PrenatDiagn* 2006; 26: 369—72.
- [6] Paolino-Giacobino A, Extermann DP, Dahoun SY. Pregnancy outcome of 30 fetuses with cystic hygroma diagnosed during the first 15 weeks of gestation. *Genet Couns* 2003; 14: 413—8.
- [7] Bernard Guérin du Masgenêt, Yann Robert, Philippe Bourgeot, Philippe Coquel, Yves Ardaens. Masson 2009.
- [8] Woodward, Kennedy, Sohaey. *EXPERT DDX Obstetrics*. AMIRSYS 2009.

- [9] Gilles Body, Franck Perrotin, Agnès Guichet, Christian Paillet, Philippe Descamps. " La pratique du diagnostic prénatal ". Masson 2001.
- [10] Paula J; Woodward, Anne Kennedy. Royasohaey, Janice L.-P Byrne, Karen Y. Oh, Michael D. Puchalski" Diagnostic Imaging Obstetric ". Amirsys 2005.
- [11] David A. Nyberg, John P McGahan, Dolores H. Pretorius, GianluigiPilu" Diagnostic Imaging of fetal anomalies " Lippincott Williams Wilkins 2003.
- [12] Tanriverdi HA, Hendrik HJ, Ertan AK, Axt R, Schmidt W. Hygroma colli cysticum: prenatal diagnosis and prognosis. Am J Parinatol 2001; 18: 415—20.
- [13] Shimura M, Ishikawa H, Nagase H, Mochizuki A, Sekiguchi F, Koshimizu N, Itai T, Odagami M. Predicting the intrauterine fetal death of fetuses with cystic hygroma in early pregnancy. CongenitAnom (Kyoto), 2018.