

Tératologie du tube neural: histoire et paléopathologie

Teratology of the neural tub: history and paleopathology

Pierre Charon

18 rue Gambetta, F 77100, Nanteuil-Les-Meaux.
Ecole pratique des hautes études, La Sorbonne, rue des Ecoles, F 75005 Paris.
E-mail: charon1937@aol.com

Mots-clés: tube neural, anencéphalie, encéphalo-méningocèle, spina-bifida.

Key-words: neural tube, anencephaly, encephalo-meningocele, spina-bifida

Résumé

Anomalies de sévérité variable, dues à un défaut plus ou moins complet de fermeture du tube neural survenu entre le 23^{ème} et le 27^{ème} jour de la vie embryonnaire, elles peuvent aller de la simple spina bifida à l'anencéphalomyélie (anencéphalo-arachie) complète.

Historiquement, le cas le plus ancien observé date de l'antiquité égyptienne: c'est celui d'une momie de fœtus atteint d'anencéphalo-myélie, qui fut décrit en 1826 par Etienne Geoffroy Saint-Hilaire. C'est cet auteur qui sépara l'anencéphalie de l'acéphalie avec laquelle elle fut longtemps confondue.

Si l'ostéo-archéologie de la spina bifida, consécutive à la mauvaise fermeture du neuropore postérieur, est bien documentée de longue date, ce n'est pas le cas des anencéphalies, anencéphalomyélies et encéphaloméningocèles; toutes liées à un trouble de la fermeture du neuropore antérieur.

C'est pourquoi nous présentons une exceptionnelle collection de huit crânes: quatre encéphalo-méningocèles et quatre anencéphalies ou anencéphalomyélies, provenant du Musée de l'Homme de Paris, avec, pour mémoire, une spina bifida d'origine égyptienne qu'a bien voulu nous confier Monsieur Jean-Louis Heim, Professeur d'anthropologie biologique au Museum national d'histoire naturelle. Deux têtes osseuses (n° 1, collection F. J. Gall, et n° 4) illustrent l'anencéphalie vraie, avec conservation du massif facial, de la base du crâne et du canal rachidien. Deux observations (collection R. Verneau) sont des anencéphalomyélies, associant aux malformations précédentes la fente complète de l'arc vertébral postérieur portant sur les quatre (n° 3) ou huit (n° 2) premières vertèbres.

Les quatre encéphaloméningocèles se caractérisent par une ouverture étendue, mais non totale, de la voûte crânienne (par laquelle cerveau et méninges étaient extériorisés du vivant du sujet; certaines formes sont compatibles avec une assez longue survie). L'observation n° 5 (collection F. J. Gall) comporte une grande ouverture postérieure et inférieure de l'occipital; celle des crânes n° 6, 7 et 8 (collection E.T. Hamy) siège entre la partie postérieure des pariétaux pour la n° 7, et dans la partie supérieure de l'écaille occipitale, juste derrière la suture lambdoïde pour la n° 8, tandis que celle de l'observation 6, beaucoup plus vaste, pourrait en imposer pour une anencéphalie, mais les frontaux, pariétaux et la partie supérieure de l'occipital, certes réduits, sont surtout refoulés (la description anatomo-clinique publiée par E.T. Hamy confirme qu'il y avait bien extériorisation de l'encéphale).

Abstract

A lack of closing of the neural tube extremities between the 23rd and 27th days of embryonic life is responsible of various grades in abnormalities, from spina bifida to complete anencephalo-amyelia. Spina bifida is known in osteo-archaeology, but not anencephaly: that is the reason of our study.

Because it was a long time confused with acephaly, the history of anencephaly is very old, since 426 B.C. (Ctesias, Greek physician of Persian king Cambyses), but the most ancient case is an anencephalus-mummy from Thebes (Egypt), described in 1826 by a French naturalist, Etienne Geoffroy Saint-Hilaire.

We present one case of spina bifida associated with the sacralization of L5, proceeding from a recent digging up by Professor J.-L. Heim in Egypt. Eight skulls originate from the Musée de l'Homme in Paris: two anencephalies, two anencephalo-amyelias, and four various degrees of encephalo-meningoceles.

The anencephalies have total lack of cranial vault and conservation of the face, the cranial basis and vertebral channel. In the cases of anencephalo-amyelias the posterior arch of a more or less high number of vertebrae also lacks.

Encephalomeningoceles are characterised by an opening of various size in the cranial vault through which, during life, the brain and meninges made herniation.

Introduction

Sauf pour la spina bifida, les anomalies congénitales du système nerveux central sont, dans l'ensemble, peu documentées en paléopathologie. De récents articles en ont témoigné pour ce qu'il est convenu d'appeler l'anencéphalie (Charon, 2002; Cook, 2001; Miller and Simon, 2001). L'étude d'une exceptionnelle série que possède le Laboratoire d'anthropologie biologique du Musée de l'Homme nous a permis d'apporter une utile documentation ostéo-archéologique à ce sujet (Charon, 2003)

Si l'on s'en tient à la définition du Dictionnaire des termes médicaux (Garnier *et al.*, 1992), l'anencéphalie correspond à l'absence d'encéphale, définition étymologiquement incontestable (figure 1).

Mais, pour l'embryologiste (Langman et Sadler, 1996), le fait est un peu plus complexe et s'explique par l'évolution de la gouttière neurale: celle-ci, d'origine ectoblastique, provient de la plaque neurale qui se forme vers la troisième semaine et dont les bords se surélèvent en gouttière, formant les crêtes neurales, puis se rapprochent et fusionnent sur la ligne médiane, d'abord au niveau du quatrième somite, future région cervicale, puis en progressant en direction crâniale et caudale (figure 2).

Ce tube neural reste temporairement ouvert à ses extrémités, le neuropore antérieur se fermant vers le 25^{ème} jour et le neuropore postérieur vers le 27^{ème} (l'ectoblaste est aussi à l'origine du système nerveux périphérique et de l'épithélium sensoriel des organes des sens). A ce stade, le système nerveux central apparaît comme une formation tubulaire fermée avec deux portions, l'une cylindrique, étroite (le cordon médullaire), l'autre, céphalique, plus large avec des zones dilatées (les vésicules cérébrales). Simultanément, au cours de cette quatrième semaine, sur les crêtes neurales, le mésoblaste va former le mésenchyme céphalique d'une part, puis celui des métamères

en direction caudale, étant ainsi à l'origine du futur squelette céphalique, et de la chorde dorsale, future colonne vertébrale.



Figure 1. Anencéphalomyélie: a-vue antérieure; b-vue postérieure. Spécimen du Musée Dupuytren daté de 1897 (référence 498 nouveau catalogue), avec l'aimable autorisation de M. le Professeur De Saint-Maur, conservateur.

Figure 1. Anencephalo-amyelia: a-front view; b-back view. Specimen of the Museum Dupuytren dated 1897 (reference 498 new catalog), with kind authorization of Professor De Saint-Maur, curator.

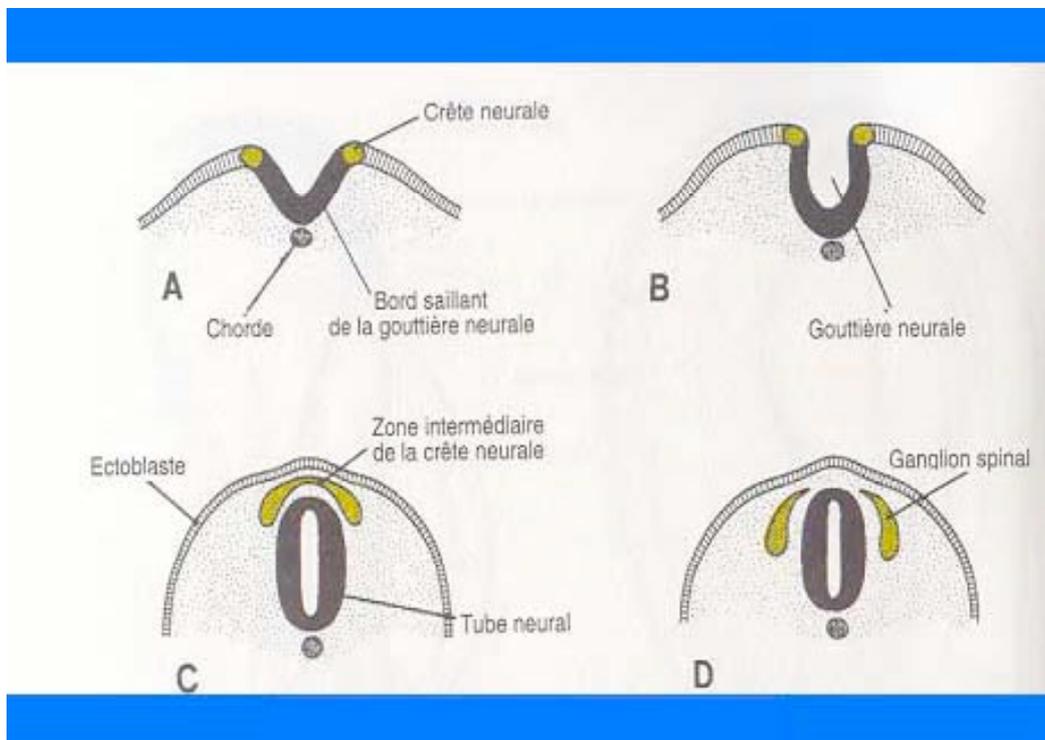


Figure 2. Schéma embryologique de l'évolution du tube neural.
Figure 2. Embryological scheme of the evolution of the neural tube.

Ainsi l'embryologie moderne nous apprend-elle que la malformation responsable d'une anencéphalie se produit entre le 23^{ème} et le 25^{ème} jour du développement embryonnaire, est liée à l'absence de fermeture du neuropore antérieur avec des conséquences simultanées sur les structures dérivées de l'ectoblaste et du mésoblaste. Il s'ensuit l'aplasie plus ou moins étendue de la boîte crânienne: dans sa forme totale (cranioschisis) le parenchyme cérébral baigne dans le liquide amniotique et dégénère, d'où l'«anencéphalie», les puristes parlant d'ailleurs plutôt d'anencéphalo-araphie; dans les formes localisées, il y a seulement hernie plus ou moins importante de tissu méningé ou cérébro-méningé (méningocèle ou encéphalo-méningocèle). Toutefois, de nos jours le terme d'anencéphalie est considéré par beaucoup comme impropre car le tronc cérébral reste généralement présent et l'embryologiste parlera plutôt d'exencéphalie, terme qui peut regrouper tous les degrés.

Lorsque l'anomalie survient vers le 27^{ème} jour, elle entraîne soit un défaut de fusion isolé des arcs vertébraux postérieurs de la région sacrée, responsable d'une anomalie sans gravité, la spina bifida occulta, soit associé à un défaut de fermeture du neuropore postérieur, spina bifida avec tumeur (rachischisis) liée à l'extériorisation plus ou moins étendue de tissu méningé (méningocèle) et de la moelle (myélo-méningocèle).

Les malformations les plus graves comportent le défaut total de fusion du tube neural, réalisant un craniorachischisis ou anencéphalomyélie, pouvant même comprendre en avant une fissure complète des corps vertébraux.

Histoire

L'histoire de l'étude de l'anencéphalie est aussi ancienne que celle des monstruosité en général (Fischer, 1991), restant longtemps confondue en fait avec celle de l'acéphalie

Ainsi, Ctésias, médecin grec à la cour d'Artaxerxès Mnémon, en Perse, est le premier à rapporter l'accouchement d'un enfant sans tête par Roxane, épouse de Cambyse, en 426 av. J.C. Chez les auteurs latins, on parlera même de nations entières, telles les Blemmyes citées par Pline l'Ancien (23-79 ap. J.C.), habitants de l'Afrique près des sources du Niger, qu'il signale en ces termes: *Blemmyae traduntur capita abesse, ore et oculis pectori affixis* et qu'on trouverait aussi, citant Ctésias, dans l'Inde. Tite-Live, Valère Maxime sont cités par Etienne Geoffroy Saint-Hilaire (1826a) car ils *...parlent de femmes qui, par des enfantements extraordinaires, donnaient lieu aux plus sinistres présages, obligeaient à recourir à des lustrations, à des purifications générales: c'était lorsqu'elles accouchaient d'êtres caractérisés singes ou éléphants [sic] pour les formes bizarres de leur tête...[qui] ne sont pour moi que des monstruosité humaines des genres que j'ai déterminés sous les noms d'anencéphales et de rhinencéphales...*

La littérature proprement médicale reste longtemps muette sur notre sujet, bien que l'ancienneté de l'anencéphalie ne fasse aucun doute: en témoigne dans l'antiquité Egyptienne la momie (figure 3) publiée par E. Geoffroy Saint-Hilaire (1826a et b). Il s'agissait d'un fœtus humain anencéphale momifié en position accroupie et portant au cou une amulette représentant un babouin également accroupi, sans doute le dieu Thot. Cette momie avait été inhumée à Hermopolis dans une nécropole de cynocéphales, soulignant bien la confusion faite, y compris par les taricheutes. Comme le soulignera plus tard Isidore Geoffroy Saint-Hilaire (1832-1837): *...une large ouverture avait été faite à la partie supérieure du nez, suivant la pratique habituelle des embaumements, et dans le but évident d'extraire l'encéphale? Ainsi l'on avait complètement méconnu la disposition anormale de la tête et l'absence de cerveau, et l'on avait cherché à pénétrer inférieurement dans la cavité crânienne, sans s'apercevoir qu'elle était **supérieurement** ouverte dans toute son étendue....*

Mais les papyrus médicaux égyptiens n'en font pas mention, même si la morphologie de la tête de ces enfants, qui la fit souvent comparer par la suite à des crapauds, ne pouvait manquer d'être remarquée.

Les premières observations de notre littérature médicale datent du seizième siècle, mais il s'agit d'acéphalies: Lycosthènes (in Fischer, 1991) rapporte la naissance en 1525 à Wittemberg d'un enfant sans tête et Fincellius (in Fischer, 1991) celle, en 1554, en Misnie, d'un enfant privé de tête, avec des yeux sur la poitrine. Ambroise Paré (1585) publie le cas d'un *monstre femelle sans tête né l'an 1562, premier jour de novembre à Villefranche de Beyran, en Gascogne*. Le

dessin (figure 4), donné à A. Paré par *Monsieur Hautin, Docteur Régent en la Faculté de Médecine de Paris*, en vue antérieure et postérieure, semble bien correspondre à une acéphalie, avec des yeux représentés sur la poitrine, des oreilles sur les épaules, une langue (?) à la place du cou et une formation tubulaire dorsale (myeloméningocèle?).

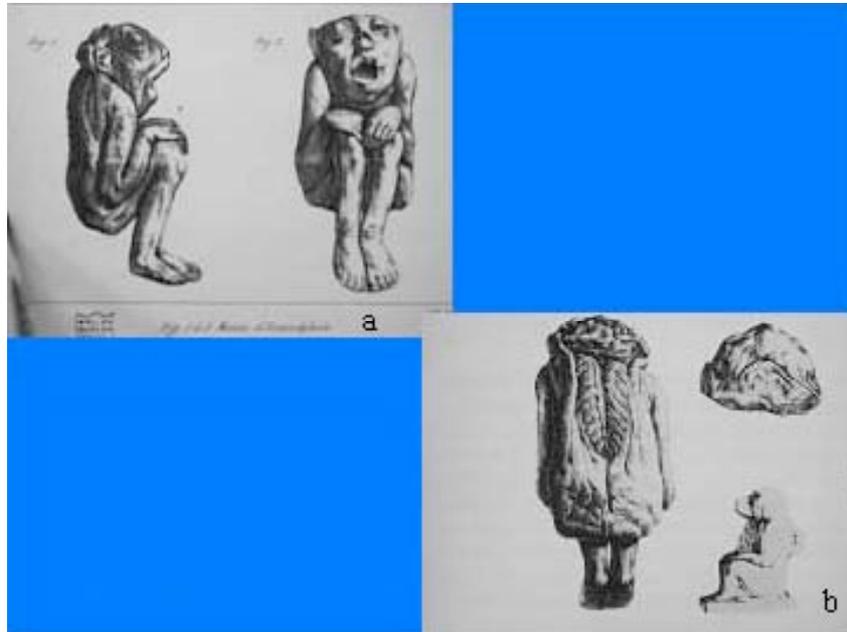


Figure 3. Momie égyptienne anencéphale: a. Vue antérieure et latérale, b. Vue postérieure et supérieure, publiée par Etienne Geoffroy Saint-Hilaire en 1826.

Figure 3. Anencephalus egyptian mummy: a. Anterior and lateral view; b. Posterior view, published by Etienne Geoffroy Saint-Hilaire in 1826.

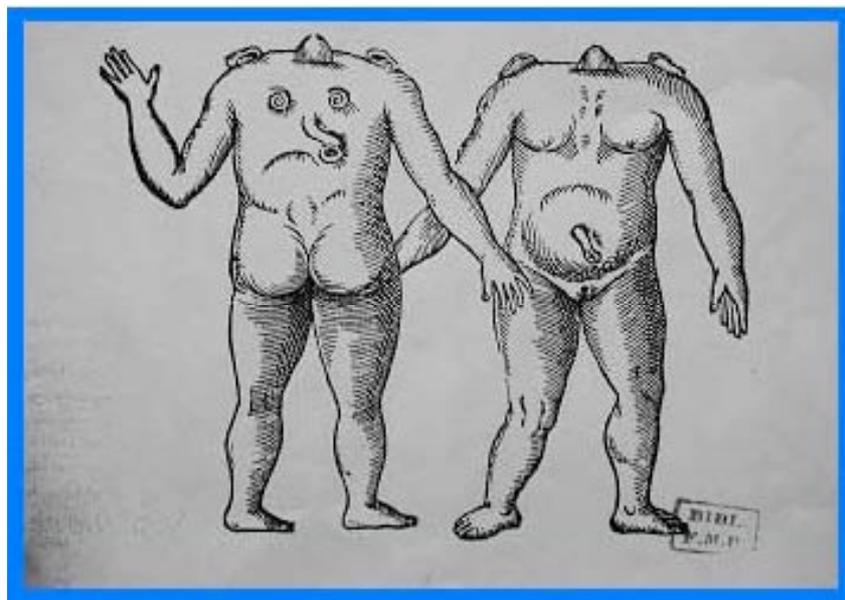


Figure 4. Dessin d'acéphale, selon Ambroise Paré.

Figure 4. Drawing of acephalous, according to Ambroise Paré.

Il faut attendre la fin du dix-huitième siècle pour lire les premières observations d'anencéphalie, succincte sous la plume de Theodor Kerkring (1670), un peu plus détaillée chez Littre (1701): «...celui dont nous parlons n'avait nulle trace de cerveau, ni de moelle épinière,

quoiqu'il eut dans la tête tous les nerfs qui partent du cerveau, et, dans le canal de l'épine, tous ceux qui sont ordinaires à la moelle de l'épine. Les nerfs qui naissaient de l'endroit où aurait dû être le cerveau étaient, à la vérité, fort secs et fort durs au lieu qu'ils sont naturellement moelleux, même dans les personnes les plus âgées. Du reste, ce fœtus était bien formé et bien nourri et il avait certainement vécu huit mois... . Dès lors les signalements se multiplient: Fauvel (1711), Méry (1712), Wepfer (1727) et Sue (1746).

Mais les premières observations détaillées sont celles de Morgagni: en 1742, il décrit une observation anatomique, chez un fœtus d'environ 6 mois qu'il avait examiné en 1737, correspondant à une anencéphalo-myélie (Morgagni, 1742); en 1746 (Morgagni, 1746), une anencéphalie (observation 48-49) fournie par Valsalva et deux anencéphalo-myélies (l'une personnelle, observation 50 et une fournie par Baroni, observation 52); en 1762 enfin, il revient sur le sujet (Morgagni, 1762) en rappelant une observation d'un fœtus de 9 mois sans cerveau ni cervelet, que lui avait adressé Vallisneri en 1712. Dans son *«De sedibus et causis morborum»* de 1746 (Morgagni, 1746), il cite nombre d'autres auteurs et surtout, après la description de l'apparence extérieure de ces fœtus, il réalise la dissection des viscères thoraco-abdominaux et de l'ensemble cérébro-spinal, ce qui lui permet de bien discerner les anomalies osseuses et les altérations majeures de la masse cérébrale et du tissu nerveux.

Dès ses premiers écrits, il s'aventure dans une explication physio-pathologique, fondée sur le rôle de l'hydrocéphalie, et qu'il soutiendra tout au long de son œuvre. Pour lui, en effet, il apparaît que le cerveau *«...ne manquait pas dès l'origine, mais qu'il diminua par l'hydrocéphale qui le réduisit en eau et qu'il s'écoula par un trou qui se trouvait à l'extrémité de l'épine...»*. Cette théorie prévaudra jusqu'au début du XIXème siècle, retenue notamment par Sandifort (1784), Otto (1811). En revanche Gall (Gall, 1810-1819; Gall et Spurzeim, 1812) la réfute du fait de la persistance habituelle des nerfs crâniens: comment ceux-ci auraient-ils pu résister à la destruction par *«les eaux»* si celles-ci ont été capables de détruire la masse cérébrale, les membranes et les os? Pour lui, l'hydrocéphalie ne peut produire qu'une hernie du cerveau. Gall est aussi le premier à ébaucher une classification des acéphales qu'il subdivise en incomplets et complets, les premiers étant *«...tous ceux où l'on trouve encore les os de la base du crâne, quelques nerfs ou tous les nerfs des cinq sens et les parties inférieures du cerveau....* Il est aussi le premier à envisager les rapports d'interdépendance entre tissu osseux, méninges et tissu nerveux (figure 5).

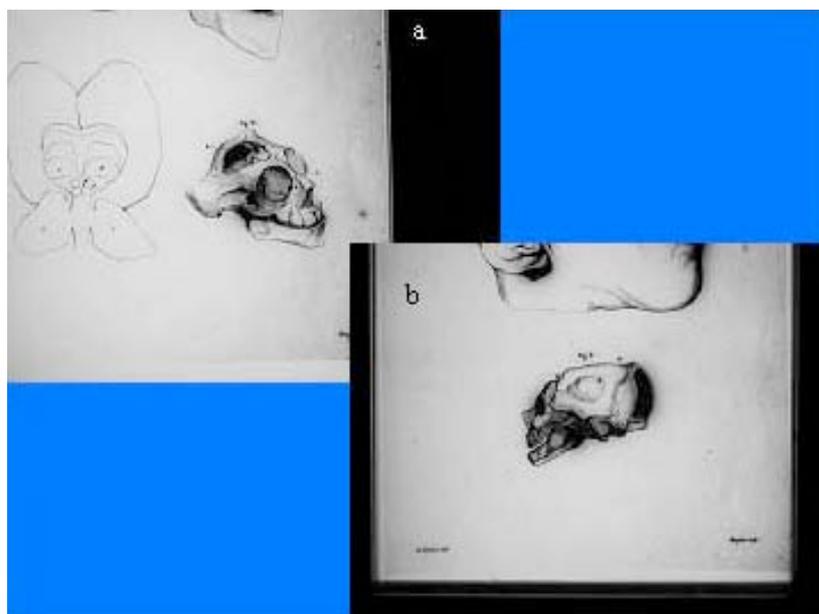


Figure 5. Acéphales incomplets selon F.J. Gall.
Figure 5. Incomplete acephalous according to F.J. Gall.

Ainsi, la description s'étoffe, une classification s'ébauche, mais le terme d'anencéphalie n'est pas encore né: ce sera, en 1812, à Chaussier que nous le devrons, dénomination reprise en 1815 par Béclard (1815, 1817).

Aussi l'apport des Geoffroy Saint-Hilaire s'avère t'il décisif (Salf, 1986): à la suite de la publication, en 1818, dans la thèse de Lallemand (1818), d'une observation clinique et anatomique macroscopique d'un fœtus anencéphale né en 1816 à l'Hôtel-Dieu de Paris - et dans le droit fil de ses travaux anatomiques sur l'oreille externe et le sphénoïde - il commence à s'intéresser aux malformations céphaliques.

Ce sont d'abord des travaux d'anatomiste qui vont le guider: dans un mémoire (Geoffroy Saint-Hilaire, 1821) lu en octobre 1820 à l'Académie des Sciences, il présente une description extrêmement détaillée de chacune des pièces osseuses dont se compose le crâne de l'anencéphale de Lallemand; une planche de dessins (figure 6) illustre la conformation du squelette crânien et le détail de chaque pièce osseuse individualisée. Comparant celui-ci à quatre autres anencéphales présents dans le cabinet de l'Ecole de Médecine de Paris et à celui publié par Sandifort en 1784, il montre que chaque tête osseuse est composée par autant de pièces qu'il en existe dans un crâne à l'état normal chez un fœtus du même âge: seule la forme de certains d'entre eux se trouve modifiée, confortant ainsi son concept d'anatomie transcendante.



Figure 6. Anencéphale de l'Hôtel-Dieu: éclaté du crâne osseux, par Etienne Geoffroy Saint-Hilaire.

Figure 6. Anencephalus of the Hospital: anatomy of the skull, by Etienne Geoffroy Saint-Hilaire.

Il soutient également l'opinion émise par Gall sur les relations réciproques entre les structures osseuses et le tissu nerveux: «...si les formes et l'écartement des os cérébraux varient d'un crâne à l'autre, c'est, je ne dois pas craindre de reproduire cette pensée, c'est toujours sans caprices, sans aucun arbitraire. Le développement des os est constamment proportionnel au volume des masses encéphaliques...».

A partir de ces données, il bâtit une première classification des «monstres acéphales»: dans celle-ci l'anencéphalie (fig. 7 et 8) a une définition très extensive: «...point de cerveau ni de moelle épinière; la face et tous les organes dans l'état normal; la boîte cérébrale ouverte vers la ligne médiane et composée de deux moitiés renversées et écartées de chaque côté, en ailes de pigeon...» (Lallemand, 1818).

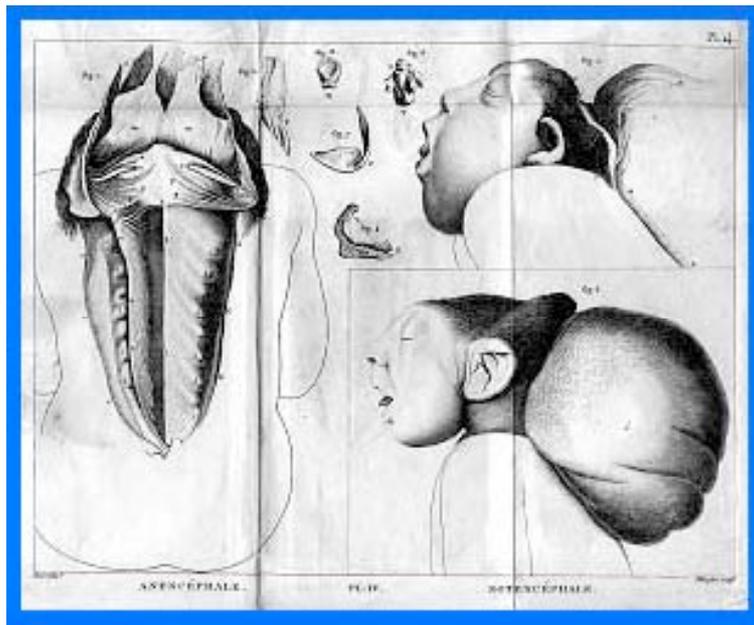


Figure 7. Anencéphale et notencéphale; dessin publié par Etienne Geoffroy Saint-Hilaire en 1822 dans «Philosophie Anatomique» tome III, planche IV.

Figure 7. Anencephalus and notencephalus; drawing published by Etienne Geoffroy Saint-Hilaire in 1822 in "Philosophie Anatomique " volume III, sheet IV.



Figure 8. Podencéphale; dessin publié par Etienne Geoffroy Saint-Hilaire en 1822 dans «Philosophie Anatomique» tome II, planche VI.

Figure 8. Podencephalus; drawing published by Etienne Geoffroy Saint-Hilaire in 1822 in «Philosophie Anatomique» volume II, sheet VI.

Il s'agit donc d'une anencéphalo-myélie, comme il y insistera dans toutes ses publications ultérieures et définition reprise par Isidore dans sa classification (voir tableau): «...sous le nom d'anencéphale, j'entends les monstruosité qui sont privées de moelle médullaire tant cérébrale que spinale...» (Geoffroy Saint-Hilaire, 1822).

Ce travail de synthèse repose sur l'application de sa «loi des connexions» et sa «théorie des analogues» (Fischer, 1991) et sur l'exigence d'une grande rigueur dans l'examen de chaque

specimen: c'est ainsi notamment qu'il peut retrouver des vestiges minuscules des os du crâne et des vertèbres cervicales chez des sujets apparemment totalement acéphales.

Le travail d'anatomiste se double de celui de l'embryologiste, lorsqu'il observe que le type de la malformation dépend de la date à laquelle est survenue l'agression responsable au cours de la vie intra-utérine: «...qu'un événement pathologique prive de son accroissement la masse encéphalique, je suppose, et vienne surprendre l'embryon vers le milieu, soit quatre jours avant, soit quatre jours après, de son second mois fœtal, il en résultera nécessairement une monstruosité de même sorte. Si c'est plus tôt que le quarante-cinquième jour, le cerveau est moins développé; et si c'est plus tard, il l'est davantage...» (nous savons aujourd'hui que ces dates sont erronées, ce qu'il ne pouvait pas savoir à son époque, mais le principe reste entièrement valable). C'est la notion de monstruosité par retard de développement dite «loi des arrêts de développement».

Son fils unique, Isidore (1805-1861), est initié très jeune par son père à l'histoire naturelle, bientôt aide-naturaliste au Muséum (1824) et en suit pas à pas les travaux tout en poursuivant des études de médecine et l'on ne sera pas étonné par le titre de sa thèse de doctorat soutenue le 14 août 1829 (Geoffroy Saint-Hilaire, 1829): «*Propositions sur la monstruosité considérée chez l'Homme et les animaux*». L'année suivante, dans le droit-fil des principes de classification de son père, il commence par proposer une nomenclature qu'il qualifie de méthodique (Geoffroy Saint-Hilaire, 1830). De cette époque également (1832) date l'application du terme de «Téatologie» pour désigner cette nouvelle science des anomalies qu'il considère comme «...une science particulière qui a des rapports aussi intimes avec la physiologie et la zoologie [...] qu'avec l'anatomo-pathologie...» (Geoffroy Saint-Hilaire, 1837).

Camille Dareste (1822-1899) reprend les travaux de téatologie expérimentale d'Etienne et réussit là où il avait échoué, en parvenant à produire à volonté, chez le poulet, des monstres par une méthode indirecte: modification de la température d'incubation de l'œuf, secousses, vernis appliqué sur la coquille.

Les étapes suivantes devront attendre les progrès de l'embryologie liés notamment à l'usage de la microscopie électronique et de l'autoradiographie, les travaux de téatogénèse expérimentale par méthode directe (initiée par les Suisses Hermann Fol et Stanislas Warynski, et brillamment illustrée par Etienne Wolff en 1936), et la découverte de nombreux facteurs téatogènes depuis AnceI (1873-1961) et sa fille S. Lallemand fondateurs de la chimiotéatogénèse à partir de 1939 et surtout depuis les années 1950-1960: substances chimiques dont des médicaments (pour les médicaments, on se souvient de la catastrophe de la thalidomide en 1960; pour les pollutions chimiques, l'affaire de la dioxine, responsable notamment de cas de spina bifida, en 1984), effets physiques tels que les radiations (Hiroshima et Nagasaki en 1945, Tchernobyl en 1986), infections maternelles (rubéole, toxoplasmose que l'on s'efforce de détecter et de prévenir), carences alimentaires (avitaminoses), en particulier en folates pour les anomalies de fermeture du tube neural (la supplémentation systématique en acide folique de certains aliments, notamment les farines, depuis 1980 aux Etats-Unis, Canada, Chili, et Afrique du Sud en a permis une réduction de 40 à 60%), voire auto-anticorps (une récente étude new-yorkaise [Rothenberg *et al.*, 2004], en mettant en évidence la présence d'auto-anticorps contre le récepteur des folates chez 9 femmes sur 12 ayant eu une grossesse compliquée d'anomalies du tube neural, incite à rechercher l'éventuelle responsabilité d'un processus auto-immun dans certains cas).

Paleopathologie

Matériel d'étude

Le laboratoire d'anthropologie biologique du Musée de l'Homme de Paris possède huit crânes de fœtus porteurs de divers types d'«anencéphalies» du dix-neuvième siècle et du début du vingtième.

Deux d'entre eux proviennent de la collection de F.G. Gall (et ont été brièvement publiées dans son traité de 1818), trois autres de E.T. Hamy (publiées en 1899 et 1900). Nous pensons cependant utile de les revisiter à la lumière des connaissances actuelles et d'en compléter l'illustration.

Trois sont inédits, dont deux ont été offerts par R. Verneau (qui fut directeur du Musée de l'Homme), et un est de provenance indéterminée.

Quatre sont des anencéphalies ou anencéphalomyélies véritables et quatre des formes majeures d'encéphaloméningocèles.

L'examen en est purement macroscopique, l'examen radiologique n'ayant pas été possible (ni vraiment indispensable en l'occurrence).

Quant à la spina bifida, cette pièce provient de fouilles récentes (avril 2005) effectuées par M. J.-L. Heim dans l'oasis de Baharyia et est datée de la deuxième période intermédiaire (1600 av. J.C.).

Description des pièces osseuses

A- Anencephalies et anencephalo-myélies

Crâne 5731 (coll. Gall)

Tête osseuse avec squelette facial complet mais de dimensions très réduites (mesure 73 x 69 mm), sauf les cavités orbitaires et avec mandibule volumineuse à angle mandibulaire ouvert.

Crâne très aplati et surtout très réduit par un vaste cranioschisis: du frontal ne persiste que la portion orbitaire et une très petite partie sus-orbitaire avec métopisme; les pariétaux et les écailles temporales sont limités à une très petite portion latérale des deux côtés, unis à des restes très réduits d'écaille de l'occipital. L'ensemble fait une forte saillie bilatérale et donne à la boîte crânienne en vue supérieure un aspect grossièrement triangulaire à base postérieure. Le vaste orifice ainsi délimité est lui aussi à peu près triangulaire.

La face supérieure de la base du crâne est entièrement dégagée par cette ouverture. Elle est surélevée en arrière, au-dessus du plan du palais osseux. La partie basilaire de l'occipital, délimite normalement le trou occipital.

A ce niveau, la pièce conserve les vertèbres cervicales, fusionnées entre elles et avec les condyles occipitaux. Le canal vertébral est normalement fermé et parfaitement observable depuis le trou occipital (voir figure 9). C'est donc bien une anencéphalie.

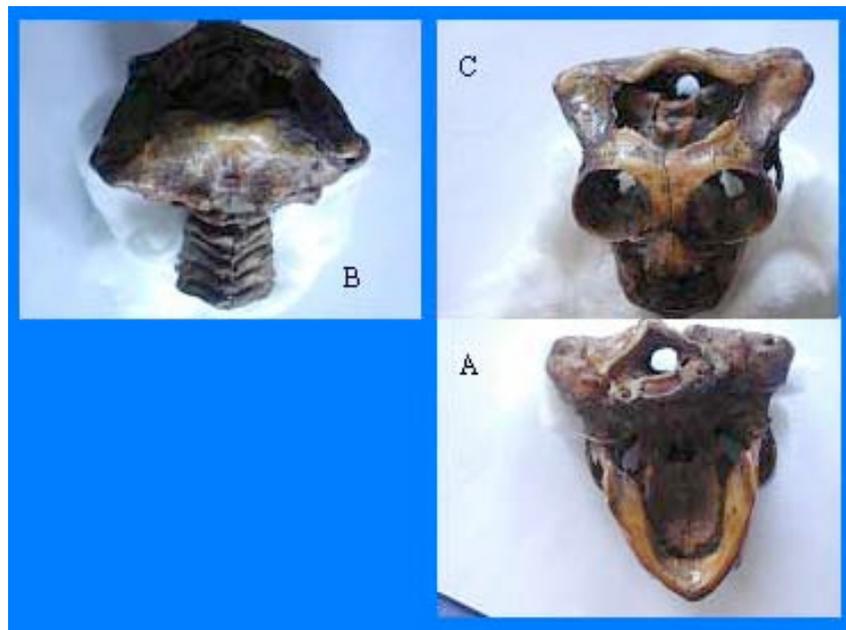


Figure 9. Crâne n° 5731, collection F.J. Gall. A. Vue inférieure, B. Vue postérieure, C. Vue frontale.

Figure 9. Skull n° 5731, collection F.J. Gall. A. Inferior view, B. Posterior view, C. Anterior view.

Il s'agit d'une pièce de F. J. Gall, publiée dans son livre (Gall, 1810-1819) sous le nom d'acéphale incomplet (voir fig. 5), avec le bref commentaire suivant :

« ...la pl. XVIII représente un pareil acéphale, figure 3 ; on y trouve les nerfs optiques et les nerfs acoustiques. La partie antérieure inférieure du frontal qui concourt à former les orbites, a, b, les temporaux, une petite portion des pariétaux et de l'occipital, etc., ne sont qu'ébauchés; dans les parties non achevées il reste une grande ouverture B... »

Crâne 24673 (coll. Verneau)

Calvarium mesurant 55 x 40 mm, pratiquement réduit au seul squelette facial et de la base du crâne, avec rachis cervical complet, plus la première vertèbre thoracique, fusionné avec la base du crâne. Fente complète du canal vertébral depuis le trou occipital, dont manque toute la partie postérieure : celle-ci est plus large (17 mm) sur les 4 premières vertèbres que sur les 4 suivantes (7 mm); la fissure intéresse uniquement les arcs postérieurs, les corps vertébraux étant normaux.

La face comprend les deux maxillaires avec leur portion orbitaire (présence de 4 alvéoles dentaires), les os propres du nez, les malaïres. Le palais osseux est présent, avec une fente longitudinale médiane, mesurant moins de 1 mm de largeur au niveau de la partie moyenne du palais, devenant plus large en s'évasant en avant.

A la base du crâne on note des cavités glénoïdes petites et aplaties. Les apophyses ptérygoïdes du sphénoïde sont normales; en vue endocrânienne la face supérieure de l'ethmoïde est normale, la selle turcique normale, ainsi que corps et petites ailes du sphénoïde; les grandes ailes sont surélevées et convexes; les rochers, surélevés, avec les conduits auditifs internes en position supérieure, forment le point culminant du crâne. L'apophyse basilaire de l'occipital est normale, les masses latérales étant largement écartées latéralement (distance maximale: 24 mm) , formant les limites antéro-latérales du trou occipital dépourvu de bord postérieur.

La voûte se caractérise par l'absence de l'écaille de l'occipital; les pariétaux sont rabattus latéralement et en arrière et leur bord forme la limite inférieure du crâne. Les temporaux sont réduits aux rochers (avec des fosses jugulaires profondes et vastes) et aux apophyses zygomatiques. Enfin absence complète à la voûte des frontaux.

Au total, tableau d'anencéphalomyélie (v. fig. 10).

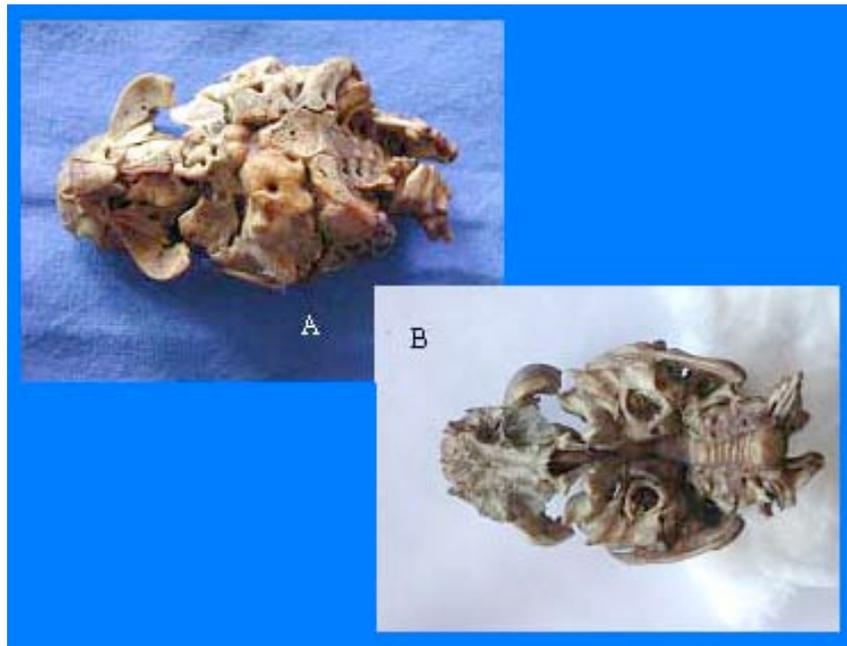


Figure 10. Crâne n° 24673, collection R. Verneau: A. Vue supérieure, B. Vue inférieure.

Figure 10. Skull n° 24673, collection R. Verneau. A. Superior view, B. Inferior view.

Crâne 24673 bis (coll. Verneau).

Calvarium associé à la portion supérieure du rachis cervical (4 vertèbres; hauteur 15 mm), avec rachischisis complet sur cette partie, de largeur minimale 3 mm en bas et maximale 10 mm en haut.

Massif facial complet en dehors de la mandibule; alvéoles dentaires vides aux maxillaires; palais osseux présent avec petite fente médiane longitudinale de sa moitié antérieure.

Base du crâne normale à sa face inférieure mais avec cavités glénoïdes petites et aplaties, et fosses jugulaires de 8 mm de diamètre et profondes; sphénoïdes normaux avec apophyses ptérygoïdes normales. A la face supérieure, les petites ailes du sphénoïde sont relevées

sagittalement devant la selle turcique qui est aplatie avec un mur postérieur épais. Rochers surélevés avec conduits auditifs internes en position supérieure.

La voûte est presque inexistante: les frontaux, normaux pour la portion orbitaire, se limitent ensuite à une simple lame antérieure, mesurant 15 mm au niveau de la suture métopique, et 5 mm en arrière des orbites; leurs extrémités latérales s'articulent avec celles des écailles temporales. Celles-ci ne sont que de simples lamelles étroites au dessus des rochers, avec des extrémités latérales pointues en contact sur 1 mm avec les pariétaux. Ceux-ci sont également réduits à l'état de lamelles, refoulés en bas et connectés aux écailles occipitales, rabattues en bas et latéralement, de forme semi-lunaire.

Donc aspect également d'anencéphalo-myélie, comme le crâne précédent (v. fig. 11).



Figure 11. Crâne 24673 bis, collection R. Verneau: A. Vue supérieure, B. Vue postéro-supérieure, C. Vue inférieure.

Figure 11. Skull 24673 bis, collection R. Verneau : A. Superior view, B. postero-superior view, C. Inferior view.

Crâne sans numéro de référence (provenance inconnue).

Calvarium isolé mesurant 48 x 47 mm et réduit à la face et à la moitié antérieure de la boîte crânienne, le bord postérieur délimitant un orifice de 41 mm de largeur et 28 mm de hauteur, sans délimitation en arrière.

Le squelette facial est entier, avec un palais ogival, non fendu.

La base du crâne à sa face inférieure comporte un aspect normal du sphénoïde, avec saillie normale des apophyses ptérygoïdes, les rochers avec cavités glénoïdes normales. Les condyles occipitaux sont refoulés obliquement en arrière avec verticalisation de l'apophyse basilaire. A sa face supérieure, visible par la vaste échancrure postérieure, on retrouve la face supérieure verticalisée de l'apophyse basilaire de l'occipital, un sphénoïde normal avec petite selle turcique, et des rochers surélevés avec position supérieure des conduits auditifs internes.

A la voûte, présence du frontal, avec portion orbitaire normale; petite partie rétro- et sus-orbitaire mesurant 15 mm sagittalement à la suture métopique et 5 mm en arrière des orbites; les connexions avec le squelette facial et les écailles temporales, petites, se font normalement. Les pariétaux, étirés latéralement, falciformes, s'articulent avec le frontal en avant, et, plus latéralement, avec ce qu'il reste d'écaille temporale. Le pariétal droit est plus étroit que le gauche (sagittalement 10 mm, contre 15 mm), la suture sagittale mesure 15 mm ; leurs bords postérieurs forment la limite antérieure de l'ouverture crânienne. Les écailles temporales sont refoulées en avant et latéralement, formant une languette triangulaire grossièrement équilatérale de 13 mm de côté. Les écailles occipitales forment aussi une languette triangulaire, de 12 mm de côté à droite et 9 mm à gauche, s'articulant avec les os basilaires, les rochers, et les pariétaux.

Au total crâne suggestif d'anencéphalie (v. fig. 12), mais on ignore l'état du rachis.

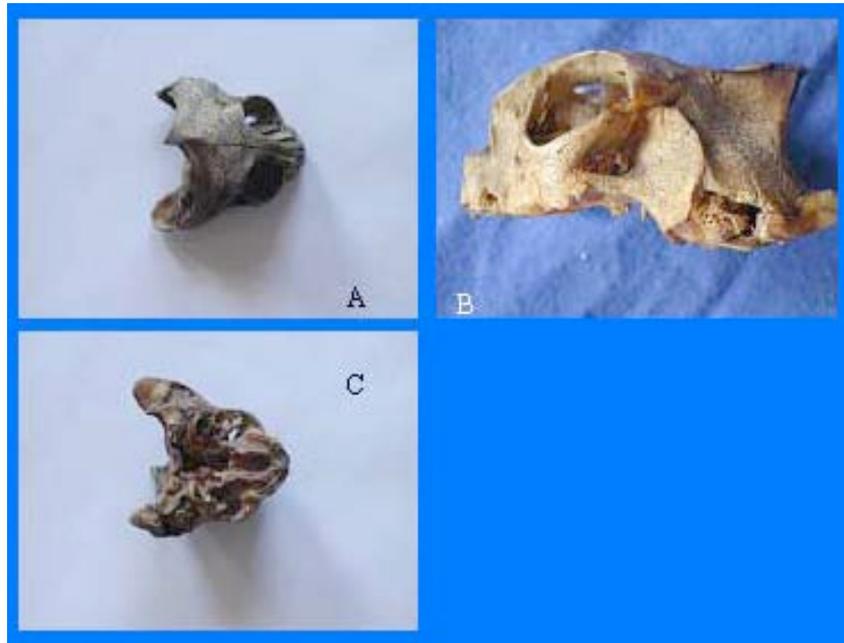


Figure 12. Crâne sans n°: A. Vue supérieure, B. Vue latérale, C. Vue inférieure.
Figure 12. Skull without number: A. Superior view, B. Lateral view, C. Inferior view.

B- Encephalocèles et encephalo-meningocèles

Crâne 5730 (coll. Gall)

Calvarium fortement aplati, mesurant 76 mm de longueur et 65 mm de largeur. Le squelette facial est présent, mais de petite taille, sauf les orbites. Pour la voûte crânienne, on retrouve un frontal faiblement développé en hauteur et vers l'arrière, avec une suture métopique normale. Les deux pariétaux sont de dimensions sensiblement normales, mais en situation basse et aplatis du fait de la réduction extrême des écailles temporales. L'occipital est le siège d'un vaste orifice postérieur et inférieur mesurant 40 mm sagittalement et 30 mm transversalement: il ne reste qu'une petite bordure antérieure, unie aux pariétaux par la suture lambdoïde; une petite partie, latérale, de l'écaille de chaque côté en connexion avec les pariétaux; et enfin la portion basilaire délimitant le trou occipital, avec des condyles normaux. Les portions pétreuses des temporaux sont normales, ainsi que le reste de la base du crâne, notamment le corps et les ailes du sphénoïde.

Il s'agit donc d'une forme majeure d'encéphalo-méningocèle (v. fig. 13).

Cette pièce a été publiée par F. J. Gall en 1818 dans le volume III de son traité (v. fig. 5) avec le commentaire suivant (Gall, 1810-1819):

« ...dans cette tête, toute la partie postérieure et inférieure de l'occipital manque entièrement. C'est pour cela qu'il est resté une grande ouverture e-e dans la partie postérieure. Pendant quelque temps, il y avait existé une ébauche de cerveau. Voilà pourquoi la partie moyenne des pariétaux est un peu bombée; mais plus tard le cerveau s'est échappé par l'ouverture postérieure, et les os du crâne n'ont pas continué de se voûter, mais ils sont demeurés aplatis sur le reste de cerveau 53-50. Le sujet en question est du nombre des monstres qui portent sur la nuque un sac membraneux, contenant le cerveau très imparfaitement développé... »

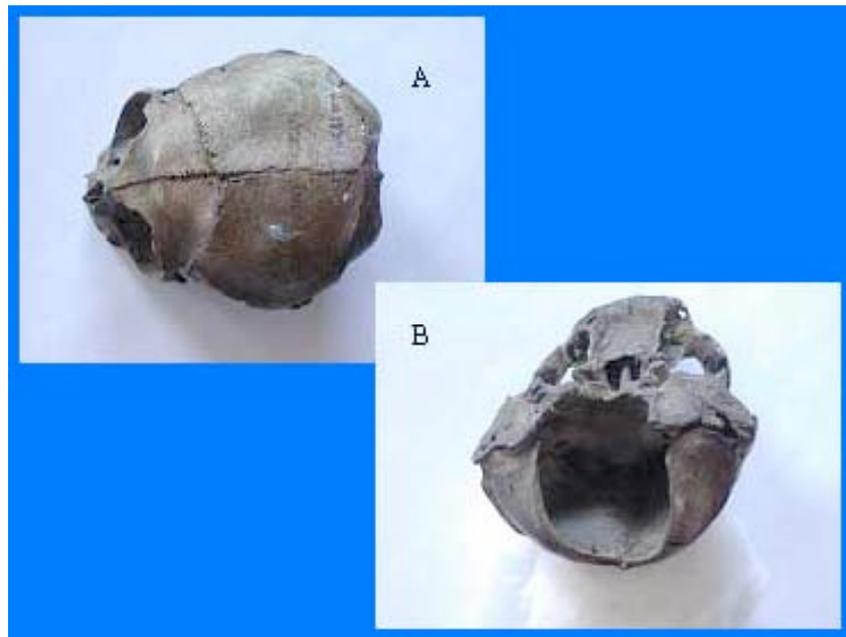


Figure 13. Crâne n° 5730, collection F.J. Gal: A. Vue supérieure, B. Vue postéro-inférieure.
Figure 13. Skull n° 5730, collection F.J. Gal: A. Superior view, B. Postero inferior view.

Crâne 19997 (coll. Hamy)

Crâne très aplati ne dépassant guère en hauteur le toit des orbites. Il mesure 85 x 58 mm (v. fig. 14).

La voûte est remplacée par une vaste ouverture de 50 x 48 mm. Des frontaux ne restent que les portions orbitaires et une petite partie antérieure des écailles, séparées largement et rabattues en avant en visière oblique. Les portions orbitaires, horizontalisées, forment avec l'ethmoïde un plateau un peu convexe, et les grandes ailes du sphénoïde sont également convexes, avec une selle turcique vaste. Les pariétaux sont refoulés latéralement et aplatis, falciformes, avec un bord antérieur en bourrelet. La suture sagittale mesure 10 mm, avec une petite fontanelle en son milieu. Les écailles temporales sont conservées, mais surbaissées. L'écaille de l'occipital se limite à la portion cérébelleuse et s'unit aux pariétaux en une suture lambdoïde boursouflée en arrière. Sa portion basilaire est normale (noter une cassure post-mortem emportant le tiers postéro-droit du trou occipital).

Le squelette facial est conservé avec un aplatissement général, spécialement des maxillaires, avec élargissement des fosses nasales aplaties. La mandibule ne comporte pas de particularité.

Dénoté «proencéphale» par E.T. Hamy dans sa publication de 1899 (voir fig. 15), il s'agit bien d'une encéphalo-méningocèle majeure, ce que confirment les données cliniques fournies par l'auteur :

« ...ce crâne a appartenu à un sujet à terme de moyenne grosseur, et d'ailleurs bien conformé. La tête, de dimensions ordinaires, présentait au dessus du visage qui ne se singularisait que par un certain degré d'écartement des yeux et un peu d'affaissement de la racine du nez, une tumeur molle, ovoïde, aplatie, haute de 4 centimètres environ, large de 7 centimètres et demi. Formée par le cuir chevelu légèrement distendu, elle était garnie de poils courts et clairsemés. C'étaient les deux hémisphères cérébraux, d'apparence régulière, enveloppés de leurs membranes propres et séparés, comme à l'état normal, par une faux plutôt épaisse. (...) Protégé, (...) le cervelet s'est développé suffisamment, tandis que la protubérance et le bulbe demeuraient, semble t'il, à l'état normal... ».

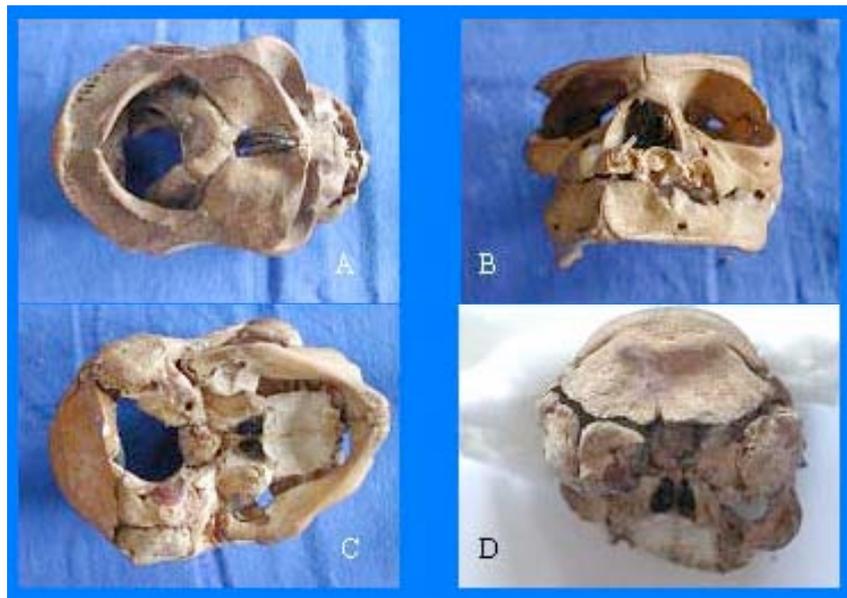


Figure 14. Crâne n° 19997, collection E.T. Hamy: A. Vue supérieure, B. Vue frontale, C. Vue inférieure, D. Vue postérieure.

Figure 14. Skull n° 19997, collection E.T. Hamy: A. Superior view, B. Anterior view, C. Inferior view, D. Posterior view.

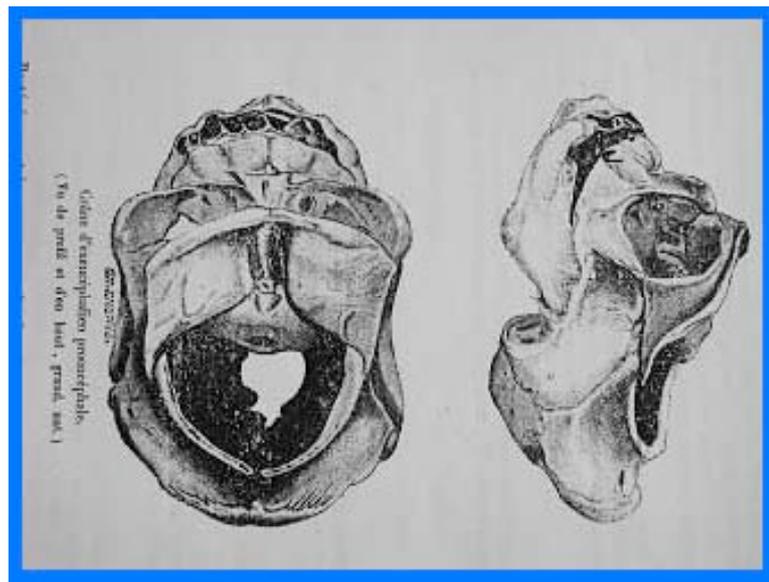


Figure 15. Crâne de «proencephalie» de E. T. Hamy, correspondant au n° 19997.

Figure 15. "Proencephalic" Skull, E. T. Hamy collection number 19997.

Crâne 19998 (coll. Hamy)

Squelette crânien complet mesurant 88 x 60 mm et en hauteur 54 mm. Il comporte un orifice grossièrement circulaire situé entre les pariétaux à la partie postérieure de la suture sagittale, juste en avant de la lambdoïde, respectant l'occipital. Il mesure 18 mm de diamètre.

Le reste du squelette crânien est normal, en dehors de la faible hauteur de la voûte avec obliquité faciale (à signaler une cassure post-mortem transversale de l'occipital à la jonction des portions basilaire et écailleuse): voir figure 16.

«Podencéphalie», selon E. T. Hamy dans sa publication de 1900(34), qu'il qualifie de lambdatique compte tenu de sa topographie (v. fig. 17), en précisant que l'enfant était né à terme.

La terminologie actuelle est: encéphalo-méningocèle.



Figure 16. Crâne n° 19998, collection E.T. Hamy: A. Vue supérieure, B. Vue frontale, C. Vue postérieure.
Figure 16. Skull n° 19998, collection E.T. Hamy: A. Superior view, B. Anterior view, C. Posterior view.

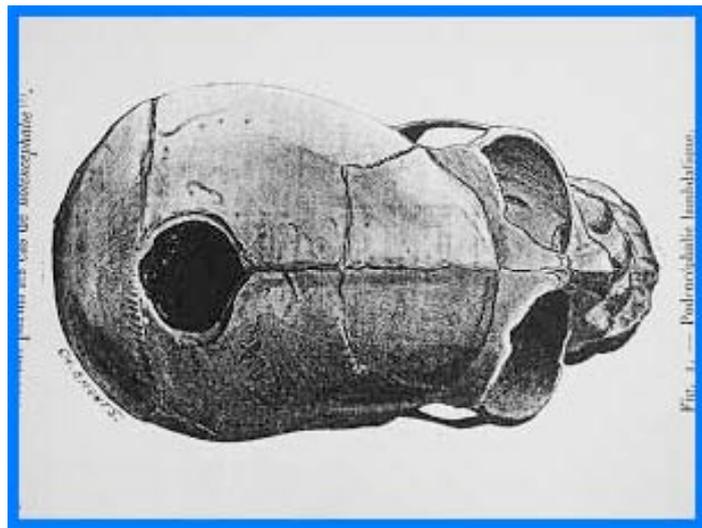


Figure 17. Crâne de «podencéphalie lambdatique» de E.T. Hamy, correspondant au n° 19998.
Figure 17. Skull of " lambdatic podencephaly", E.T. Hamy collection number 19998.

Crâne 19999 (coll. Hamy)

Squelette neuro-crânien d'enfant à terme (selon Hamy), sans la face, mesurant 70 x 70 mm, et comportant une ouverture ovoïde symétrique par rapport à la ligne médiane, mesurant 23 mm transversalement sur 15 mm sagittalement. Ouverture située dans la partie supérieure de l'écaille de l'occipital, juste en arrière de la suture lambdoïde. L'écaille occipitale est, dans l'ensemble, peu développée en arrière, la portion basilaire étant normale. Les temporaux et pariétaux sont normaux; les frontaux, entiers, sont de développement réduit. Voir figure 18.



Figure 18. Crâne n° 19999, collection E.T. Hamy: A. Vue postéro-supérieure, B. Vue postérieure.

Figure 18. Skull number 19999, collection E.T. Hamy: A. Postero superior view, B. Posterior view.

Autre exemple de «podencéphalie», que sa topographie a fait qualifier d'épactale (nom de cette partie de l'écaïlle occipitale en anatomie comparée) par E. T. Hamy dans sa même publication de 1900 (v. fig. 19), autrement dit, de nos jours: encéphalo-méningocèle.

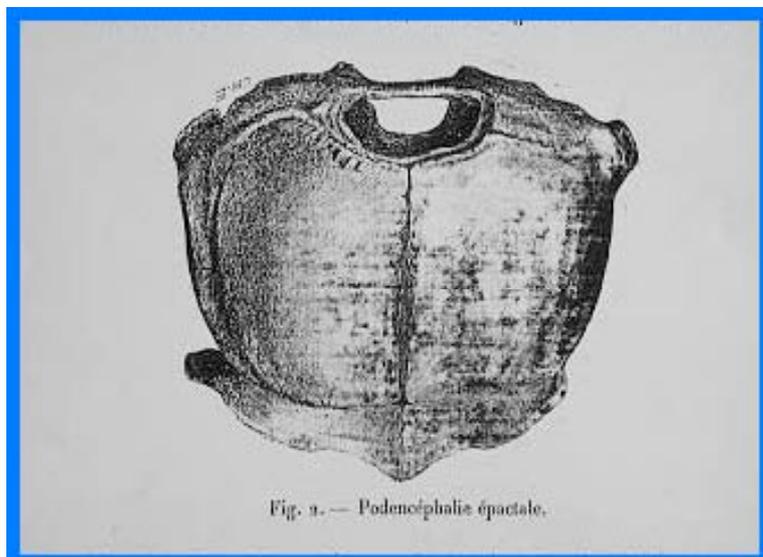


Figure 19. Crâne de «podencéphalie épactale» de E. T. Hamy, correspondant au n° 19999.

Figure 19. Skull with «epactal podencephaly», E. T. Hamy collection number 19999.

C- Spina bifida

Au cours d'une récente mission (avril 2005) dans l'oasis égyptienne de Baharyia (Egypte), Monsieur Jean-Louis Heim a relevé ce sacrum provenant de la deuxième période intermédiaire (1600 ans avant J.-C.).

Cette pièce (fig. 20) comporte deux anomalies, toutes deux fréquentes, mais rarement associées: une sacralisation de la cinquième vertèbre lombaire, bien visible sur les deux vues antérieure et postérieure, avec synostose complète en avant au niveau corporéal et partielle

seulement en arrière, laissant une fine ligne de séparation entre l'arc postérieur de L5 et celui de S1; et une spina bifida intéressant les quatre dernières pièces sacrées visible uniquement, comme c'est habituel, sur la vue postérieure: on observe la disparition de la partie médiane des arcs postérieurs s'arrêtant au niveau du premier arc sacré et respectant aussi la cinquième vertèbre lombaire sacralisée. Il existe en outre une légère asymétrie avec bascule discrète à gauche de cette vertèbre lombaire



Figure 20. Sacrum avec spina bifida et sacralisation de la cinquième vertèbre lombaire: A. Vue antérieure, B. Vue postérieure.

Figure 20. Sacrum with spina bifida and sacralization of the fifth lumbar vertebra: A. Anterior view, B. Posterior view.

Conclusion

Les mesures préventives, la détection systématique des malformations par l'échographie en cours de grossesse et la possibilité d'interruption volontaire de la grossesse en cas de malformation non viable comme l'anencéphalie, rendront certainement encore plus rare qu'actuellement la découverte de telles anomalies par les paléopathologistes du futur, mais leur reconnaissance reste néanmoins nécessaire.

Remerciements: nous exprimons ici notre reconnaissance à M. Jean-Louis Heim, Professeur d'anthropologie physique au Muséum national d'Histoire Naturelle (Musée de l'Homme, Paris) qui nous a donné accès à ses collections et spécialement à celle de ces crânes, véritablement exceptionnelle.

Bibliographie

- Béclard, P. A., 1815, 1817, Mémoire sur les fœtus acéphales, *Bull. Fac Médecine Paris*, IV, 1815, IX, pp. 447-467 et V, 1817, IX-X, pp. 495-517, pp. I à XI .
- Charon, P., 2002, About anencephaly. *Paleopathology Newsletter*, 119, 12-17.
- Charon, P., 2003, Paléopathologie de l'anencéphalie. Communication au colloque du Groupement des Paléopathologistes de langue française, Toulon.
- Cook, D. C., 2001, Neglected ancestors: Etienne and Isidore Geoffroy Saint-Hilaire. *Paleopathology Newsletter*, 116, 21.
- Fauvel, 1711, Observation anatomique, *Histoire de l'Académie Royale des Sciences*, pp. 26. (<http://gallica.bnf.fr/Catalogue/noticesInd/FRBNF32786820.htm>)
- Fischer, J.-L., 1991, *Monstres. Histoire du corps et de ses défauts*, (Paris, Syros-Alternatives), pp. 126.
- Gall, F. J., 1810-1819, *Anatomie et Physiologie du système nerveux en général, et du cerveau en particulier*, (Paris, F. Schoell, Ed.) 4 vol. et atlas.

- Gall, F. J. et Spurzeim, 1812, Acéphale. Dans *Dictionnaire des Sciences Médicales* (C.L.F. Panckoucke éd. Paris) tome1, pp. 106-108.
- Garnier, M., Delamare, V., 1992. *Dictionnaire des termes de Médecine*, 23^{ème} édition, (Paris, Maloine), pp. 490.
- Geoffroy Saint-Hilaire, E., 1821, Mémoire sur plusieurs déformations du crâne de l'Homme, suivi d'un essai de classification des monstres acéphales, *Mem. Museum Hist. Nat.*, VII, 85-162.
- Geoffroy Saint-Hilaire, E., 1822, Des faits anatomiques et physiologiques de l'anencéphalie, observés sur un anencéphale humain né à Paris en mars 1821. Dans *Philosophie Anatomique*, tome II, 125-153.
- Geoffroy Saint-Hilaire, E., 1826a, Note sur un monstre humain (anencéphale) trouvé dans les ruines de Thèbes en Egypte par M. Passalacqua, *Arch. Génér. de Médecine*, X, 154-126.
- Geoffroy Saint-Hilaire, E., 1826b, Description d'un monstre humain, né avant l'ère chrétienne, et considérations sur le caractère des monstruosité dites anencéphales, *Ann. Sc. Naturelles*, VII, 357-381.
- Geoffroy Saint-Hilaire, I., 1829, Proposition sur la Monstruosité chez l'Homme et les Animaux, Thèse Méd. Paris, n°85.
- Geoffroy Saint-Hilaire, I., 1830, De la nécessité et des moyens de créer pour les monstres une nomenclature rationnelle et méthodique, *Annales des Sciences Naturelles*, 20, 326-341.
- Geoffroy Saint-Hilaire, I., 1832-1837, Histoire générale et particulière des anomalies de l'organisation chez l'Homme et les Animaux, des monstruosité, des variétés et des vices de conformation, ou *Traité de Tératologie*, 3 tomes (1832-1836) et 1 atlas (1837), (Paris, J-B. Baillière).
- Hamy, E. T., 1899, Note sur un crâne de Proencéphale, *Bull. Museum Hist. Nat.*, 5, 423-426.
- Hamy, E. T., 1900, Variétés anatomiques de Podencéphalie, *Bull. Museum Hist. Nat.*, 6, 25-30.
- Kerkring, T., 1670, *Spicilegium anatomicum*, obs. XLVI, pp. 102-103.
- Lallemand, F., 1818, *Observations pathologiques propres à éclairer plusieurs points de physiologie*, Thèse méd. Paris, n°165.
- Langman, J. et Sadler, T. W., 1996, *Embryologie Médicale*, Edition Française, (Paris, Pradel), pp. 1058.
- Litre, 1701, Sur un fœtus extraordinaire, *Histoire de l'Académie Royale des Sciences*, pp. 24-25. (<http://gallica.bnf.fr/Catalogue/noticesInd/FRBNF32786820.htm>)
- Mery, 1712, Diverses observations anatomiques, n°VI, *Histoire de l'Académie Royale des Sciences*, pp. 38-39. (<http://gallica.bnf.fr/Catalogue/noticesInd/FRBNF32786820.htm>)
- Miller, E. and Simon, S. K., 2001, Anencephaly- Something missing from the archaeological records? *Paleopathology Newsletter*, 115, 9-11.
- Morgagni, G. B., 1742, *Adversaria Anatomica Prima*, obs. 56-57, epistola XX.
- Morgagni, G. B., 1746, *De sedibus et causis morborum per anatomen indagatis libri quinque*. t. I, epist XII, n° 4 à 10, et t. III, epist. XLVIII. n° 48 et 50.
- Morgagni, G. B., 1762, *Adversaria Anatomica Omnia*, animadversio XXXV, p. 54.
- Otto, A. G., 1811, *Monstrorum sex humanorum anatomica et physiologica disquisitio*, (Frankfurt ad Viadum e typographeo Spitziano).
- Paré, A., 1585, *Des Monstres et Prodiges*. Dans *Les œuvres d'Ambroise Paré*, livre XXV, chap. VIII, p. MXXXV, (Paris, Gabriel Brion).
- Rothenberg, S. P., da Costa, M. P., Sequeira, J. M., Cracco, J., Roberts, J. L., Weedon, J., and Quadros, E. V., 2004, Autoantibodies against Folate Receptors in Women with a Pregnancy Complicated by a Neural-Tube Defect, *New England Journal of Medicine*, 350,134-142
- Salf, E., 1986, Un anatomiste et philosophe français: Etienne Geoffroy Saint-Hilaire (1772-1844), père de la tératologie morphologique et de l'embryologie expérimentale, Thèse méd. Lyon I, n°357, 2 vol.
- Sandifort, E., 1784, *Anatome infantis cerebro destituti*, pp. 5-86, tab. I à VI.
- Sue, 1746, Observation n° 6, *Histoire de l'Académie Royale des Sciences*, pp. 41-42. (<http://gallica.bnf.fr/Catalogue/noticesInd/FRBNF32786820.htm>)
- Wepfer, J. J., 1727, *Observationes medico-practicae de affectibus capitis internis et externis*, obs. XXII, p. 44-45.