



Disponible en ligne sur
 ScienceDirect
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France
 EM|consulte
www.em-consulte.com



CAS CLINIQUE

L'holoprosencéphalie : étiopathogénies et caractéristiques phénotypiques. À propos de quatre observations

*Holoprosencephaly: Pathogenesis, phenotypic characteristics.
About four cases*

R. Fatnassi^{a,*}, E. Turki^c, J. Belhaj^a, I. Labidi^a,
L. Ben Regaya^b, S. Hidar^b, H. Khairi^b

^a Service de gynécologie, hôpital Ibn-Jazzar, Kairouan 3140, Tunisie

^b Centre de maternité de Sousse, Sousse, Tunisie

^c Service de médecine légale, hôpital Ibn-Jazzar, Kairouan 3140, Tunisie

Disponible sur Internet le 26 juillet 2011

MOTS CLÉS

Holoprosencéphalie ;
Cerveau ;
Malformation fœtale

KEYWORDS

Holoprosencephaly;
Brain;
Fetal malformation

Résumé L'holoprosencéphalie est une malformation cérébrale rare, d'étiologies multiples et souvent associée à des anomalies faciales évocatrices. Cette pathologie, résultant d'un défaut de développement précoce du prosencéphale, est de pronostic fœtal extrêmement réservé en particulier pour la forme alobaire. Nous rapportons trois cas d'holoprosencéphalie alobaire et un cas d'holoprosencéphalie semi-lobaire découverts au troisième trimestre de la grossesse. Une interruption de la grossesse a été effectuée pour trois cas alors que la quatrième parturiente s'est abstenue. À travers ces observations et en effectuant une revue de la littérature, nous discutons les aspects étiopathogéniques et diagnostiques ainsi que la prise en charge de cette pathologie malformative.

© 2011 Elsevier Masson SAS. Tous droits réservés.

Summary Holoprosencephaly is a rare brain abnormality resulting from an incomplete cleavage of the primitive prosencephalon of forebrain during early embryogenesis. It includes a series of rare complex and heterogenous disorders. Alobar form is associated with an extremely poor fetal prognosis. Here we report three cases of alobar holoprosencephaly and one case of semilobar holoprosencephaly diagnosed at the third trimester. Causes, diagnosis and management of holoprosencephaly are discussed referring to literature.

© 2011 Elsevier Masson SAS. All rights reserved.

Introduction

L'holoprosencéphalie (HPE) correspond à une malformation congénitale grave et complexe du cerveau associée à des

* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : ridha.fatnassimohamed@rns.tn (R. Fatnassi).

anomalies faciales évocatrices et particulières. Elle résulte d'une anomalie du clivage du prosencéphale en hémisphères cérébraux, survenue au cours du deuxième mois gestationnel [1,2]. Il s'agit d'une pathologie fœtale rare avec une grande hétérogénéité étiologique. Elle touche un sujet sur 15 000 à 16 000 naissances [1,3]. En fonction du degré d'individualisation des hémisphères cérébraux, trois formes anatomiques de l'HPE ont été décrites : alobaire, semi-lobaire et lobaire [2,4]. Les deux premières formes sont de très mauvais pronostic justifiant ainsi une interruption médicale précoce de la grossesse. Le diagnostic anténatal précoce de cette malformation est fondamental permettant une prise en charge obstétricale adéquate et précoce.

Le but de notre travail est d'analyser les aspects étiopathogéniques et modalités de diagnostic prénatal de l'HPE.

Cas n° 1

Mme BA. R, âgée de 26 ans, deuxième geste, sans antécédents pathologiques notables, se présentait à 28 semaines d'aménorrhée (SA) et trois jours pour suivi prénatal. L'examen somatique et obstétrical étaient normaux alors que l'échographie obstétricale de contrôle mettait en évidence des signes évocateurs d'HPE alobaire en montrant une microcéphalie, une cavité ventriculaire cérébrale unique et un parenchyme cérébral laminé avec fusion du thalamus (Fig. 1). Un bilan étiologique était effectué et permettait d'éliminer des perturbations des chiffres glycémiques ainsi qu'un profil non protégé contre la toxoplasmose et la rubéole. L'imagerie par résonance magnétique (IRM) du cerveau confirmait le diagnostic d'HPE alobaire. Une amniocentèse était effectuée et montrait un caryotype normal. Une interruption thérapeutique de la grossesse était ainsi effectuée à 30 SA avec expulsion par voie basse d'un fœtus de sexe féminin en état de mort apparente et pesant 1800 g. L'examen extérieur du corps du fœtus mettait en évidence



Figure 1 Coupe axiale d'échographie obstétricale montrant une cavité ventriculaire cérébrale unique avec fusion du thalamus (flèche).

Axial obstetric ultrasound examinations showing fusion of the thalami and cerebral hemispheres with a single ventricular cavity (arrow).

des malformations faciales à type de visage arrondi, une microcéphalie et des oreilles basses implantées.

Cas n° 2

Mme D. W, âgée de 34 ans, primigeste, sans antécédents pathologiques notables, était adressée à notre consultation pour une malformation cérébrale fœtale découverte à 28 SA. L'échographie obstétricale mettait en évidence une microcrânie, une cavité ventriculaire unique et une fusion du thalamus (Fig. 2). L'IRM confirmait le diagnostic d'HPE alobaire. Le bilan biologique ainsi que les examens sérologiques permettaient d'éliminer un éventuel diabète maternel et/ou infection récente par la toxoplasmose et la rubéole. Une amniocentèse était effectuée et montrait un caryotype normal. Une interruption thérapeutique de la grossesse était effectuée à 28 SA et cinq jours avec expulsion par voie basse d'un fœtus de sexe masculin en état de mort apparente. L'examen clinique mettait en évidence des anomalies malformatives au niveau de l'extrémité céphalique comportant un visage arrondi avec une région interorbitaire creuse, une cébocéphalie, une implantation basse des oreilles, un filtrum court et une incisive médiane absente.

Cas n° 3

Mme T. N, âgée de 38 ans, troisième geste, sans antécédents pathologiques notables, nous était adressée pour une malformation cérébrale fœtale découverte à 26 SA. L'échographie obstétricale mettait en évidence une microcrânie, une cavité ventriculaire unique avec une scissure interhémisphérique présente mais partielle et une fusion du thalamus. L'IRM confirmait le diagnostic d'HPE semi-lobaire en montrant une microcéphalie, une scissure interhémisphérique partiellement formée et une cavité ventriculaire

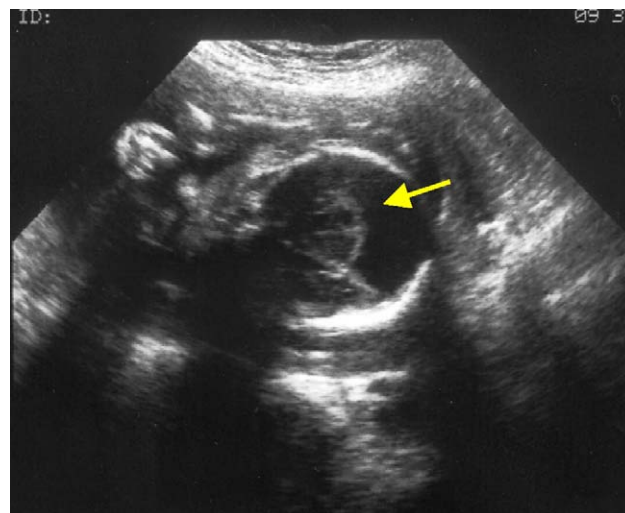


Figure 2 Échographie obstétricale, en coupe axiale, montrant une cavité ventriculaire cérébrale unique avec fusion du thalamus (flèche).

Obstetric ultrasound, in axial, showing fusion of the thalami and cerebral hemispheres with a single ventricular cavity (arrow).

Download English Version:

<https://daneshyari.com/en/article/2059333>

Download Persian Version:

<https://daneshyari.com/article/2059333>

[Daneshyari.com](https://daneshyari.com)