

Agénésie Partielle Du Septum Pellucidum Isolée : Un Diagnostic Anténatal

Kabulukadingi Arnauld^{1, 2*}, Amani Maleya Chuma¹, Kabila Mfyama Marcel¹, Mwilambwe Ngoy Steve¹, Pataule Fatuma Honorine¹, Pierre Bernard².

¹Département De Gynécologie et Obstétrique, Faculté De Médecine/Université De Lubumbashi, RD Congo.

²Service d'Obstétrique des cliniques universitaires Saint Luc de Bruxelles, Université Catholique de Louvain, Belgique.

Abstract : The septum pellucidum is a thin membrane located at the midline of the brain between the two cerebral hemispheres, or halves of the brain. It is connected to the corpus callosum (collection of nerve fibers that connect the cerebral hemispheres), the septum pellucidum agenesis is a rare abnormality accompanied by various malformations of the brain that affect intelligence, behavior, and the neurodevelopmental process. We report, in this article, a case of isolated partial absence of the septum pellucidum in a fetus of 28 weeks and two days. The diagnosis has been done by an antenatal morphological ultrasound scan and MRI. We want to emphasize the importance of visualization of the cavum of the septum pellucidum as one of the items to notice while performing morphologic scan of the fetal brain.

Keywords : Partial agenesis, Septum pellucidum, antenatal.

I. Introduction

Le septum pellucidum (SP) est une structure membraneuse de la ligne médiane, constituée de deux feuillets et qui sépare les ventricules latéraux. Dans sa partie supérieure en antérieur, il est attaché au corps calleux et dans sa partie inférieure en postérieur il est attaché à la face supérieure du fornix.

L'agénésie partielle ou complète du SP est rapportée dans 2 à 3 cas sur 100 000 naissances dans la population générale. L'agénésie isolée du SP est très rare mais généralement elle est associée à d'autres malformations cérébrales notamment, l'holoprosencéphalie, la dysplasie septo-optique, la schizencéphalie, l'agénésie du corps calleux, ...

Nous rapportons ici un cas d'agénésie partielle du septum pellucidum à priori isolée.

II. Observation

Madame K.N, primigeste âgée de 23 ans, est référée à l'unité du diagnostic anténatal (DAN) du service d'obstétrique des cliniques universitaires Saint Luc de Bruxelles pour suspicion de malformation cérébrale chez le fœtus qu'elle porte, probable agénésie du septum pellucidum.

Elle présentait des antécédents marqués par : Médico-chirurgicaux : une intolérance au glucose traitée par metformine stoppée à 5 semaines de grossesse et depuis sous insuline.

Gynéco-obstétriques : G1 P0 et le terme est prévu pour le 30/09/2013

Familiaux :

Cousin germain paternel âgé de 35 ans présente un retard mental sans diagnostic précis.

Oncle maternel décédé à l'âge de 9 ans et présentait un retard mental sans diagnostic précis.

Chez le père du fœtus : un frère paraplégique qui est porteur d'un spina bifida avec microcéphalie et un retard mental.

Pour ce qui est de la grossesse actuelle : la patiente est A rhésus positif, protégée contre la rubéole et la toxoplasmose mais pas contre le cytomégalo virus. Nous n'avons pas d'information sur l'échographie du premier trimestre ni sur la clarté nucale, le triple test serait normal d'après la patiente. A l'échographie morphologique les structures cérébrales sont mal visualisées et c'est lors du complément morphologique que l'on soupçonne une malformation cérébrale.

A son admission au DAN à 28 semaines 2/7 gestationnelles une échographie est faite et montre ce qui suit : une biométrie parallèle au percentile 28 et 92 (PC // p83, PA // p 28, FL // p43, Poids: 1153 g // p50; VP : 8,6 mm, Cervelet // p 60)

Au niveau des structures cérébrales : Sur la coupe frontale, les parois du cavum du septum pellucidum ne sont pas individualisées, Il y a une fusion des deux cornes frontales (Fig. A et B), ce qui conduit à une suspicion d'agénésie partielle du SP, les ventricules postérieurs de 8,6 mm, le 3ème ventricule est d'aspect

normal, le corps calleux est présent et normal ainsi que l'artère péricalleuse (Fig. C), les sillons calcarins ont un aspect normal, pas de colpocephalie et le reste de la morphologie du fœtus est normal.

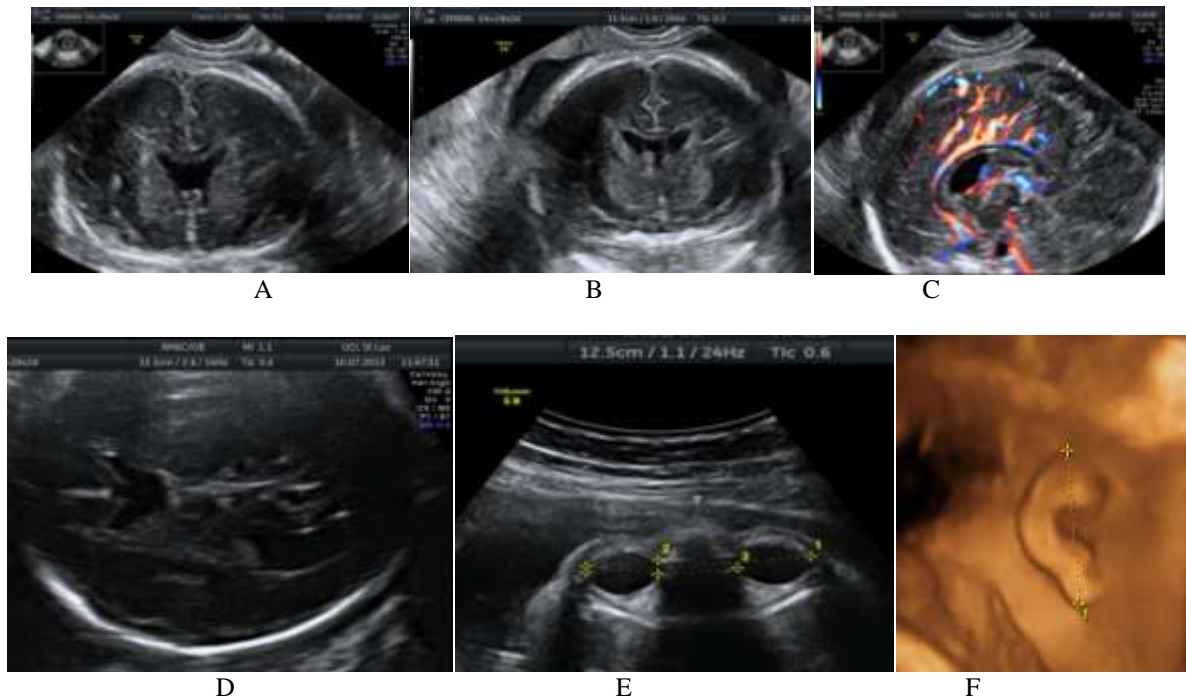


Figure 1. A, B : fusion des deux cornes frontales ; C : corps calleux bien visualisé et trajet normal de l'artère péricalleuse ; D : dimension normale du ventricule postérieur ; E : la distance normale entre les deux orbites ; F : oreille bien ourlée.

Une amniocentèse a été réalisée par voie transplacentaire sans particularités, et le liquide envoyé au laboratoire pour analyses génétiques :

FISH 13,18 et 21 sont négatifs, le caryotype 46, XY

La CGH note une microdélétion interstitielle sur le chromosome 6 : 6q15-16.1 couvrant le gène EPHA 7, Cette anomalie est de novo car non retrouvée chez les parents.

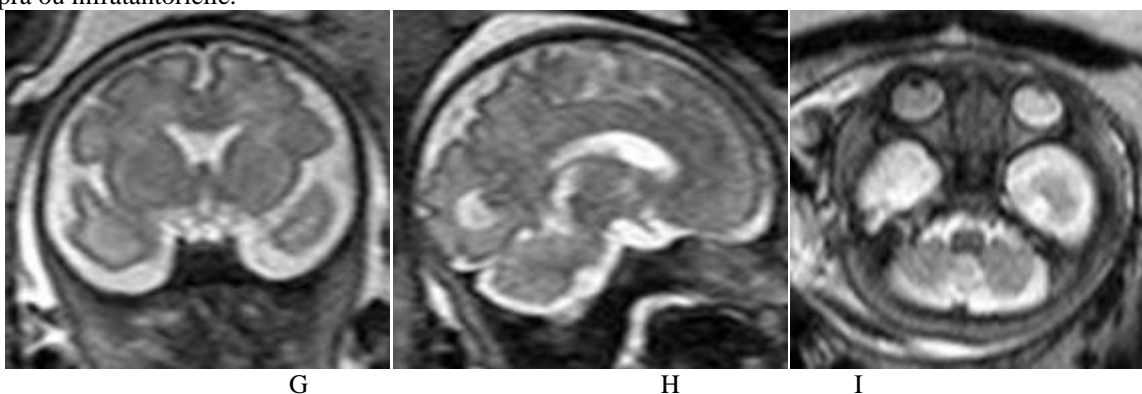
La patiente est revue à 34 semaines 3/7 gestationnelles :

- **à l'échographie :**

Agénésie du SP, le corps calleux bien visualisé et normal, VP 7,7 mm, pas d'hyper ni d'hypotélorisme, les angles faciaux normaux, oreilles semblent bien ourlées avec une hauteur de 30 mm(P80), la face et le profil sont bien visualisés et normaux, OPN 9,8 mm (P 40).

- **à l'IRM :**

La maturation cérébrale est normale pour l'âge gestationnel, le corps calleux et le chiasma optique présents, les nerfs optiques sont présents de deux cotés, fins et symétriques (il n'est pas possible d'affirmer l'hypoplasie des nerfs), les cavumpellucidum et cavumvergae sont d'aspects normaux ; on note une disposition habituelles des ventricules latéraux (, Fig. G, H, I.) il n'y a pas d'évidence de foyer hémorragique ou d'anomalie supra ou infratentorielle.



Avis de la Neuropédiatrie

L'agénésie septale sans autres malformations cérébrales est de bon pronostic, mais la dysplasie septo-optique n'est pas exclue même avec l'IRM rassurante.

Les parents, après entretien avec le généticien et le neuropédiatre sont désireux de poursuivre la grossesse et accoucher avec le gynécologue référant.

L'accouchement a eu lieu par voie basse à 37 SA 6/7, un garçon, 3760g, apgar 9-10-10 L'enfant en parfaite santé à 7 mois de vie.

III. Discussion

L'agénésie du septum pellucidum (ASP) est un defect congénital dans le développement des structures télencéphaliques de la ligne médiane. Elle peut être primitive ou résultat d'un phénomène acquis, allusion faite à la nécrose du SP suite, notamment, à une hydrocéphalie sévère prolongée.

L'agénésie du SP est le plus souvent associée à d'autres malformations cérébrales comme, la dysplasie septo-optique (SOD), l'agénésie du corps calleux (ACC), l'holoprosencéphalie (HPE) ou l'hydrocéphalie, ...

En Israël, dans une série de 25 fœtus avec agénésie du SP, 12 avaient des images échographiques classiques suggestives d'HPE dont 8 HPE alobaire et 4 HPE sémilobaire, les autres fœtus ont eu comme malformations cérébrales associées : SOD, hydrocéphalie, schizencéphalie, l'ACC, porencéphalie [1]. Il est à noter que l'agénésie pouvant être associée aux anomalies chromosomiques, sur 6 analyses du caryotype disponible dans sa série, deux fœtus étaient porteurs d'une trisomie 13 et un d'une triploïdie.

En 2010 à Seoul deux cas d'agénésie du SP associé une fusion de deux parties du fornix et une ventriculomégalie ont été décrit [2].

L'agénésie du SP congénitale isolée est par contre très rare 2 à 3 cas pour 100 000 naissances, un cas a été décrit en Espagne par l'équipe de Garcia-Arrez avec une confirmation du diagnostic et un follow-up post natal révélant un bon pronostic jusqu'à 18 mois [3]. Notons qu'une équipe italienne quant à elle a décrit un cas d'ASP isolée dont le diagnostic a été confirmé à l'autopsie les parents ayant décidé d'interrompre la grossesse [4].

Nous avons rapporté ici un cas d'ASP à priori isolée chez un fœtus porteur d'une microdélétion interstitielle sur le chromosome 6 : 6q15-16.1 couvrant le gène EPHA 7, d'après la littérature, ce gène joue un rôle dans le développement du système nerveux, une anomalie de novo. Diagnostic confirmé à l'IRM anténatale.

Pour ce qui est du pronostic postnatal d'ASP, il dépend du fait d'être isolée ou associée aux autres malformations cérébrales ; ainsi donc il est souvent bon lorsque l'ASP est isolée mais par contre mauvais lorsqu'associée aux malformations cérébrales, notamment à une SOD, elle peut s'accompagner des troubles visuels pouvant aller jusqu'à une cécité, un panhypopituitarisme et retard mental [5].

IV. Conclusion

Le cavum du septum pellucidum est une structure sentinelle dans le dépistage prénatal des anomalies de la ligne médiane. Son repérage systématique se justifie par la gravité de certaines malformations dans lesquelles le septum est impliqué. La visualisation du cavum constitue un des items clé à préciser lors des échographies de dépistage de 22 et de 32 semaines d'aménorrhée. Un examen de référence doublé d'une IRM fœtale est à prévoir devant toute absence d'image de cavum, à la recherche d'anomalies associées (morphométrie ventriculaire, intégrité du corps calleux, des voies optiques, du cortex et de la face).

Conflits d'intérêt: Aucun.

Contribution des auteurs: Tous les auteurs ont participé à la réalisation de ce travail, ils ont lu et approuvé la version finale du manuscrit.

Références

- [1]. Malinger G., Lev D., Kidron D., Heredia F., Hershkovitz R., Leman-Sagie T : differential diagnosis in fetuses with absent septum pellucidum, *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005, 25 :42-49.
- [2]. Chun Y.k., Kim H. S., Hong S. R., Chi J.G. : Absence of the septum Pellucidum associated with a midline fornical nodule and ventriculomegaly : A report of two cases, *J Korean Med Sci* 2010, 25 :970-3.
- [3]. Garcia-Arrez A., Garcia-Diaz L., Fajardo M., Carreto P., Antinolo G : Isolated absence of septum pellucidum : Prenatal diagnosis and outcome, *Fetal Diagn Ther* 2013, 33, 130-132.
- [4]. Pilu G., Tani G., Carletti A., Malaiga S., Ghi T., Rizzo N : Difficult early sonographic diagnosis of absence of the fetal septum pellucidum, *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005, 25 : 72-76.
- [5]. Damaj L., Bruneau B., Ferry M., Moutard, Garel C., Odent S., Adamsbaum C., Avni F., Treguier C., Lazarol : Pediatric outcome of children with the prenatal diagnosis of isolated setalagenesis, *Prenatal Diagnosis* 2010, 30 : 1143-50.