

# L'holoprosencéphalie alobaire : une malformation surprenante à propos d'un cas

**SEMAR Y, OTMANE A, BENZIENE N**

Service de Pédiatrie CHU de Douéra

## INTRODUCTION

L'holoprosencéphalie (HPE) est une malformation cérébrale rare résultant d'une anomalie de l'embryogénèse du prosencéphale. Les progrès de l'imagerie, en particulier l'IRM, permettent actuellement de distinguer trois formes de pronostics différents et la variété alobaire est la plus grave. Cependant, elle reste une maladie génétique hétérogène et l'identification des gènes en cause et leurs anomalies conduira certainement à une meilleure prise en charge, en particulier, par le conseil génétique.

### Résumé :

L'holoprosencéphalie est une malformation rare, d'origine génétique, résultant d'un défaut de clivage complet ou incomplet du prosencéphale. Le pronostic est réservé surtout pour la forme alobaire. Nous rapportons le cas clinique d'une holoprosencéphalie détecté à l'imagerie et fatal à court terme.

Il s'agissait d'un nourrisson de 03 mois, né à terme, de sexe féminin et second dans la fratrie, suivi en consultation de ville pour infection néonatale trainante. Notre premier examen retrouve un bébé accusant un retard morphologique avec un certain degré d'hypotonie. L'examen clinique somatique n'a pas décelé d'anomalies évidentes. L'interrogatoire a permis de noter que la grossesse n'a été suivie qu'avec une seule échographie en début de gestation. Et durant cette période les sérologies de la toxoplasmose, de la rubéole et de la syphilis sont revenues négatives.

Une échographie à travers la fontanelle montre une cavité ventriculaire apparaissant unique et une agénésie du corps calleux (figure 1). Mais c'est surtout l'IRM qui objective cette cavité unique ventriculaire avec un cortex cérébral laminé et refoulé en périphérie par le gros volume du ventricule. Les lésions sont bien mises en évidence sur les coupes sagittales (figure 2) et coronales (figure 3).

Le diagnostic d'holoprosencéphalie alobaire est retenu et la

décision de son transfert dans un service de chirurgie neurologique est prise. Malheureusement ce nourrisson décède le lendemain de son hospitalisation.

## DISCUSSION

L'HPE est une malformation congénitale rare mais grave et complexe. Le plus souvent elle fait partie d'un ensemble malformatif dont les lésions faciales sont les plus évidentes mais qui peuvent manquer dans 20% des cas (1). La sévérité des lésions faciales reflète celle des malformations cérébrales pour De Meyer et Zeman (2).

La prévalence de cette affection est diversement appréciée entre 1/5.000 à 1/16.000 naissances, selon que l'on compte ou non les formes frustes qui passent inaperçues et les formes très graves incompatibles avec la vie (2,3).

L'anomalie se produit au cours du 2ème mois de la vie embryonnaire caractérisée par un défaut de clivage du prosencéphale partiel ou complet (2,3,4). C'est donc une anomalie de l'embryogénèse en lien avec une absence de division de la vésicule télencéphalique (1,3).

Parmi les facteurs de risque la consanguinité (1) le tabac et le diabète insulinodépendant chez la mère multiplieraient le risque par 200 (1,5,6).

Ces paramètres d'environnement sont des facteurs de risque d'HPE mais des anomalies chromosomiques sont retrouvées avec au premier plan la trisomie 13 et la trisomie 18 (7). Il existe des altérations dans 11 chromosomes susceptibles de renfermer les gènes responsables de l'HPE (7) avec des malformations diverses et complexes. C'est rappeler tout l'intérêt du dépistage anténatal.



Figure 1: échographie

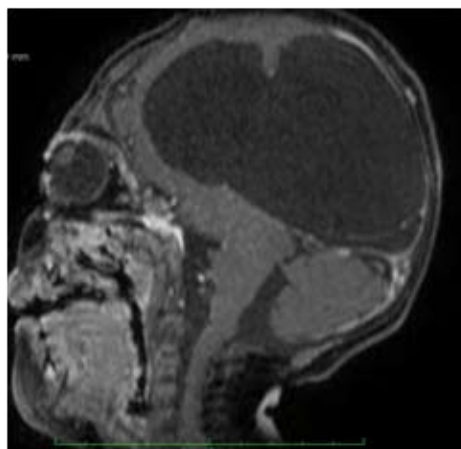


Figure 2 : coupe sagittale T1

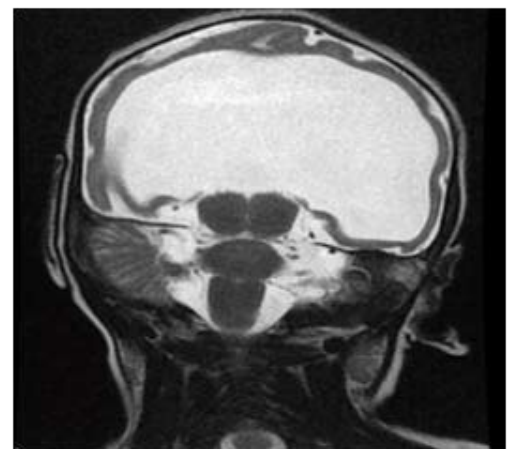


Figure 3: coupe coronale T2

Le diagnostic repose essentiellement sur l'imagerie. Durant la période anténatale l'échographie fœtale peut détecter l'anomalie quand s'associent des signes intracrâniens et des lésions faciales mais ceci n'est pas obligatoire (1) surtout dans les formes incomplètes où existe une simple agénésie du corps calleux.

La tomodensitométrie (TDM) et l'imagerie par résonance magnétique (IRM) sont les examens clés du diagnostic d'HPE. L'IRM donne des informations précises sur les structures médianes et permet d'identifier les anomalies les plus discrètes. L'imagerie permet aussi une classification pronostique en identifiant les 3 stades anatomiques de l'HPE identifiés par De Meyer et Zeman (2)

HEP lobaire : c'est la forme la moins sévère et les lobes cérébraux apparaissent bien développés et un sillon médian semble les séparer. En réalité sur des coupes coronales en IRM il n'y a pas de scissure inter-hémisphérique vraie et il existe un seul ventricule sans structure médiane. . HEP semi-lobaire : il s'agit d'une forme intermédiaire dans laquelle il existe bien un sillon médian mais uniquement dans la partie postérieure de l'hémisphère avec ébauche des deux lobes occipitaux.

HEP alobaire : c'est la forme la plus sévère et souvent non viable dans laquelle le télencéphale est réduit à une seule cavité ventriculaire fermée par une paroi fine.

Notre patiente a présenté un stade d'HPE alobaire avec une importante dilatation d'une cavité ventriculaire et une fusion des thalami et une agénésie du corps calleux. Il s'agit donc d'une forme grave.

## CONCLUSION

**L'HPE est une affection rare mais grave. Les anomalies génétiques qui la caractérisent la classent dans les maladies orphelines mais aussi ouvrent la voie à la recherche en génétique moléculaire. L'étude du caryotype est nécessaire à la recherche d'anomalies chromosomiques. Le caryotype des parents est tout aussi nécessaire si une autre grossesse est envisagée. L'IRM reste intéressante pour analyser la lésion.**

## BIBLIOGRAPHIE

1. Chellaoui M, Chat L, Nadjib A, Ben Amour -Ammar H Holoprosencéphaliealobaire : à propos d'un cas. Médecine du Maghreb **1999**, n°75 4-6
2. De Meyer W, Zeman W Alobar holoprosencephaly (arhinencephaly) with median cleft lip and palate : clinical, electroencephalographic and nosologic considerations. Conf. Neuro **1963**, 22,1-36
3. Dwight RC, Minal T, Jill AH, The etiopathologies of holoprosencephaly. Drug Discov Today Dis Mech **(2005)**529-537
4. Fatnassi R Turki E Belhaj J, Labidi I, Holoprosencephaly : pathogenesis phenotypic characteristics about 4 cases. Morphologie **2011**, 95 ,79-82 Pub Med
5. Bouguerra L , Turki R, Hichri A Holoprosencéphalies semi lobaires à propos d'un cas. Maghreb Médical n°285 novembre **1994**
6. Amadou DA, D'Almeida F, Mbodji M, Mourtalla KM Holoprosencéphaliealobaire dans un contexte de syndrome malformatif apport de l'imagerie à propos d'un cas. Pan African Medical Journal **2013**,10, 15 -83
7. Dubourg C, Lazaro L, Blayau M, Pasquier L, Durou MR, Odent S, David V Etude génétique de l'holoprosencéphalie. Ann Biol Clin **2003**, 61, 6, 679-86



**AFAP** Association Franco-Algérienne de Pneumologie

**14<sup>ème</sup> CONGRES A ANNABA**  
**23-24 MARS 2018**

secretaire@asso-afap.fr      www.afap-asso.fr



PUB