

Holoprosencéphalie alobaire : à propos d'un cas clinique

Dr A. Tlidi; Dr M. Hedli ; Dr N.Saib ; Pr H. Bendaoud; Pr N. Kaci

Service gynécologie obstétrique, EPH Kouba

Introduction

L'holoprosencéphalie alobaire est une malformation congénitale grave du cerveau résultant d'un défaut complet de clivage du prosencéphale. Cette forme est la plus sévère se caractérise par l'absence totale de séparation des hémisphères cérébraux, la présence d'une cavité ventriculaire unique, la fusion des thalamis et l'absence de scissure interhémisphérique. Sur le plan clinique, elle s'accompagne souvent de malformations faciales majeures telles que la cyclopie ou la fente labio-palatine, ainsi que d'un handicap neurologique. Le pronostic fœtal est extrêmement réservé.

La forme alobaire justifie souvent une interruption médicale de grossesse en raison de sa gravité.

CAS RAPPORTÉ

- Il s'agit d'une G5C4 âgée de 40 ans sans ATCDS médicaux ou chirurgicaux mariée à un homme de 55 ans sans antécédents médico-chirurgicaux ayant 04 enfants vivants bien portants qui consulte à 21 SA et 5j à notre niveau pour visite de contrôle avec échographie morphologique
- A l'échographie on a objectivé les anomalies suivantes :
 - grossesse monofœtale évolutive de 21SA et 5j avec quantité de liquide normale
 - Pole céphalique :ventricule unique ;thalamis soudés ; absence du corps calleux ;aspect en « fer à cheval » du parenchyme cérébral antérieur. arrhinie ; globes oculaires non vus évoquant une holoprosencéphalie alobaire.
- L'accouchement a été programmé à 35 SA et qui s'est déroulé sans anomalie.
- L'examen du nouveau-né a objectivé : des anomalies neurologiques telle l'hypotonie généralisée; absence des réflexes archaïques; détresse respiratoire et des anomalies faciales comme arrhinie et cyclopie.

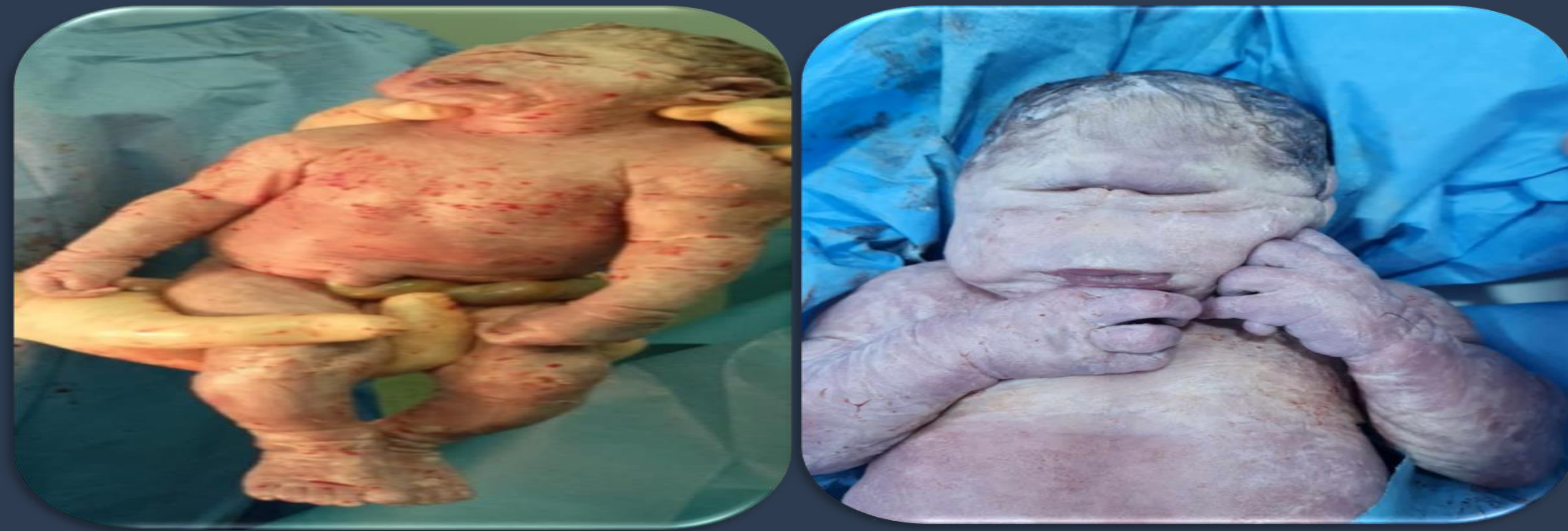


Fig3: Image réelle du nouveau née

DISCUSSION

- L'holoprosencéphalie (HPE) est une anomalie congénitale rare résultant d'un défaut de clivage du prosencéphale, survenant entre la 3e et la 5e semaine de gestation. Elle se décline en plusieurs formes : alobaire (la plus sévère), semi-lobaire, lobaire et forme moyenne. Notre observation rapporte un cas typique d'**HPE alobaire**, la forme la plus grave, associée à un **phénotype facial sévère** et à un **pronostic létal**.
- Les signes échographiques identifiés dans ce cas (ventricule unique, fusion des thalamis, absence de scissure interhémisphérique, arrhinie, non-visualisation des globes oculaires) sont caractéristiques de la forme alobaire. Ces éléments sont en concordance avec les descriptions de **Golden et al.** Et **Barkovich**, qui soulignent l'importance des malformations du cerveau antérieur et leur association fréquente avec des anomalies faciales majeures.
- Le lien entre **degré de sévérité cérébrale** et **malformations faciales** est bien établi dans la littérature : plus la fusion cérébrale est importante, plus les anomalies faciales sont marquées. Dans notre cas, l'association d'une **anophtalmie bilatérale**, d'une **arrhinie** et d'une **fente labio-palatine médiane** est fortement évocatrice du spectre des malformations faciales associées à une HPE alobaire.
- Sur le plan pronostique, l'HPE alobaire est **quasi toujours létale** en période néonatale. Comme rapporté dans plusieurs séries (e.g. **Simon et al., 2000**), les nouveau-nés présentent une hypotonie sévère, des troubles de la déglutition et une absence de conscience, rendant la prise en charge uniquement palliative. Cela a été confirmé dans notre cas, où le nouveau-né a présenté une **détresse respiratoire néonatale immédiate** et une absence de réflexes de succion, justifiant une orientation en soins de confort.
- Enfin, ce cas illustre l'importance de l'**échographie morphologique de 2e trimestre**, qui permet un diagnostic anténatal précis. L'IRM fœtale, bien qu'utile pour affiner l'évaluation, n'a pas été réalisée ici, les critères échographiques étant déjà évocateurs. La littérature confirme qu'en cas de diagnostic certain et pronostic létal, une **interruption médicale de grossesse (IMG)** peut être proposée après discussion collégiale et information éclairée des parents (**HAS, 2020**).

Conclusion

- L'holoprosencéphalie alobaire est une malformation cérébrale grave, souvent diagnostiquée lors de l'échographie morphologique du 2e trimestre, caractérisée par une absence de clivage des hémisphères cérébraux et des malformations faciales majeures. Le pronostic fœtal et néonatal est extrêmement réservé, souvent incompatible avec la vie.
- Ce cas illustre l'importance du diagnostic prénatal précoce, qui permet une gestion éthique adaptée, incluant la possibilité d'une interruption médicale de grossesse lorsque le pronostic est fatal. La prise en charge multidisciplinaire reste essentielle pour soutenir les familles dans ces situations difficiles.



Fig1: Echographie 3D

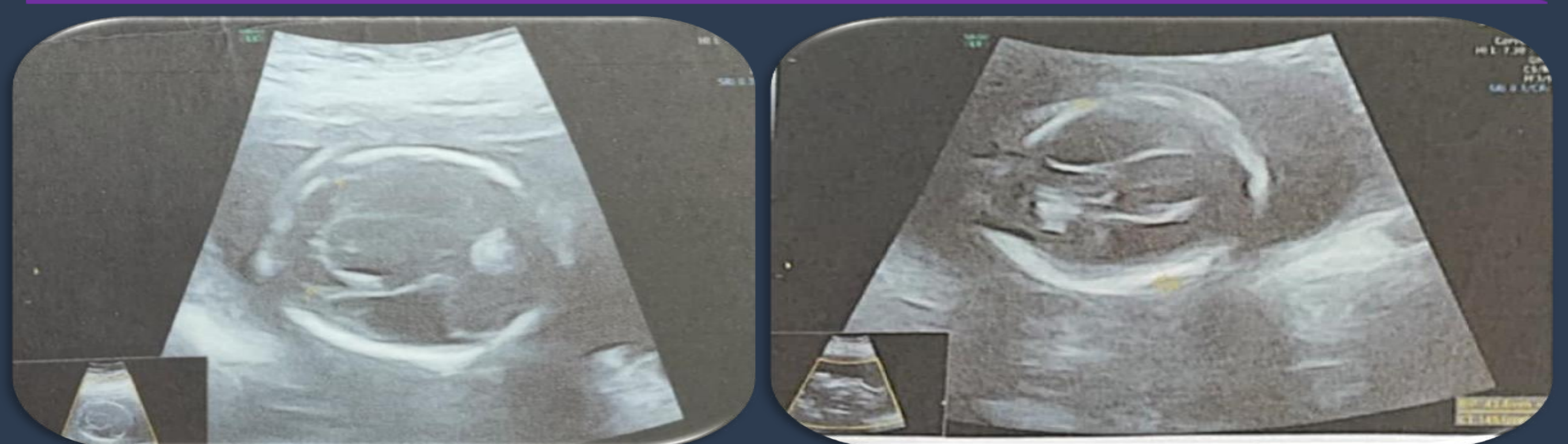
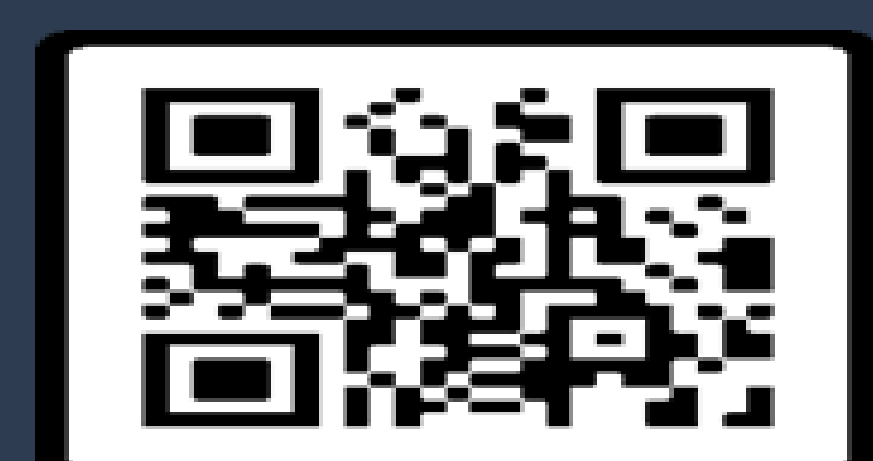


Fig2 : image échographique de fusion des thalamis

Références



SCAN ME