



EVOLUTION TARDIVE ET PASSAGE AU DIAGNOSTIC

Ce que l'on ne peut pas voir (& ce que l'on peut louper...) au 2^{ème} trimestre

Le passage du dépistage au diagnostic

Pronostic et Conseil génétique

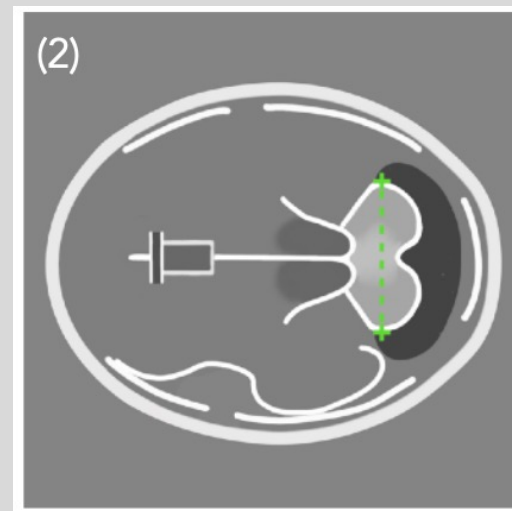
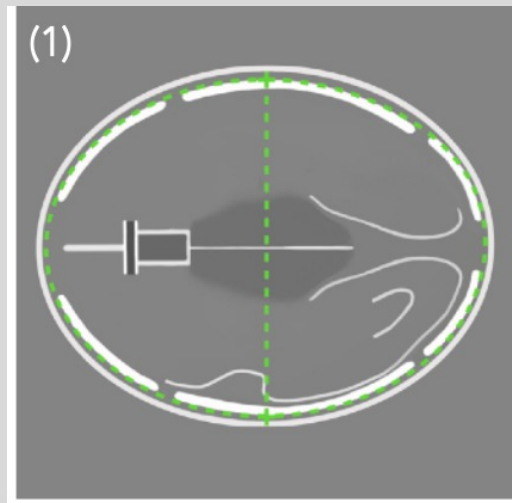


Dr Bettina BEDEL
Gynécologue-Obstétricien
Echographies Gynécologiques et Obstétricales
CHU Nice / Mouans-Sartoux (06)
Vice-Présidente du CFEF



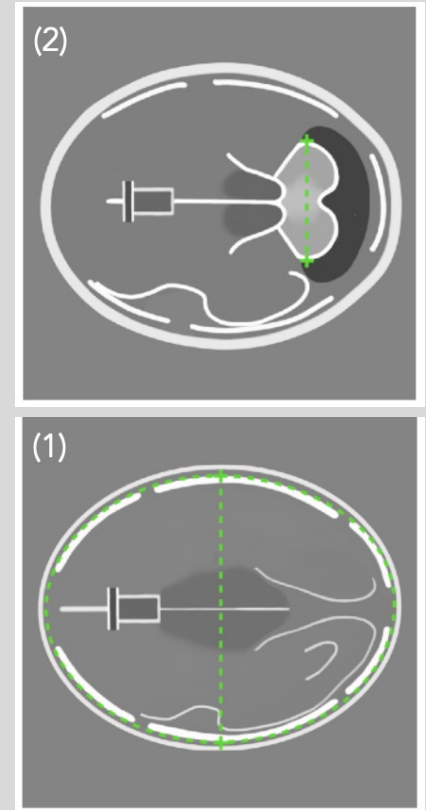
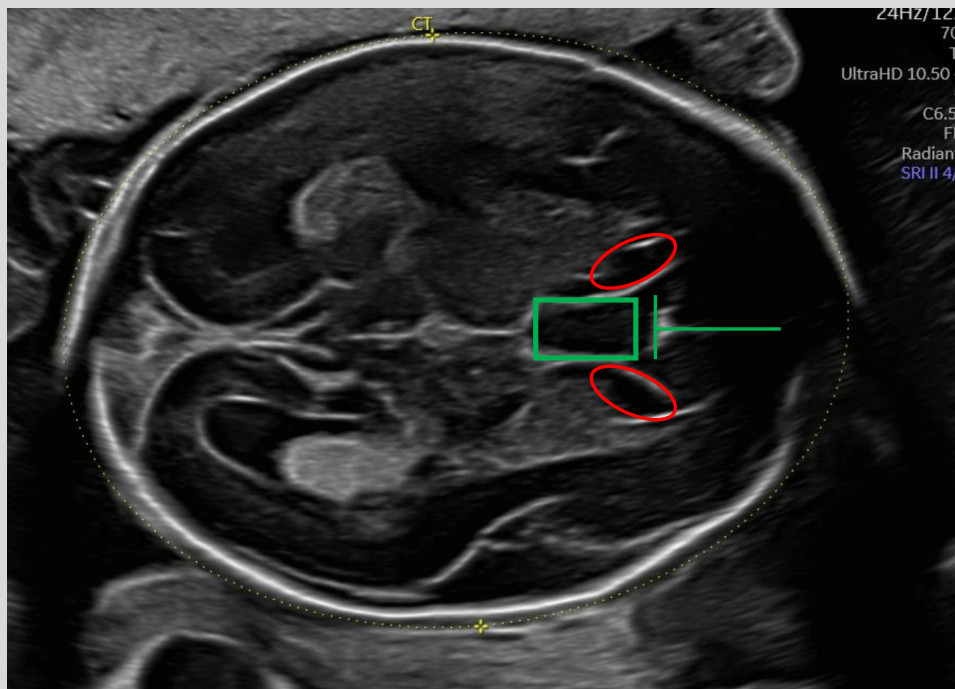
*ZOOM sur la ligne médiane → Retour au 2^{ème} trimestre
Comment améliorer le dépistage des agénésies du corps calleux ?*

- Aspect de la ligne médiane
- Présence du corps calleux
- Présence et aspect du cavum du septum pellucidum



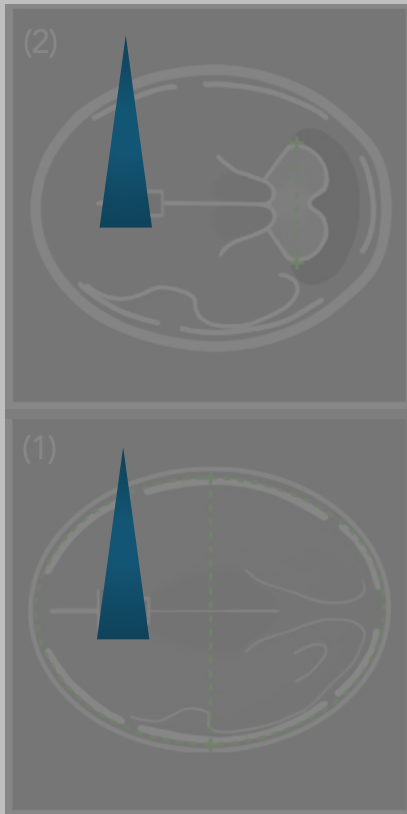
RECOMMANDATIONS - DÉPISTAGE - CNEOF 2023

- Aspect de la ligne médiane
- Présence du corps calleux
- Présence et aspect du cavum du septum pellucidum



COMPLEXE ANTERIEUR

CERVEAU FOETAL EN DÉPISTAGE



	Il s'agit d'une coupe sagittale médiane du pôle céphalique passant par les structures cérébrales dont certaines peuvent être visibles selon les conditions d'examen : corps calleux, cavum du septum pellucidum, vermis, os propre du nez,... et qui illustre les items recommandés suivants du compte-rendu : - Aspect de la ligne médiane - Présence du corps calleux - Présence et aspect du cavum du septum pellucidum » cette coupe est réalisée en cas de non obtention de l'item sur la coupe 1 ou 2
	Il s'agit d'une coupe coronale du pôle céphalique passant par les structures cérébrales dont certaines peuvent être visibles selon les conditions d'examen : corps calleux, cavum, ventricules latéraux... et qui illustre les items recommandés suivants du compte-rendu : - Aspect de la ligne médiane - Présence du corps calleux - Présence et aspect du cavum du septum pellucidum cette coupe est réalisée en cas de non obtention de l'item sur la coupe 1 ou 2

CRITÈRES DE CONFORMITÉ

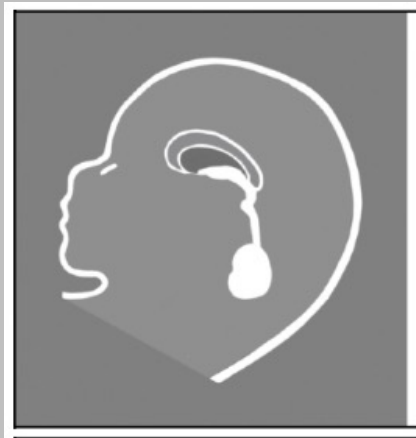


Procédure de consensus (Méthode DELPHI) – MARS 2023.

- 3 Rounds
- 28 experts
- 26 images examen dépistage T2
- 145 critères soumis
- 73 critères retenus par consensus

OMS

- Fiable
- Reproductible
- Accessible
- Acceptable



1 seul critère retenu :
« ***Corps calleux visible sur toute sa longueur*** »



COUPE SAGITTALE DU PÔLE CEPHALIQUE FOETAL

Etude Flash T2 CNEOF 2022 *

531 examens morphologiques T2
« non sélectionnés »

509 Clichés
« coupe sagittale du pôle céphalique »

95,8%

Observationnelle
Multicentrique
Membres du CFEF

Membre « dépistage » 79%
Membre « diagnostic » 21%

Objectif principal

Taux de clichés
répondant au critère
de conformité

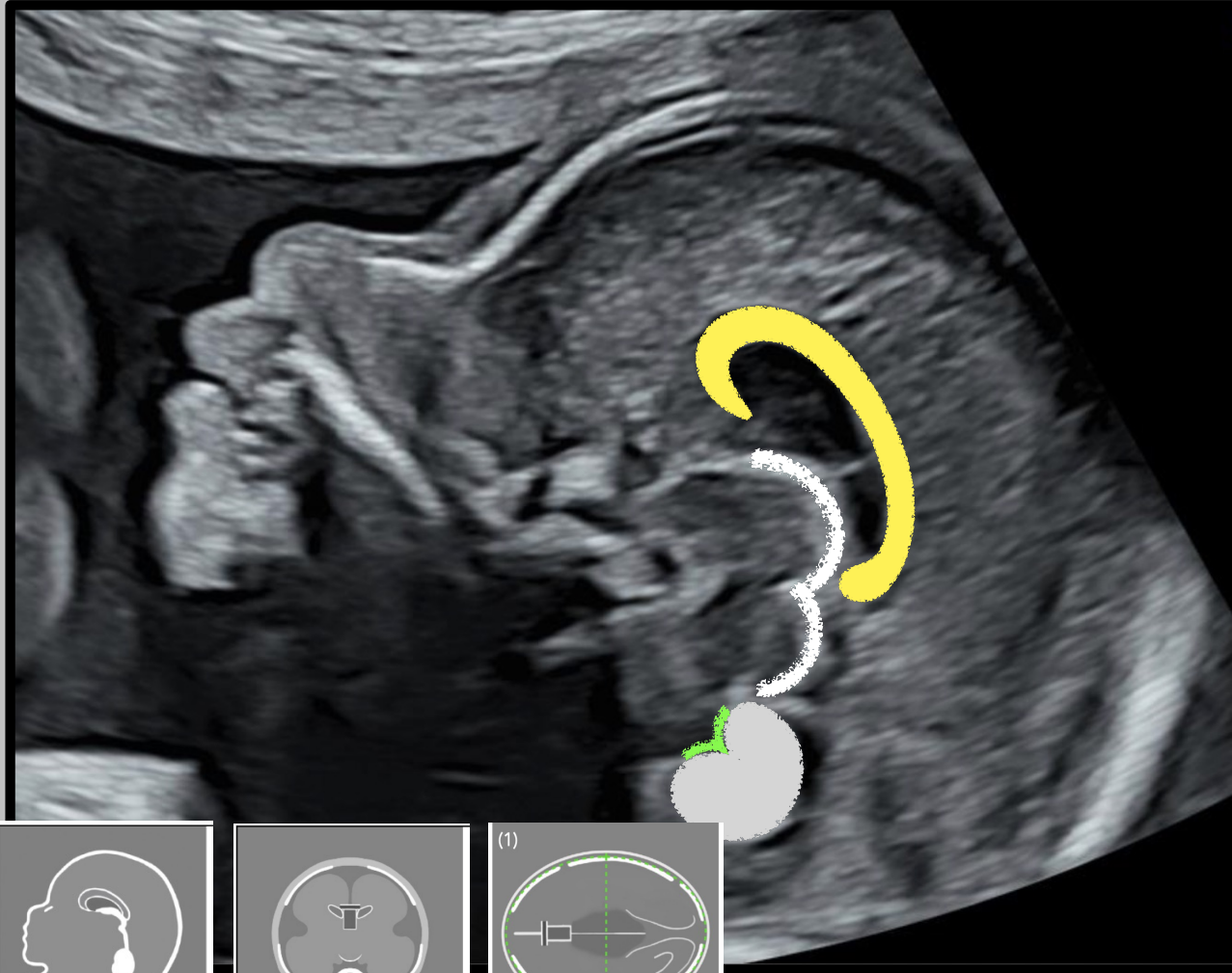
- *Caractéristiques des patientes*
- *Conditions d'examen*
- *Position fœtale*
- *Fenêtre acoustique utilisée*
- *Recours à la voie vaginale*
- *Visibilité des repères anatomiques*

Objectif secondaire

Paramètres impactant la
conformité de l'image

***Bultez T, Dhombes F, Macé P, et al.** Feasibility of a Standardised Mid-Trimester Ultrasound Protocol Based on the 2022 French National Guidelines : A nationwide Flash Study. **BJOG: An International Journal of Obstetrics and Gynaecology.** 2025. PMID 39949187

COUPE SAGITTALE DU PÔLE CEPHALIQUE FOETAL



CORPS CALLEUX « visible » : 97 % (n=492)

CC « sur toute sa longueur » : 78 % (n=399)

CAVUM : 94 % (n=476)

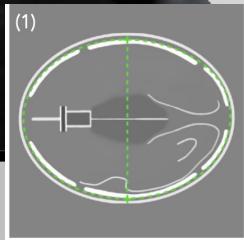
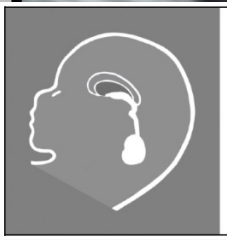
PLEXUS CHOROIDES V3: 88 % (n=450)

ANGLE PCV3-LT : 69 % (n=353)

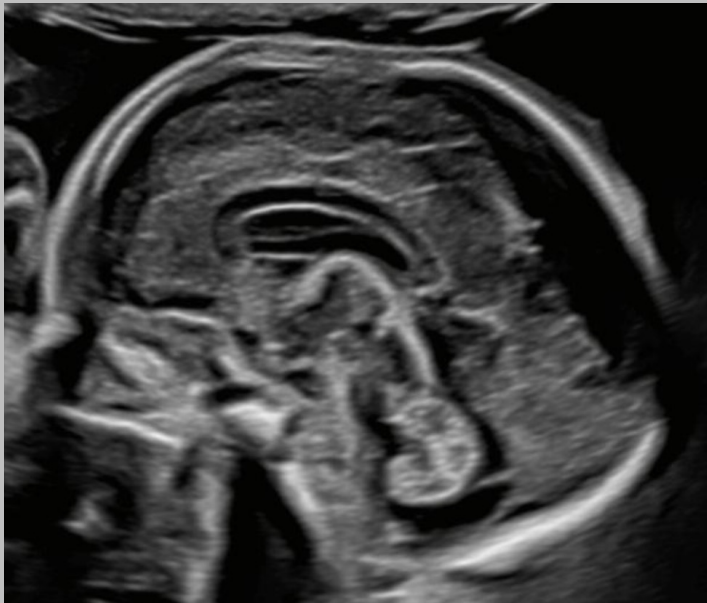
LAME TECTALE : 67 % (n=342)

VERMIS : 45 % (n=227)

4^{ème} VENTRICULE : 39 % (n=200)



COUPE SAGITTALE DU PÔLE CEPHALIQUE FOETAL



CORPS CALLEUX « visible »: 97 % (n=492)

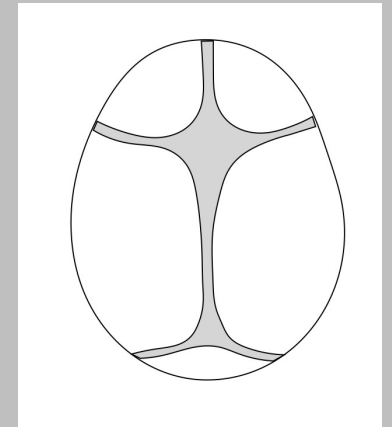
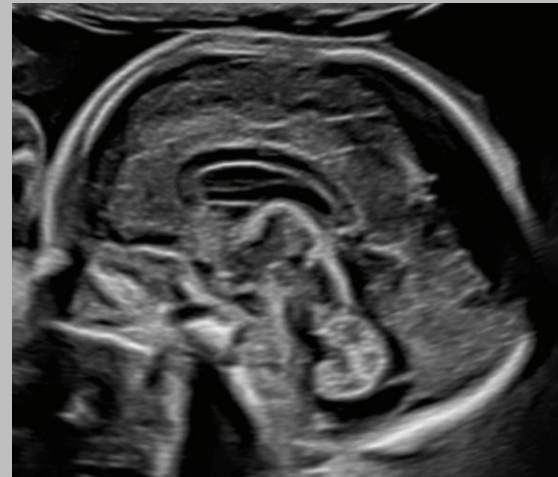
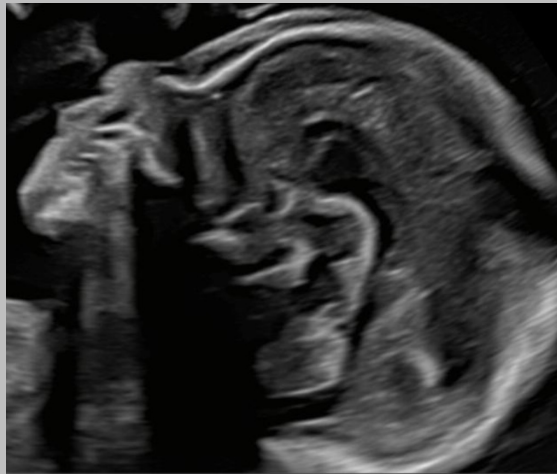
CORPS CALLEUX « complet » : 78 % (n=399)

- Fenêtre Acoustique = Grande fontanelle
- Présentation céphalique

- Conditions d'examen jugées difficiles
- IMC patiente > 30 kg/cm
- Age plus jeune de la patiente

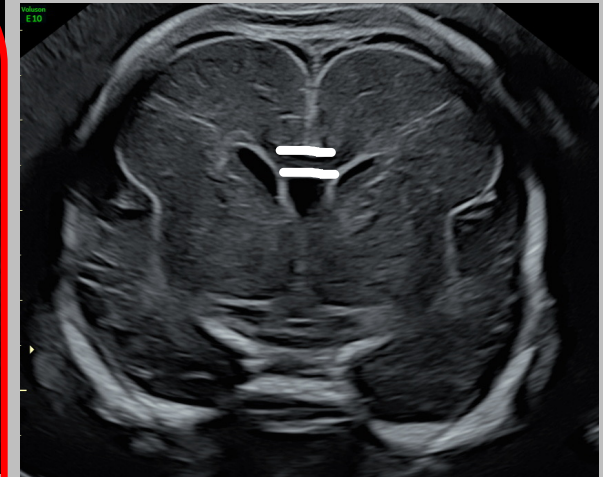
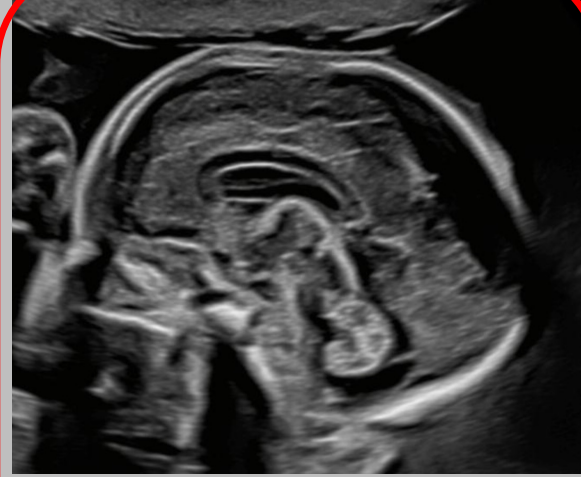
p < 0,05

FENÊTRES ACOUSTIQUES



Structures visibles	Abord métopique n = 274 (54 %)	Grande fontanelle n = 189 (37%)	
CC « vu sur toute sa longueur »	73% (n=199)	90% (n=171)	P < 0,05

Corps calleux / Cavum

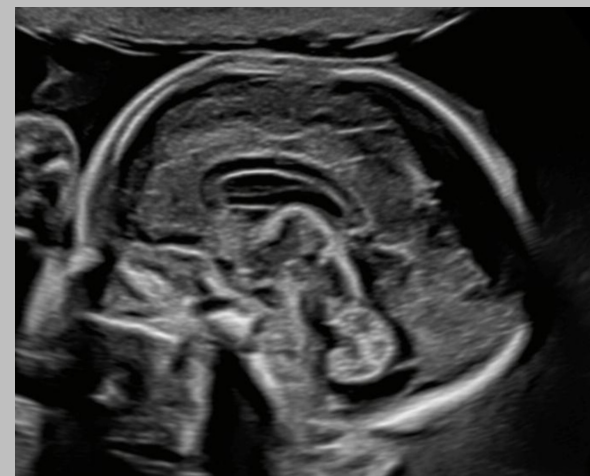


Faisabilité	99 % (n= 526/531)	95,8 % (n=509/531)	54,6 % (n= 290/531)
Corps calleux	27,7% (Genou)	97 % (au moins 1 segment) 78 % («vu sur sa longueur »)	60,8 % (Corps)
Cavum	85,4 %	94,6 %	90,2 %

Corps calleux / Cavum

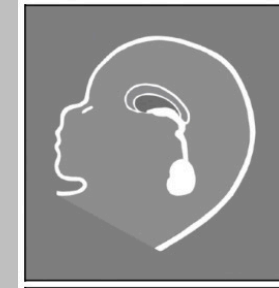


508 examens
Coupe axiale +
Coupe sagittale



	n = 508		P
Corps calleux non visible	81,5 % (n = 414)	3,3 % (n = 17)	< 0,01
Cavum non visible	18,5 % (n = 94)	6,3 % (n = 32)	< 0,01
Ni CC ni cavum visible	18,1 % (n = 92)	2,9 % (n = 15)	< 0,01

Corps calleux



Le CC est-il présent ?

➤ **Coupe sagittale** > coronale > axiale : **SIGNES DIRECT & INDIRECTS**

Le CC est-il (*paraît-il* !) complet ?

➤ **Coupe sagittale** → « V »

Le CC est-il d'aspect habituel ?

➤ **Coupe sagittale en plan**

Le CC est-il normal ?

➤ **??????**

➤ Définition de la normalité ?

- ✓ Pas de méthode de mesure reproductible validée en dépistage
- ✓ Pas de référentiel biométrique validé (Longueur ? Epaisseur ?)

➤ Variabilité inter-individuelle

➤ Hétérogénéité de définition de la pathologie

➤ Chevauchement phénotypique avec le normal

MAHALLATI & al. Heterogeneity in defining fetal corpus callosal pathology: systematic review *Ultrasound Obstet Gynecol* 2021; **58**: 11–18

CORROENNE & al. Corpus callosal reference ranges: systematic review of methodology of biometric chart construction and measurements obtained. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2023; **62**: 175–184

Agénésie Complète du corps calleux

Ventricules latéraux parallèles

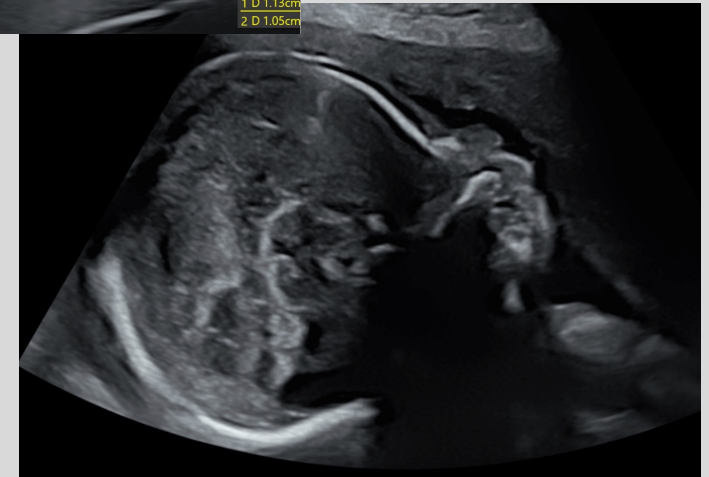
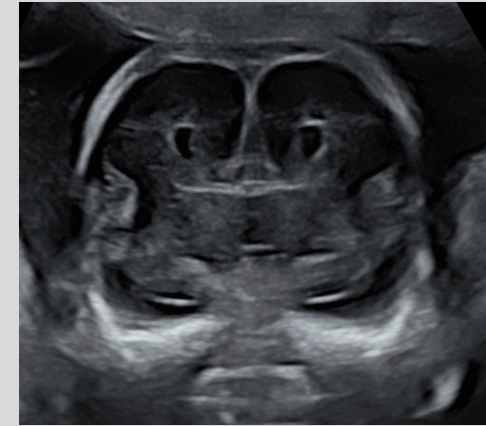
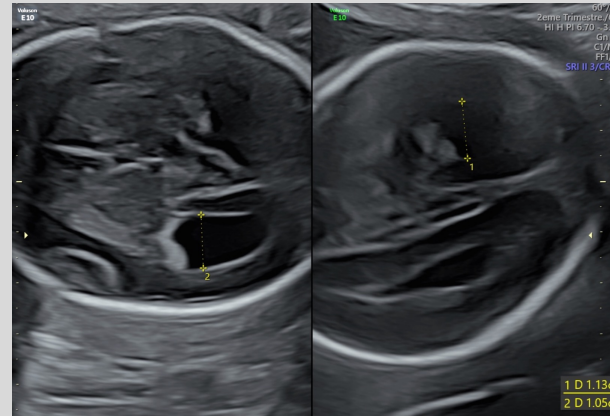
Cornes frontales « en corne de taureau »

Ascension du 3^{ème} ventricule

Absence de cavum du septum pellucidum

Colpocéphalie

Coupe sagittale : non visualisation du CC



Mme R... G2P1

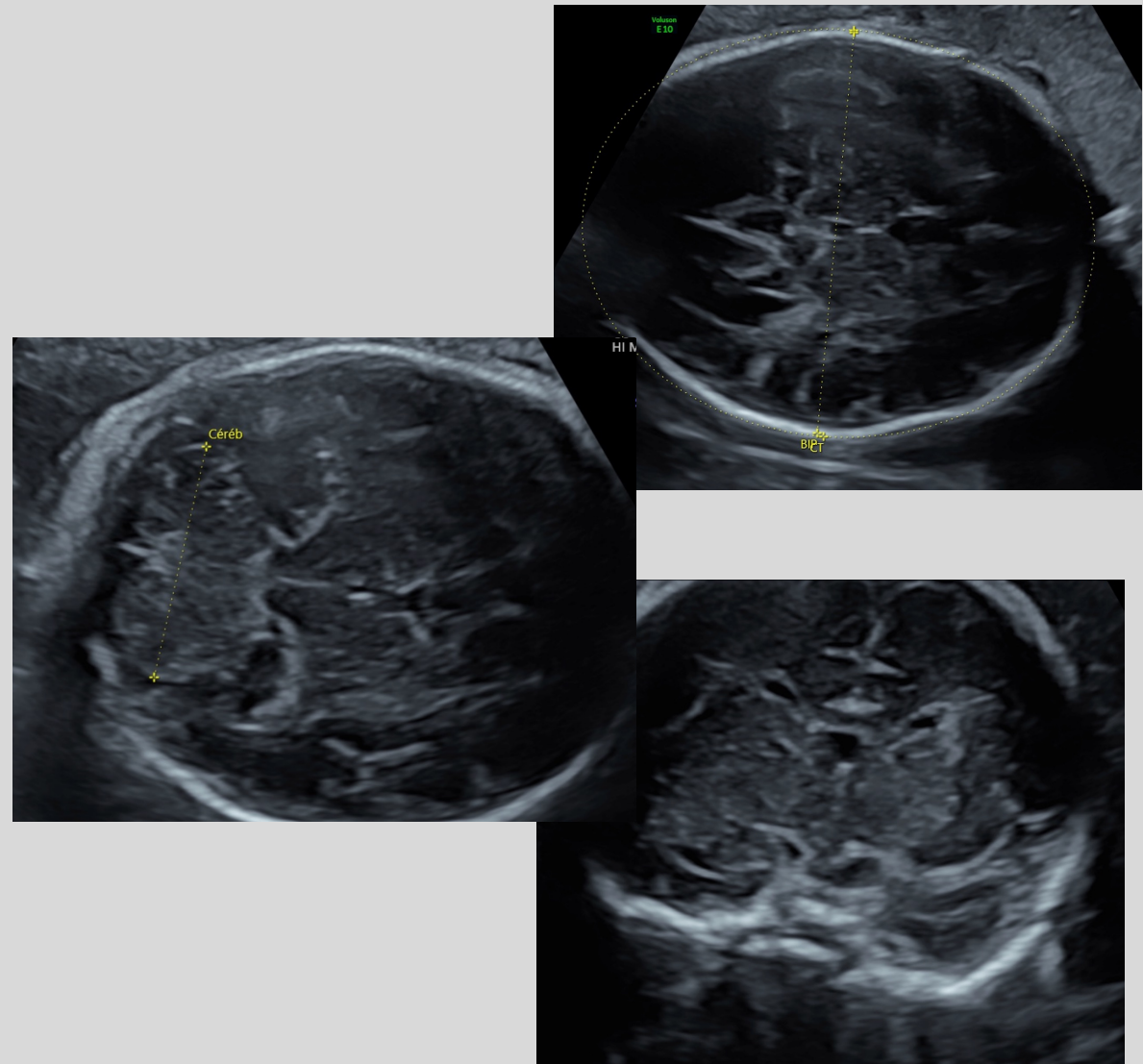
Grossesse d'évolution normale
Echographie T2 :

- Coupes axiales normales
- Pas de coupe sagittale

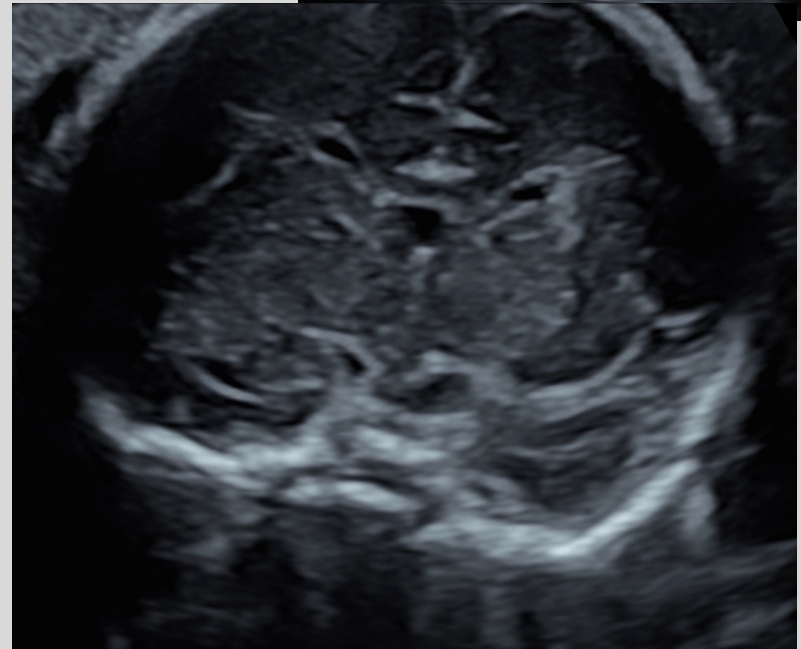
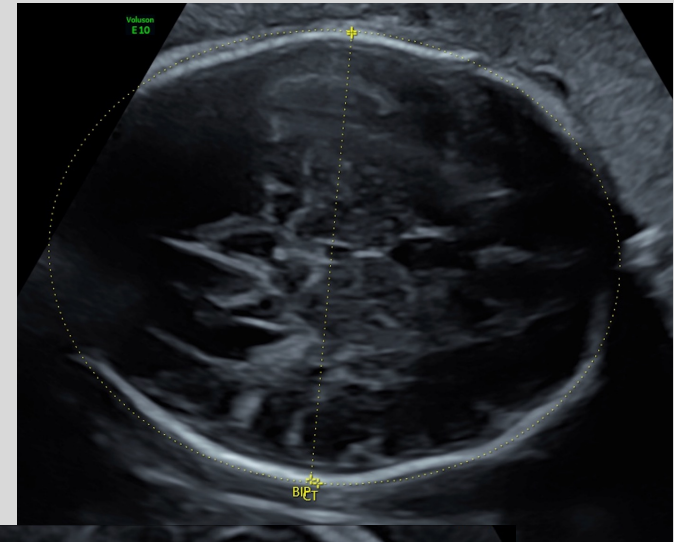
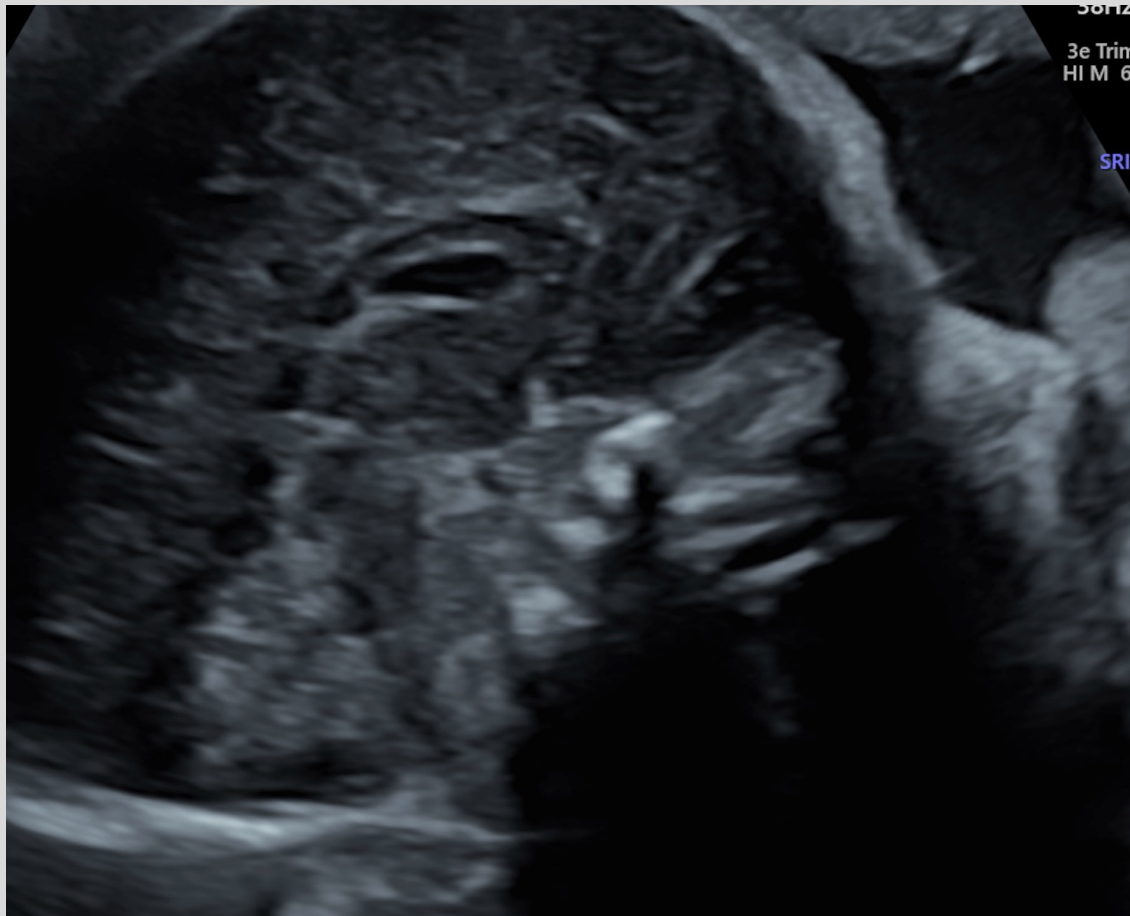
- Echographie T3 - 31 SA

Coupe sagittale inhabituelle

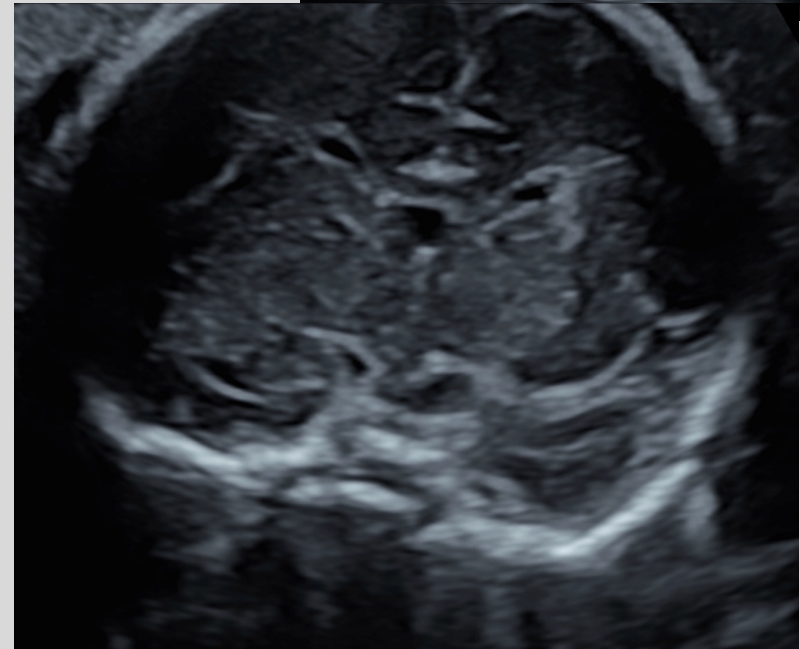
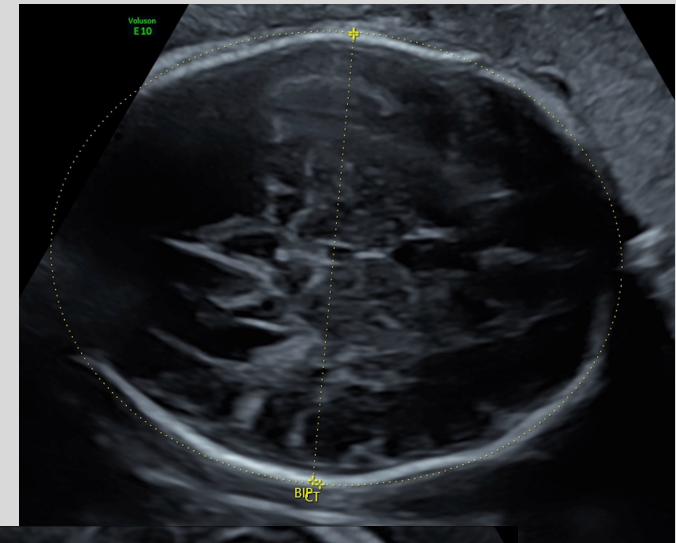
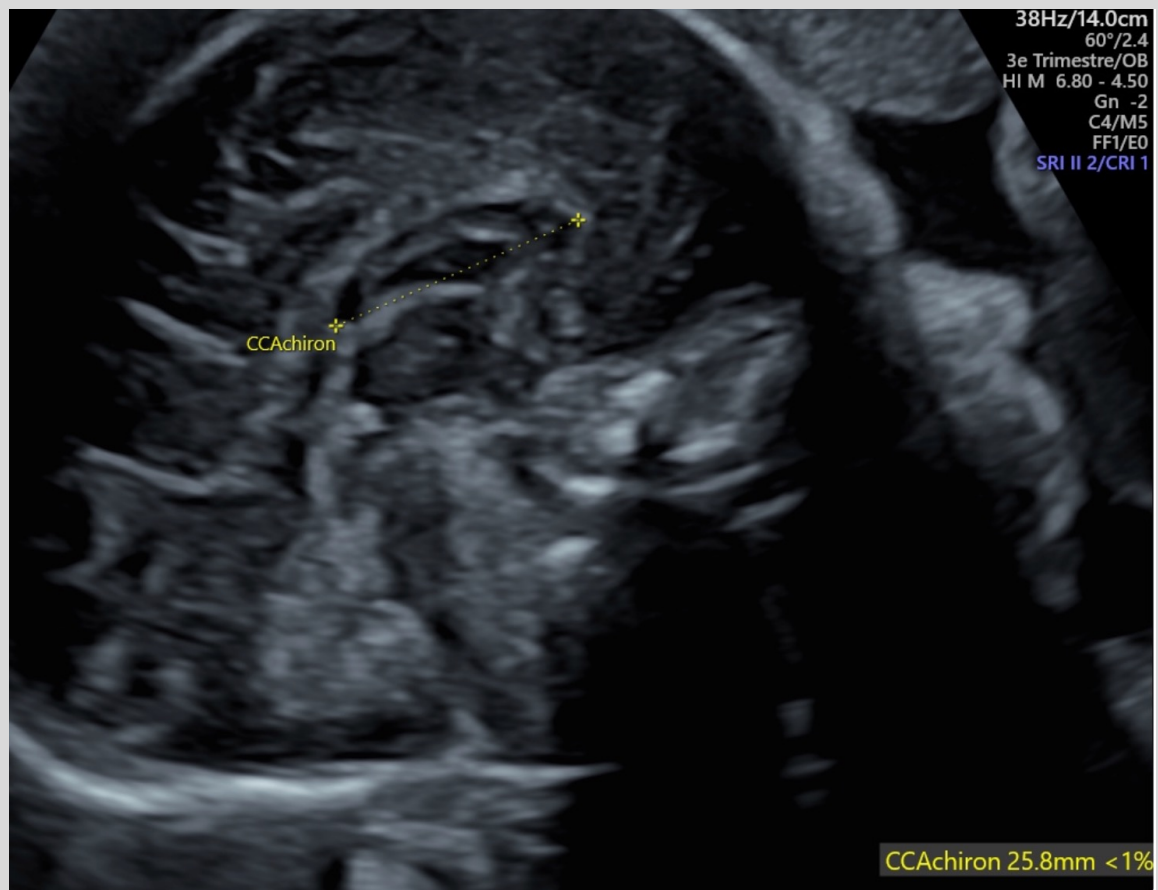
Demande écho diagnostique



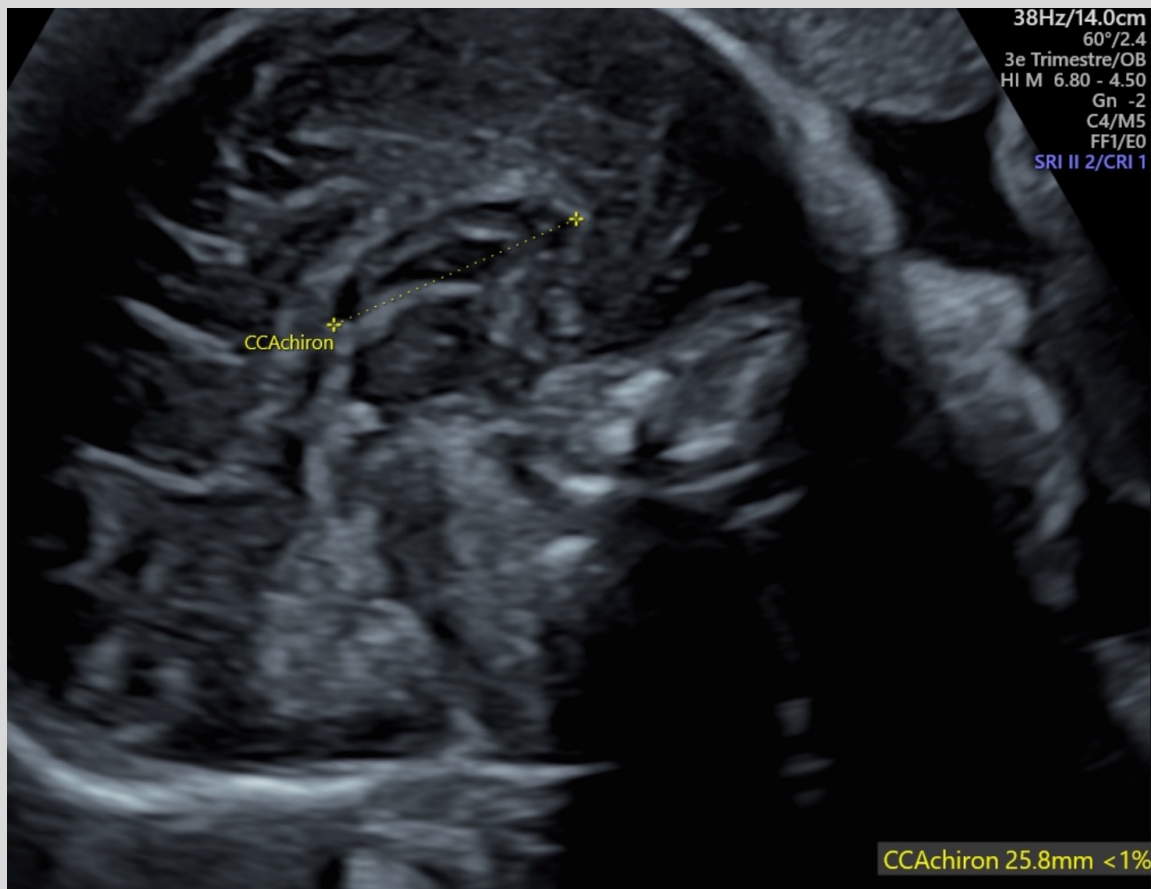
Mme R... G2P1 : 31 SA



Mme R... G2P1 : 31 SA



Mme R... G2P1 : 31 SA



CC court <1^{er} percentile
« isolé »

Confirmé en IRM
Pas d'autre anomalie IRM

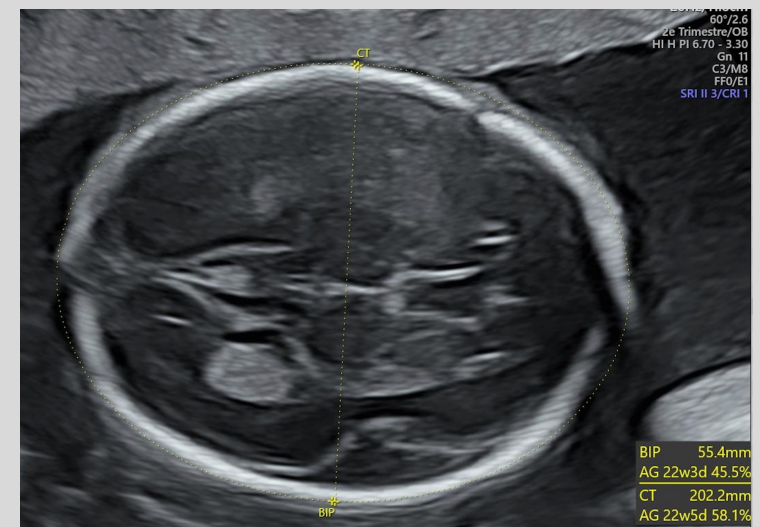
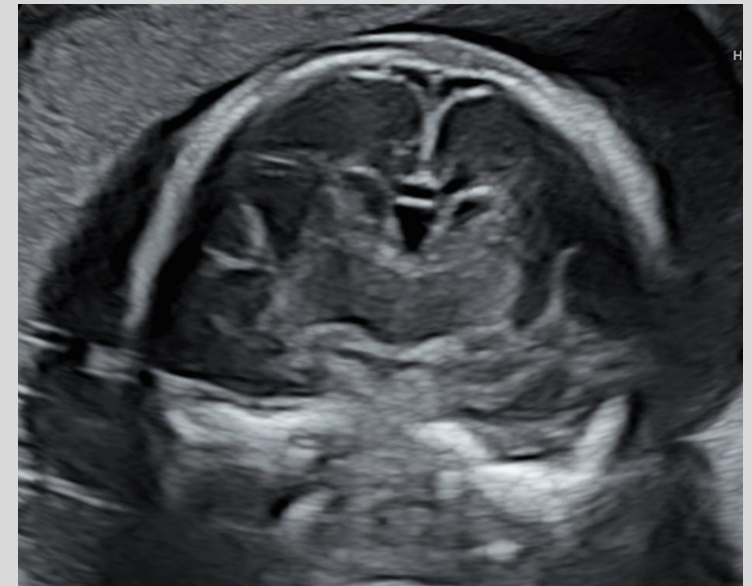
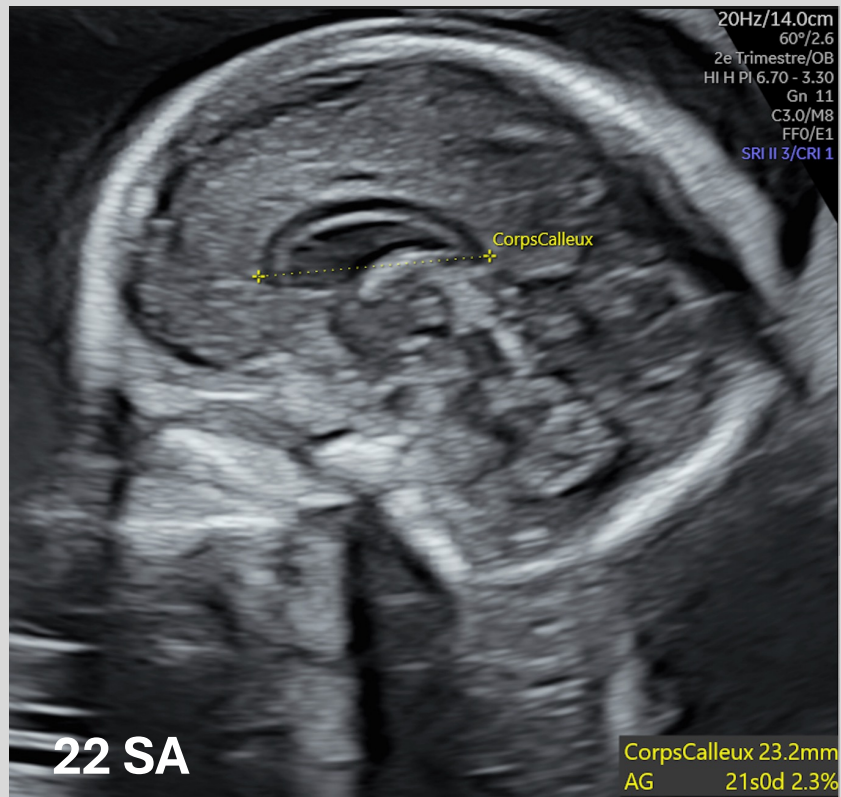
Demande d'IMG 32 SA

CC court et épais confirmé en
foetopath
ACPA – Exome sans anomalie

Mme B...

Echo T2 de dépistage

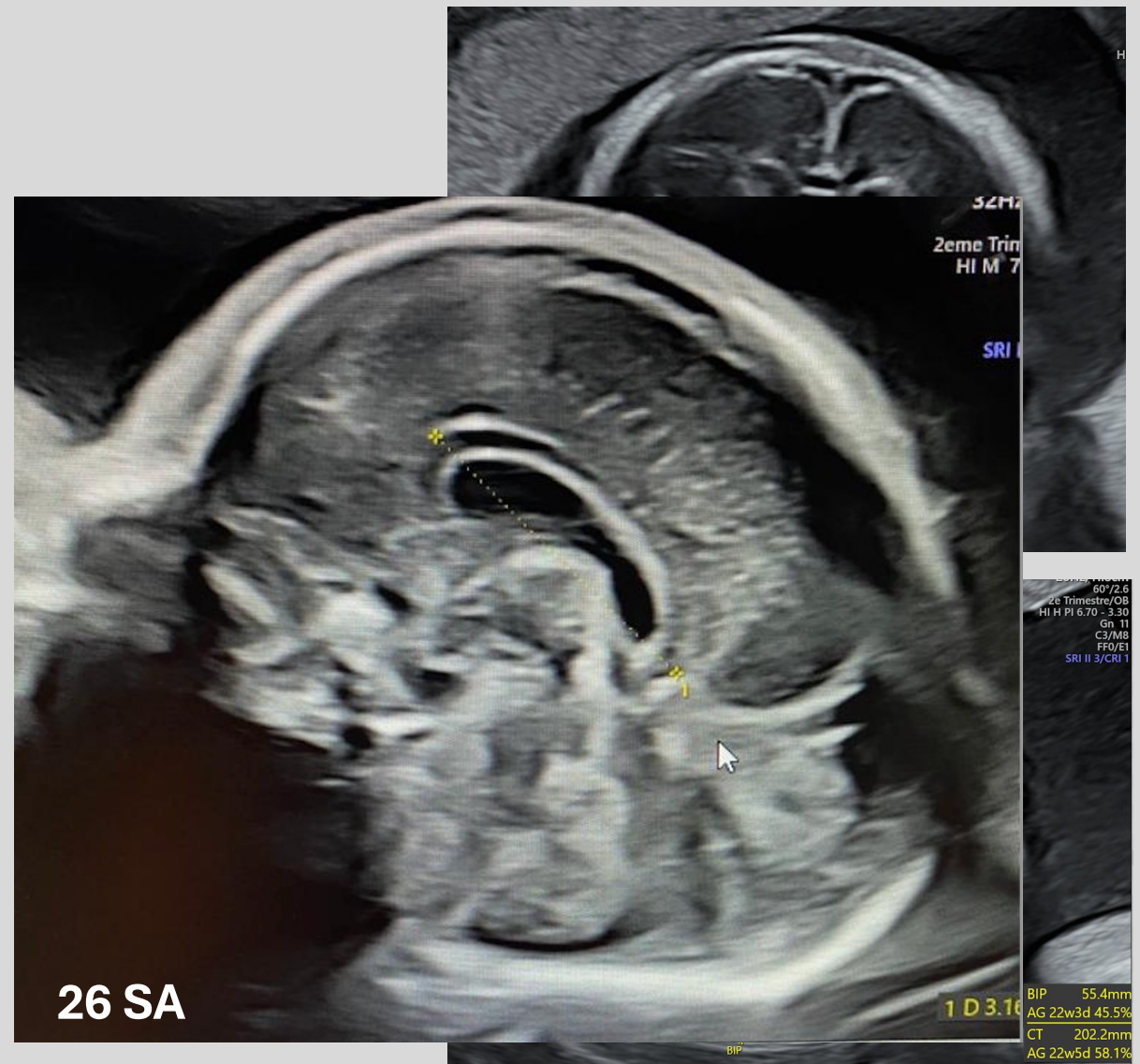
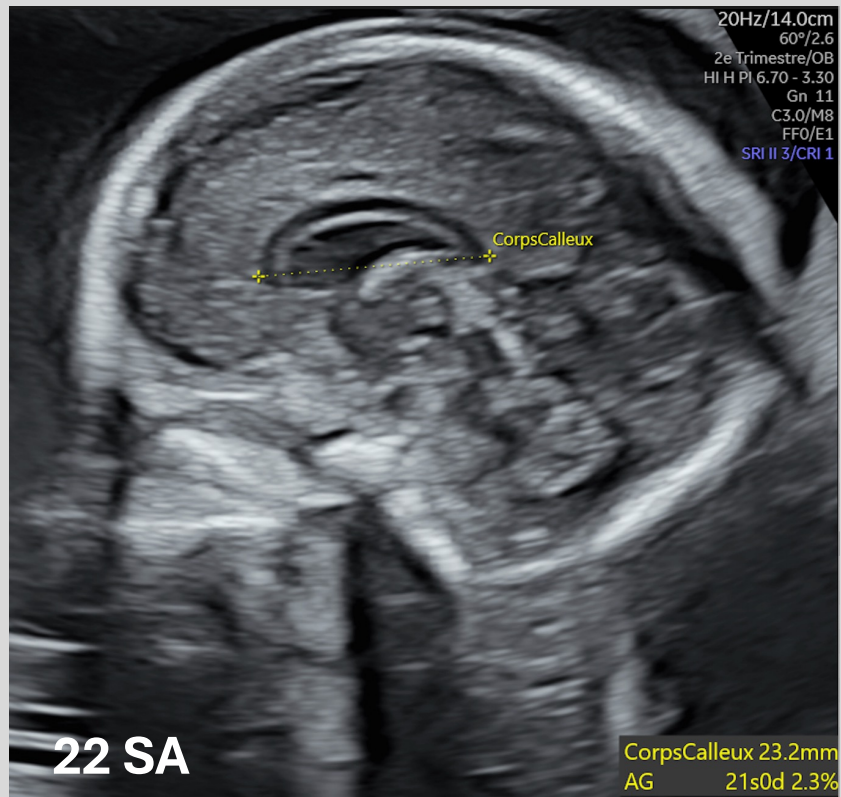
Grossesse bas risque → CC isolé



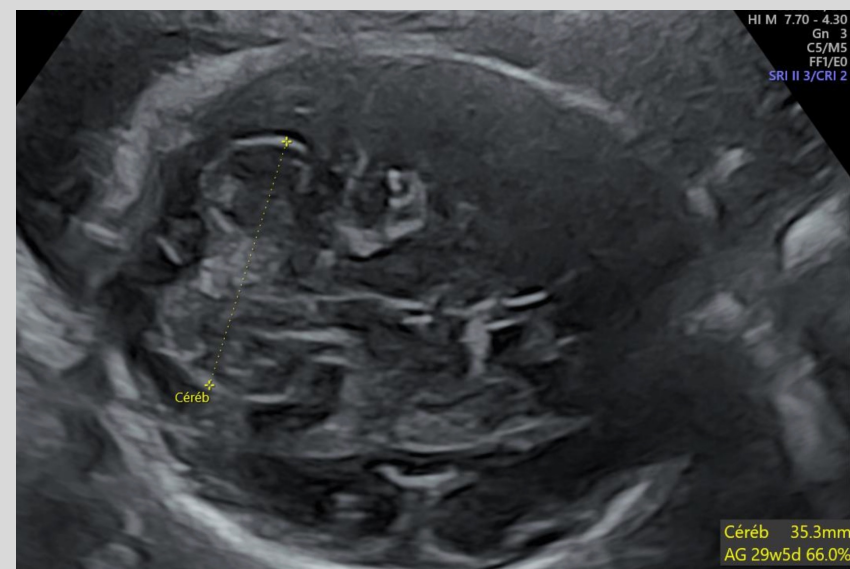
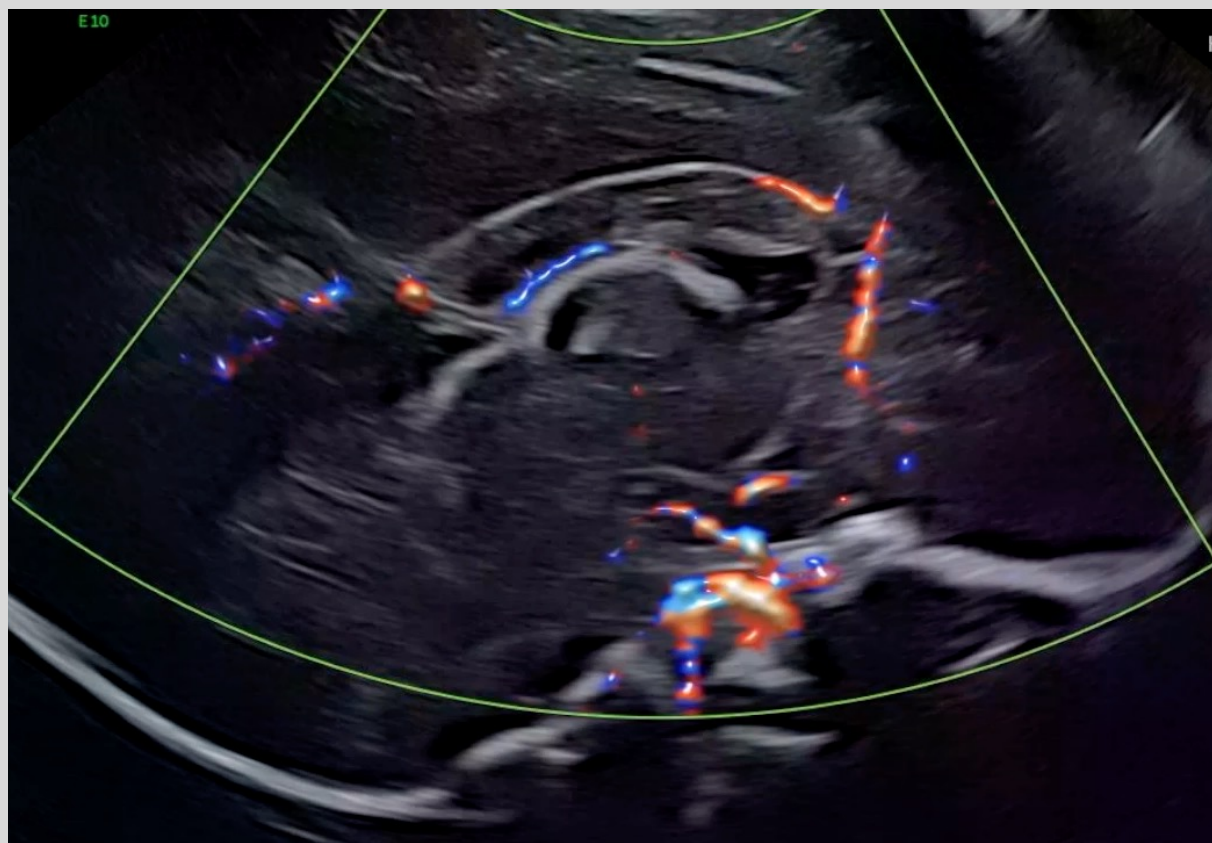
Mme B...

Echo T2 de dépistage

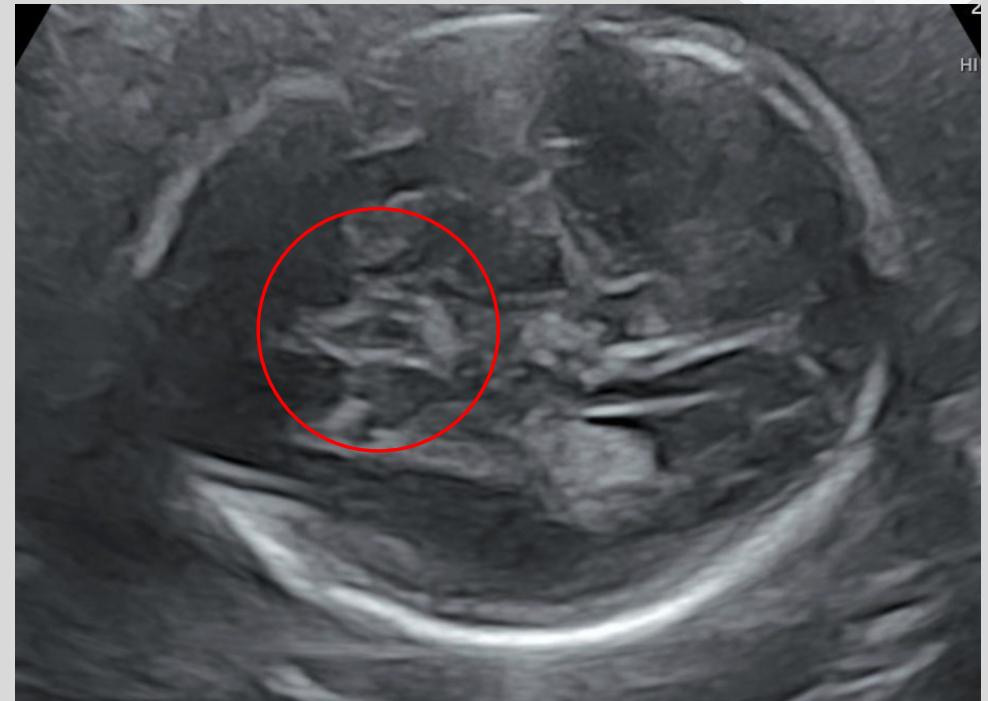
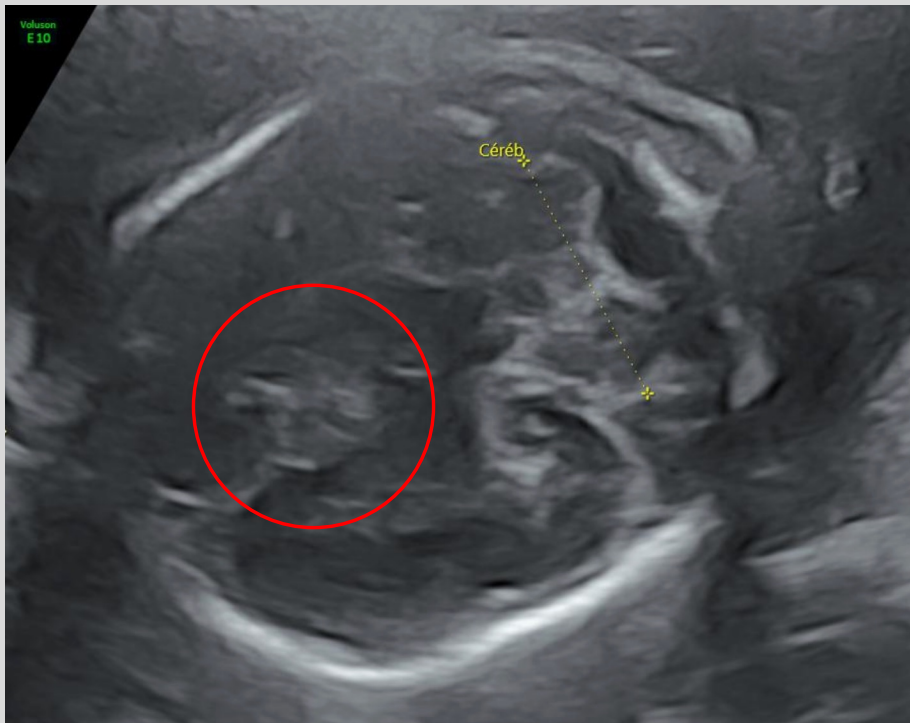
Grossesse bas risque



Mme C... 29 SA



Mme C... Déjà à 24 SA



→ Complexe antérieur non / mal visible → Référer

Quand passer au Diagnostic ?

Ultrasound Obstet Gynecol 2021; 57: 661–671
Published online in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.23616



GUIDELINES

ISUOG Practice Guidelines (updated): sonographic examination of the fetal central nervous system. Part 2: performance of targeted neurosonography

Table 2 Indications for targeted fetal neurosonography

- Suspicion of CNS or spinal malformation at routine screening ultrasound
- Suspicion of CNS or spinal malformation at nuchal translucency scan
- Family history of inheritable CNS or spinal malformations
- Previous pregnancy complicated by fetal brain or spinal malformation
- Fetus with congenital heart disease
- Monochorionic twins
- Suspected congenital intrauterine infection
- Exposure to teratogens known to affect neurogenesis
- Chromosomal microarray findings of unknown significance

CNS, central nervous system.

NEUROSONOGRAPHIE requiert un haut niveau d'expertise :

- Voie Transabdominale
- Voie Transvaginale
- Maîtrise de l'échographie 3D
- Maîtrise de l'écho-neuro-anatomie

→ Coupes sagittales, para-sagittales & coupes coronales étagées

Neurosonographie

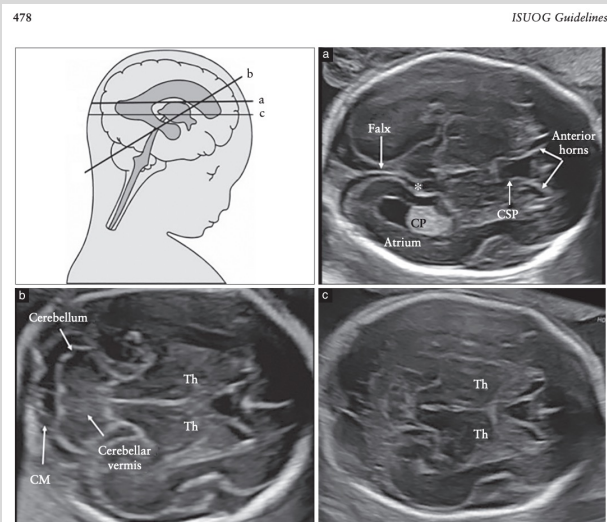


Figure 2 Fetal central nervous system screening examination (normal 21-week fetus) in three axial planes. (a) Transventricular plane, showing anterior and posterior portions of lateral ventricles. Comma-shaped anterior horns are separated centrally by cavum septi pellucidi (CSP). Atrium and posterior horn of ventricle distal to transducer are also demonstrated, along with choroid plexus (CP), as anatomic reference for measurement of atrial width, and parieto-occipital fissure (*). (b) For transcerebellar plane, transducer is tilted posteriorly in order to depict middle and posterior fossa structures: thalami (Th), cerebellar hemispheres and cerebellar vermis, demonstrated as butterfly shape, and retrocerebellar anechoic space corresponding to cisterna magna (CM). (c) Transthalamic plane is frequently used for biometry of fetal head (biparietal diameter, occipitofrontal distance and head circumference) and is inferior and parallel to transventricular plane. In this plane, falx, anterior horns of lateral ventricles and CSP are also observed, as well as thalami (Th) and hippocampal gyri bilaterally. Line diagram (top left) illustrates positions of axial planes.

**EXAMEN « BAS RISQUE »
= DEPISTAGE**

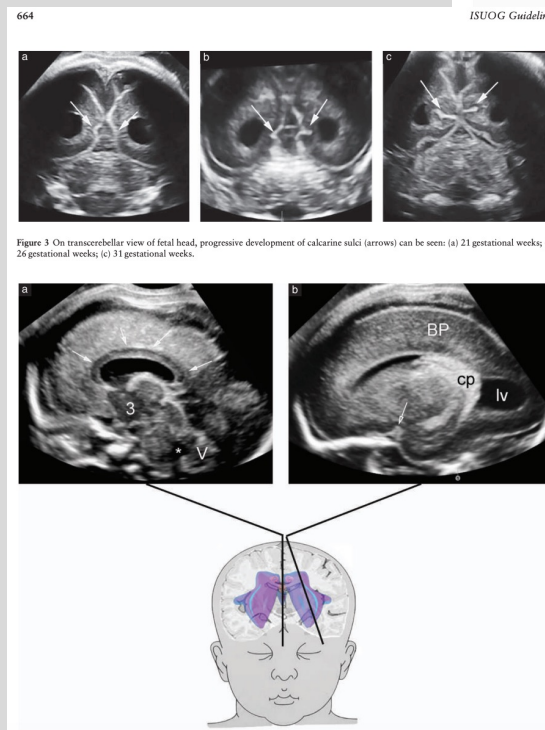
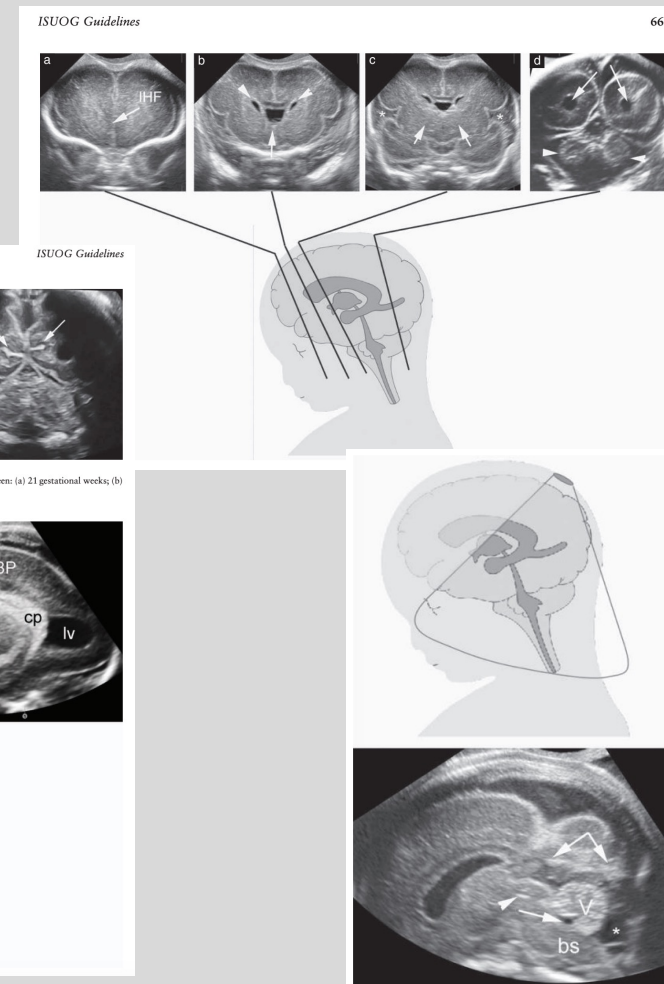


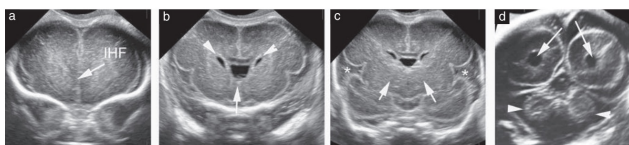
Figure 3 On transcerebellar view of fetal head, progressive development of calcarine sulci (arrows) can be seen: (a) 21 gestational weeks; (b) 26 gestational weeks; (c) 31 gestational weeks.



Neurosonographie

ISUOG Guidelines

663



ISUOG Guidelines

664

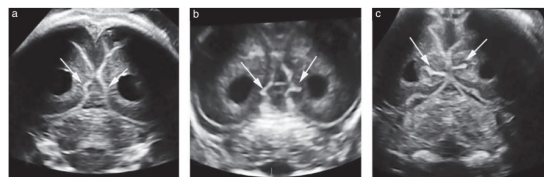
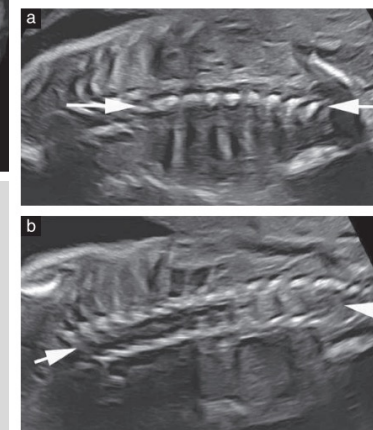
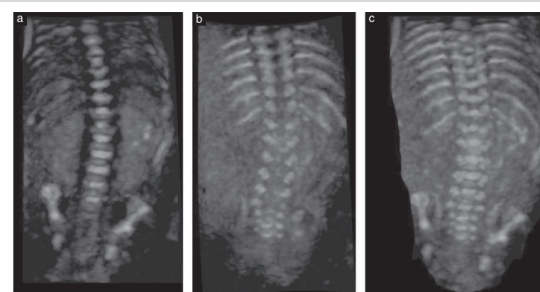
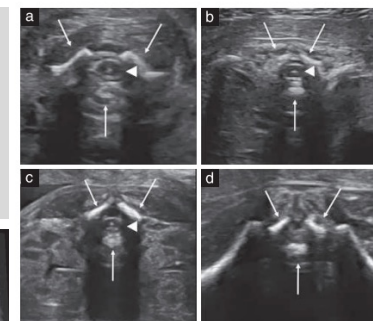
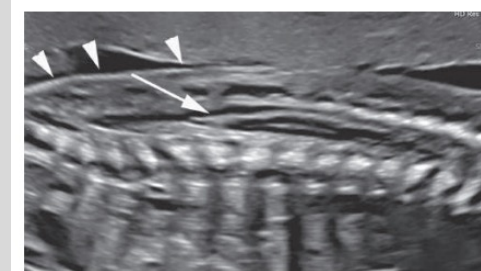
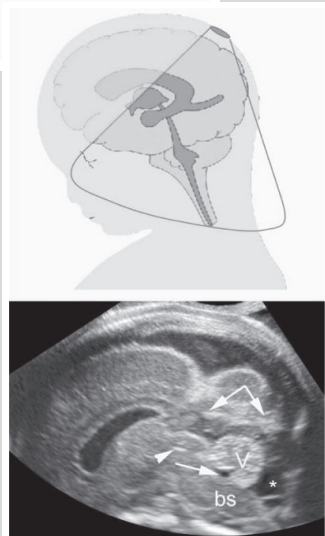
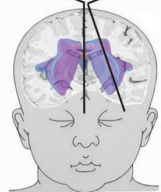
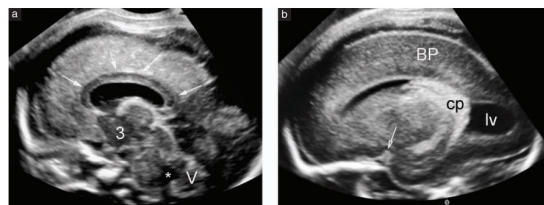
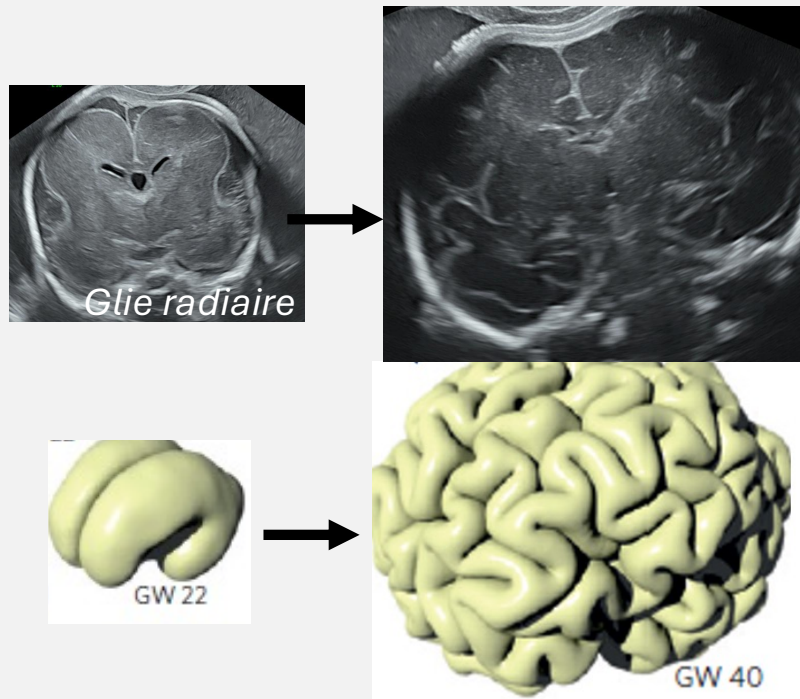


Figure 3 On transcerebellar view of fetal head, progressive development of calcarine sulci (arrows) can be seen: (a) 21 gestational weeks; (b) 26 gestational weeks; (c) 31 gestational weeks.



Rappels Sémantiques et neuro-physiologiques

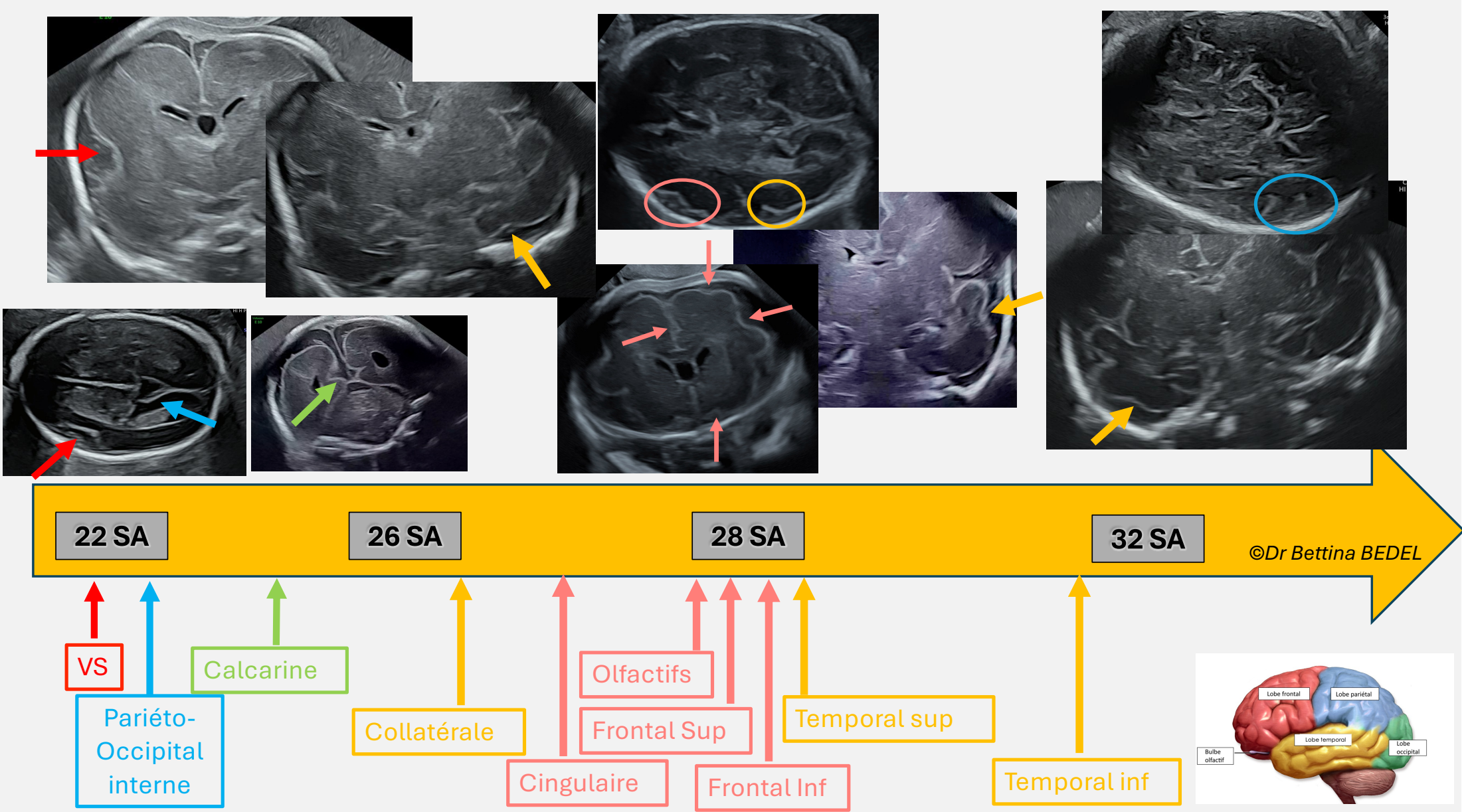
- **Giration** = gyration : latin *gyrare* « faire tourner »
- girus / circonvolution
- Sillons primaires / secondaires / tertiaires
- Cortex cérébral = 4 mm d'épaisseur / 6 couches neuronales
- Augmenter la surface pour un même volume cérébral



Formation du cortex cérébral :

1. Prolifération cellulaire (zones germinatives)
2. Migration cellulaire (vers le cortex)
3. Maturation corticale (organisation : synaptogénèse, giration ...)

« LA GIRATION EST LE MARQUEUR DE LA MATURATION CÉRÉBRALE » - Dr Ikram Taleb-Arrada



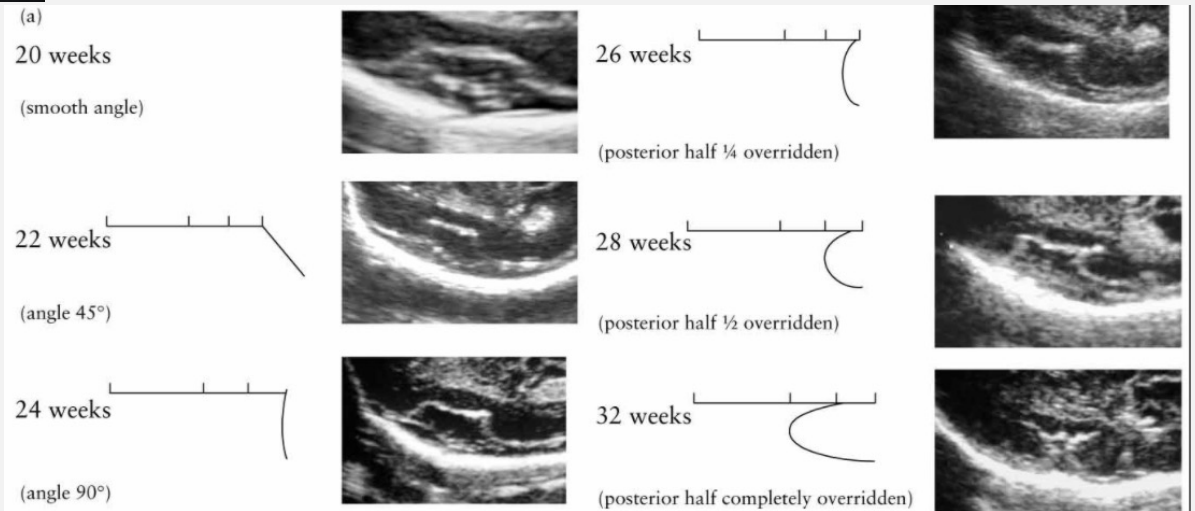
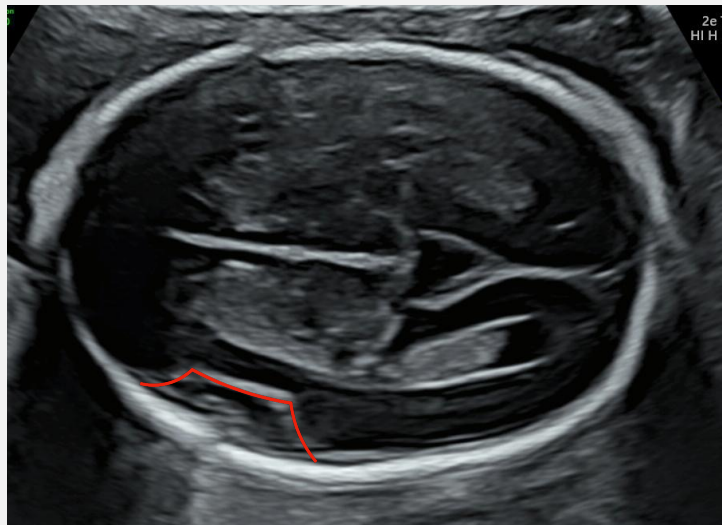
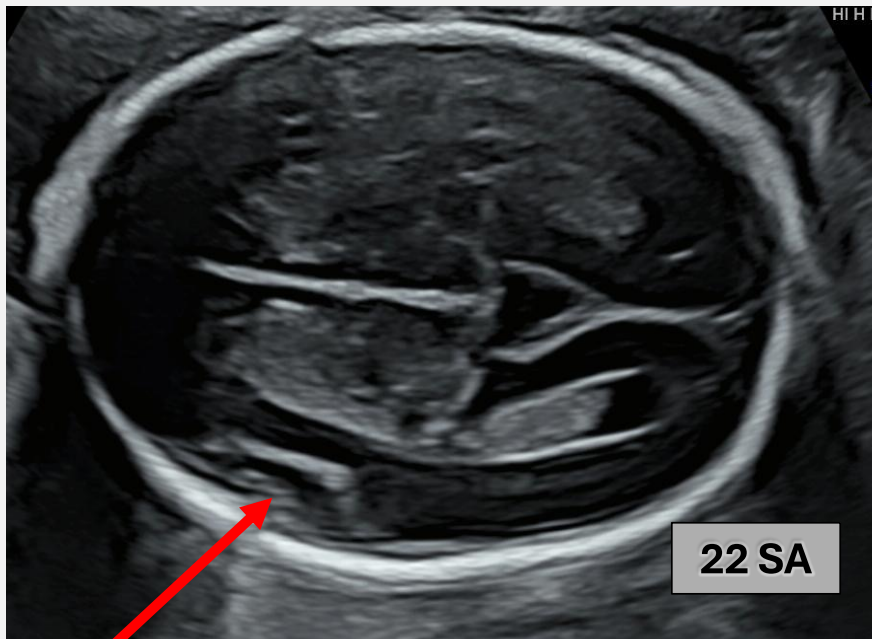
Dès 22 SA : Analyse de la giration

Ultrasound Obstet Gynecol 2008; 32: 44–49

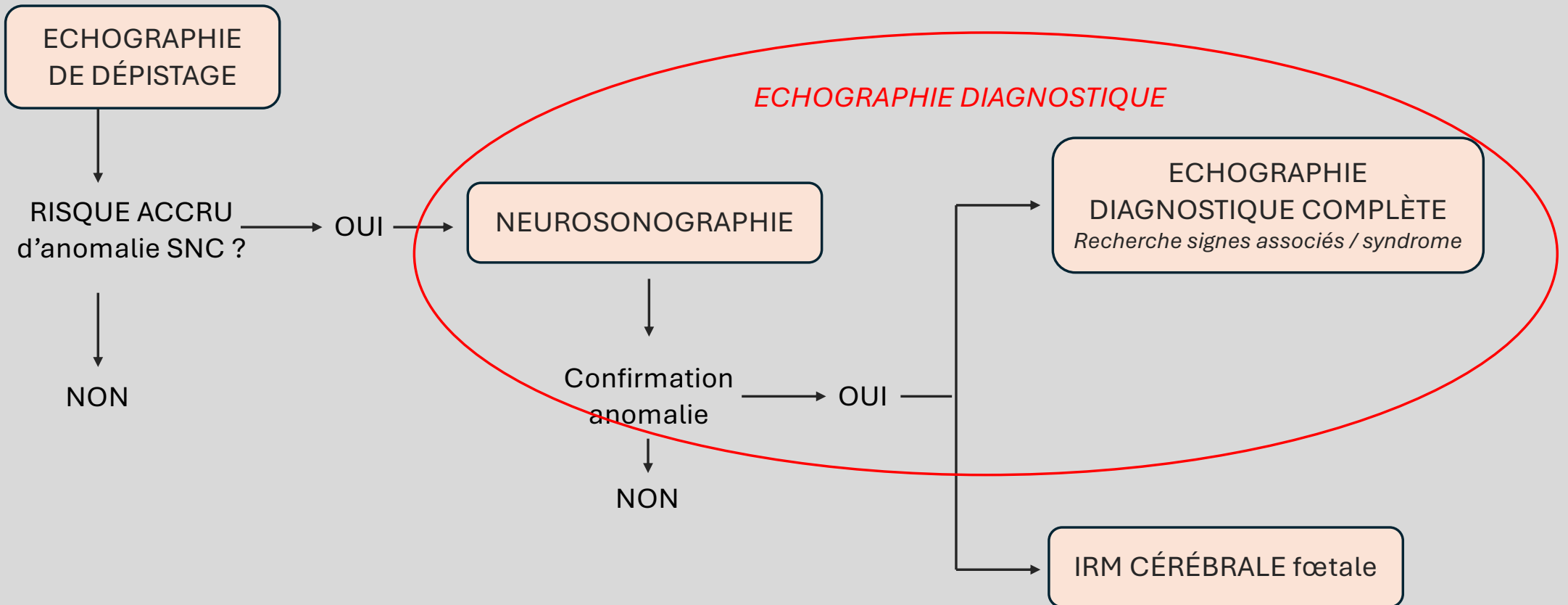
Published online in Wiley InterScience (www.interscience.wiley.com). DOI: 10.1002/uog.5353

Assessment of fetal Sylvian fissure operculization between 22 and 32 weeks: a subjective approach

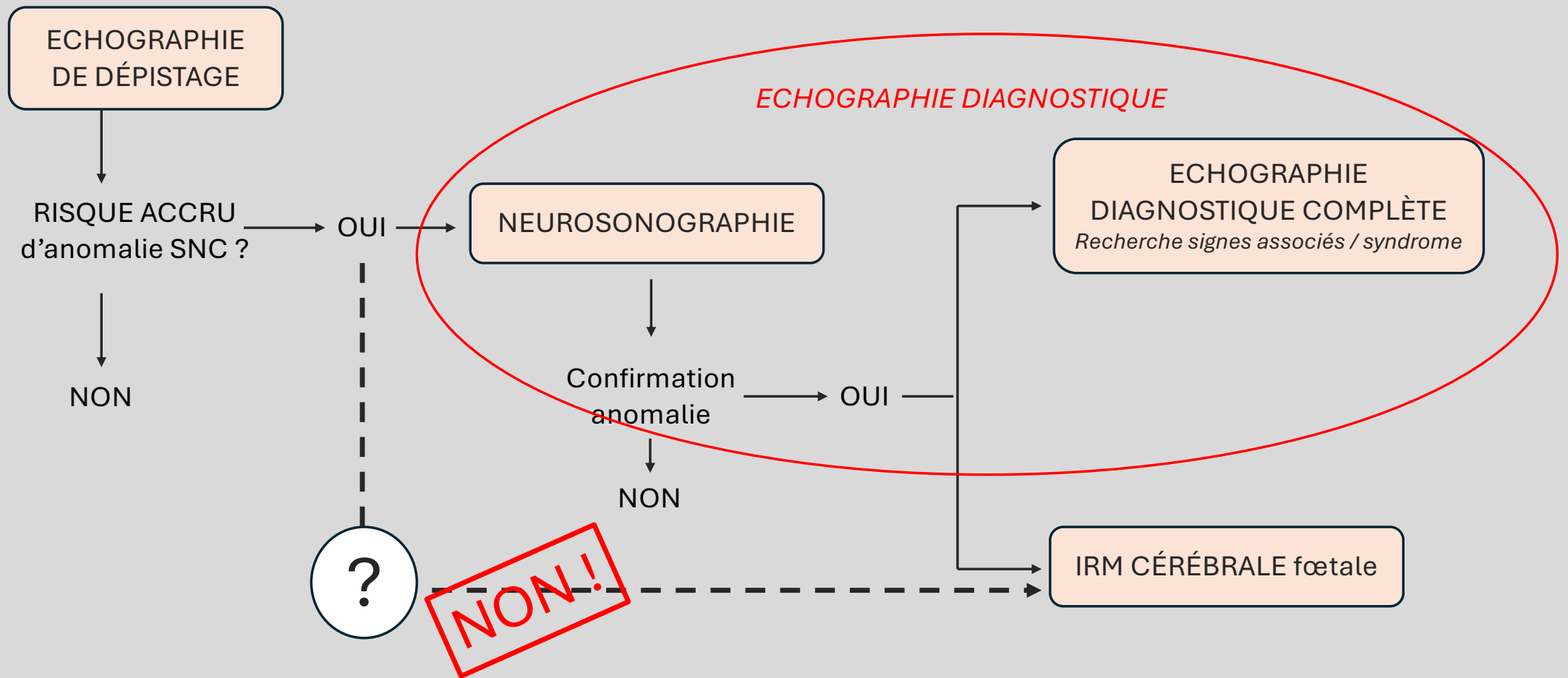
E. QUARELLO*, J. STIRNEMANN*, Y. VILLE* and L. GUIBAUD†



Algorithme de prise en charge Neurosonographie / IRM



Algorithme de prise en charge Neurosonographie / IRM



Indications et Apports de l'IRM cérébrale fœtale

Ultrasound Obstet Gynecol 2023; 61: 278–287

Published online in Wiley Online Library (wileyonlinelibrary.com). DOI: 10.1002/uog.26129.

This is an open access article under the terms of the Creative Commons Attribution-NonCommercial License, which permits use, distribution and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited and is not used for commercial purposes.



GUIDELINES

ISUOG Practice Guidelines (updated): performance of fetal magnetic resonance imaging

- Fœtus ciblés « haut risque »
- Après neurosonographie par un expert
- Si l'expert en accord avec le CPDPN le juge nécessaire
- Par un expert en IRM fœtale et en lien avec un CPDPN
- A partir de 26 SA
- Objectif : confirmer et/ou compléter l'examen neurosonographique

Indications et Apports de l'IRM cérébrale fœtale

- ANOMALIES DE LA SUBSTANCE BLANCHE
 - Anomalies de la migration neuronale
 - Lésions de la SB, Hétérotopies , Polymicrogyrie, Schizencéphalie débutante
- DEVELOPPEMENT CORTICAL
 - Giration et maturation corticale globale
- FOSSE POSTERIEURE
 - Anomalies vermiennes complexes
 - Tronc cérébral
 - Jonction bulbo-médullaire
- LESIONS ACQUISES & cartographie des lésions :
 - Calcifications, tubers corticaux, porencéphalie
 - Lésions sous-épendymaires
 - Dépôts d'hemosidérine
- ANATOMIE PEU ACCESSIBLE EN ECHOGRAPHIE : Chiasma optique, CSC, bulbes olfactifs ...
- Affranchissement des difficultés techniques : cônes d'ombre acoustique, obésité maternelle, oligoamnios...

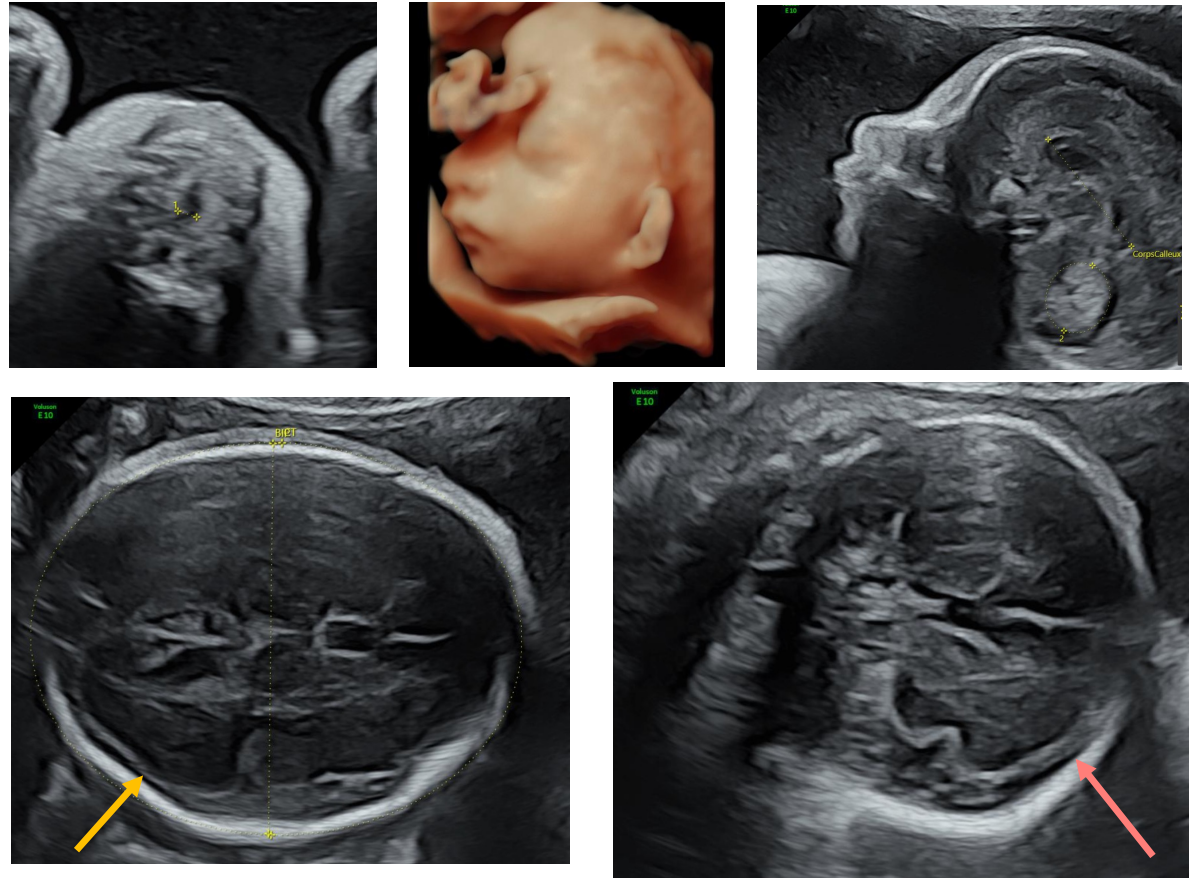
CAS CLINIQUE

Mme M... 24 SA suspicion de fente palatine et anomalie des oreilles.
Pas d'ATCD notable.

Echo diagnostique :

- *Rétrognatisme*
- *Fente palais postérieur*
- *Anomalie bilatérale des oreilles*
- *Caryotype / ACPA : RAS*

Echographie diagnostique à 28 SA :

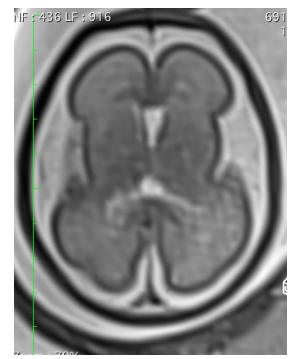
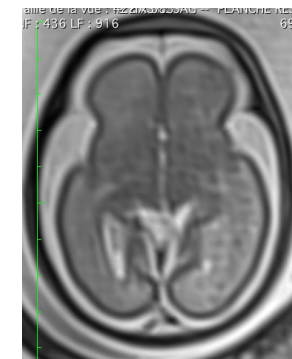
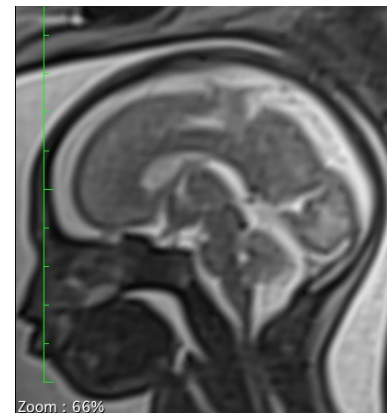
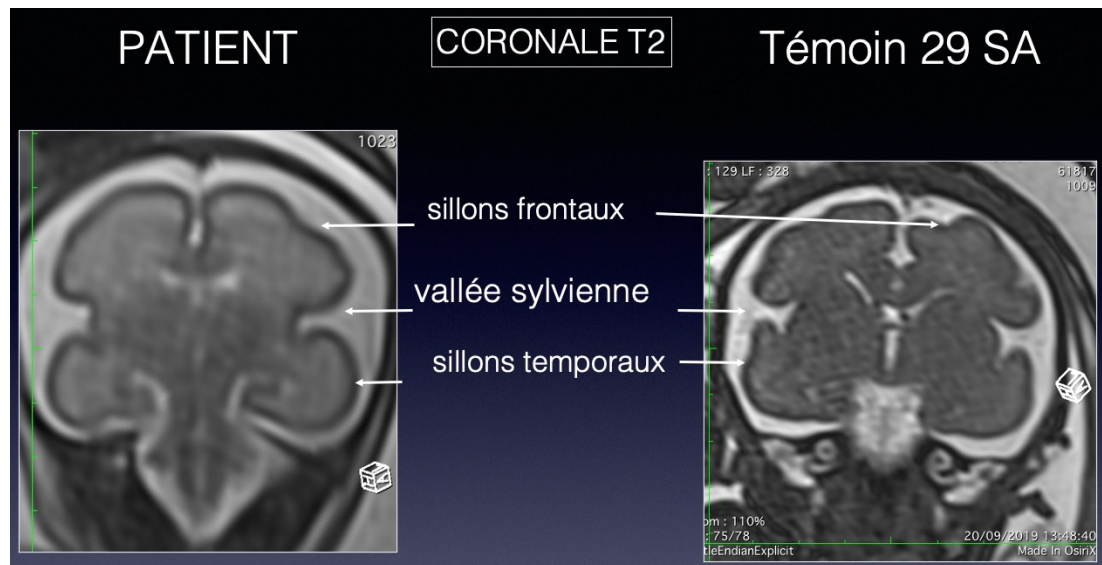
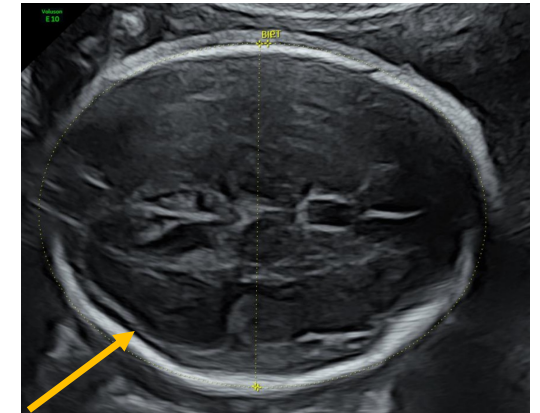
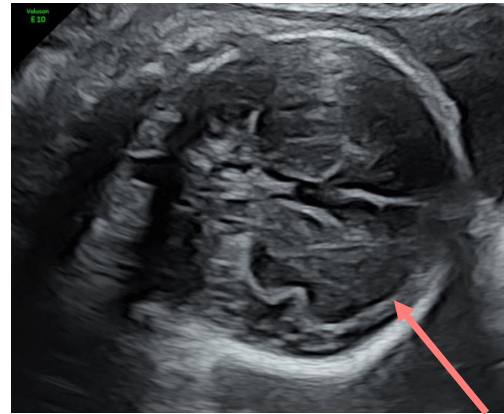


CAS CLINIQUE

IRM cérébrale à 29 SA :

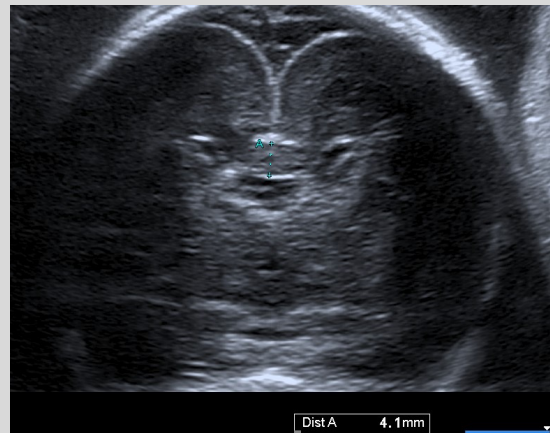
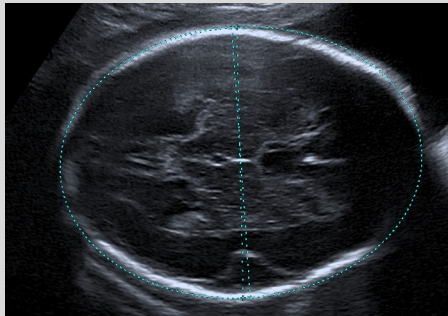
RETARD DE GIRATION : Demande d'IMG

➔ Diagnostic : Sd de Guion-Almeida (*Dr Khaoula Zaafrane*)



IRM Dr M. Chami, CPDPN Nice

Anomalie CC + Giration – 26 SA



Clichés Dr Danielle Tournadre, Grenoble

Cas Clinique, 26 SA

(Dr D. Tournadre, CPDPN Grenoble)

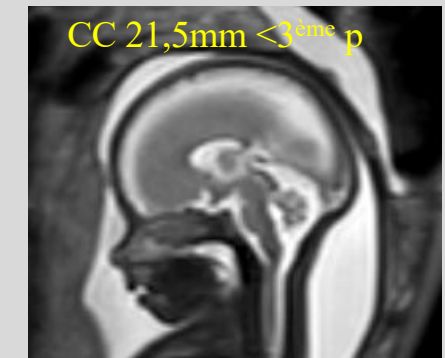
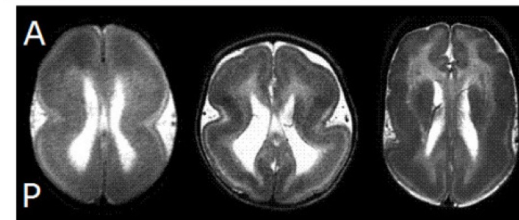
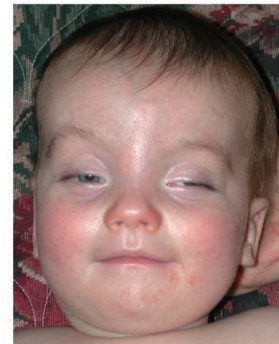
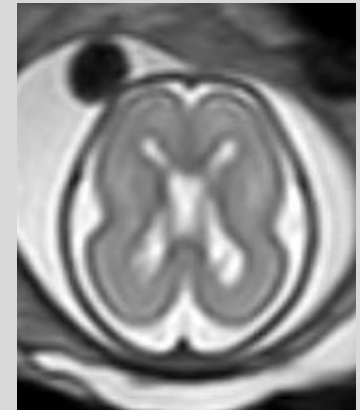
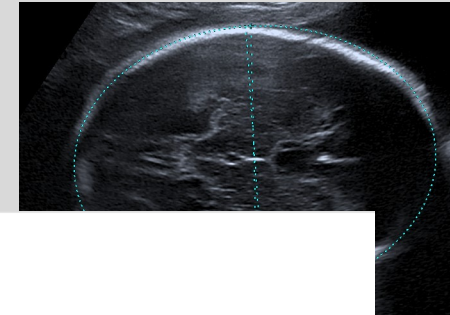
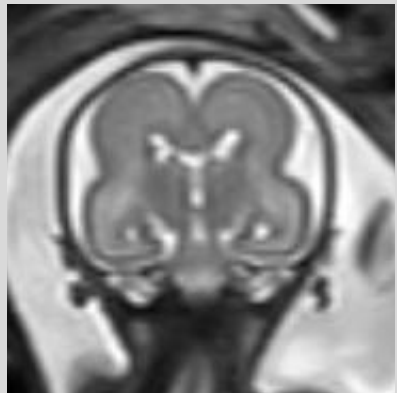
OS J. Sd de Miller Dicker

- ACPA : délétion chromosome 17 incluant entre autres le gène LIS1 (PAFAH1B1)

Pronostic péjoratif :

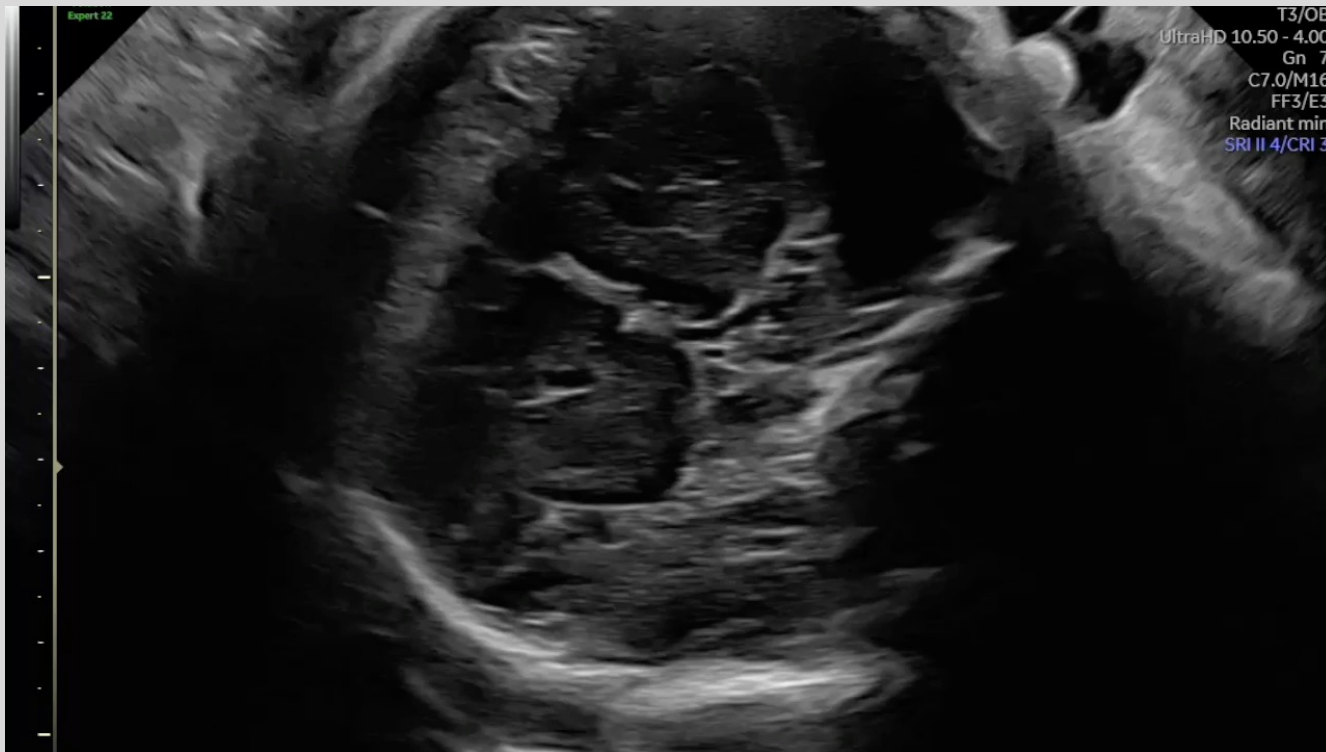
- Retard de développement psychomoteur sévère et grave
- Evolution motrice vers tétraparésie spastique
- Polyhandicap majeur / Dépendance dans tous les actes de la vie quotidienne
- Epilepsie souvent pharmacorésistante, dès les 1eres semaines de vie (spasmes)
- Difficultés d'alimentation
- Espérance de vie limitée

→ IMG



William B Dobyns, MD and Soma Das, PhD, 2014.

Apport diagnostique de l'IRM



Mme S...

Patiente adressée à 37 SA pour
ventriculomégalie bilatérale

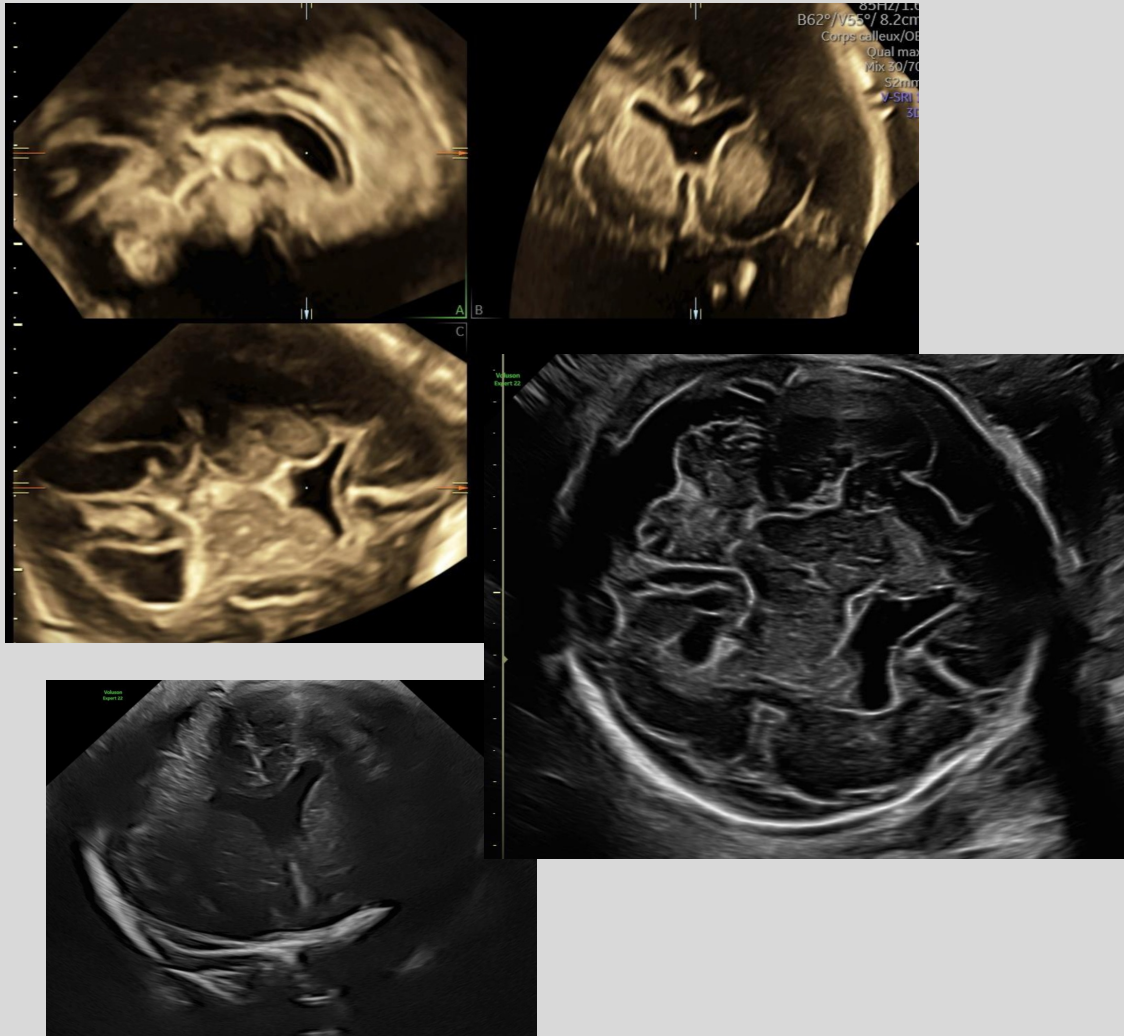
Echos T1, T2, T3 : RAS
Patiente « bas risque »

DGID → Echographie de croissance

Neurosonographie :

- Dilatation triventriculaire
 - Aspect de Porencéphalie
- Examen limité par le terme (37 SA)

Limites de l'IRM & de l'échographie



Agénésie septale

Spectre de la Dysplasie Septo-Optique (1/10 000)

- Hypopituitarisme (déficit GH)
- Hypoplasie nerf(s) optique(s)
- Anomalies ligne médiane
- +/- déficience intellectuelle

Si isolée : Bon pronostic

Apport pronostic de la neurosonographie & IRM



Mme D...

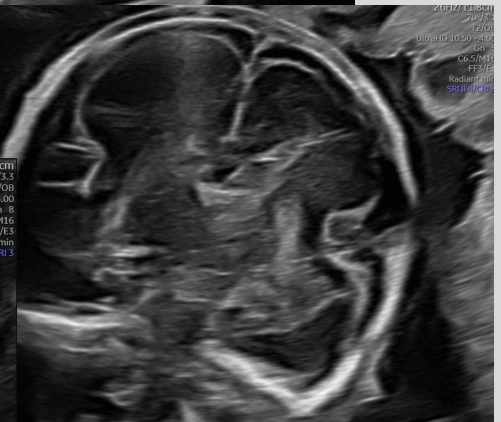
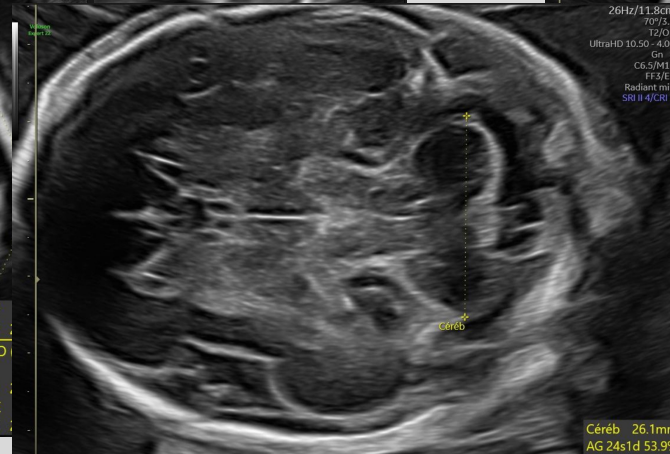
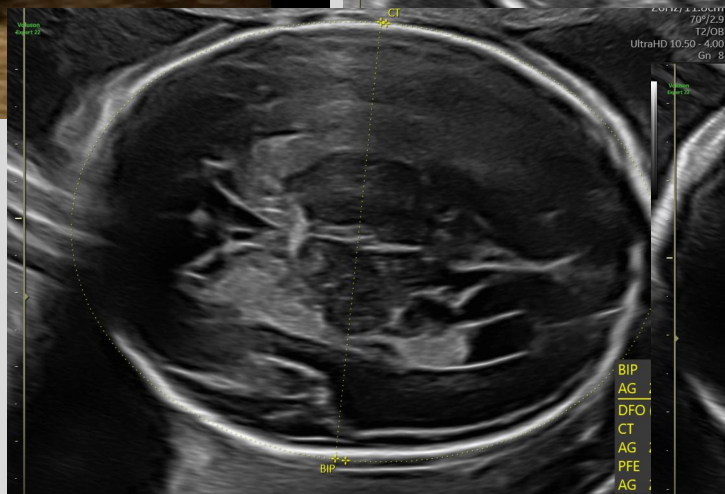
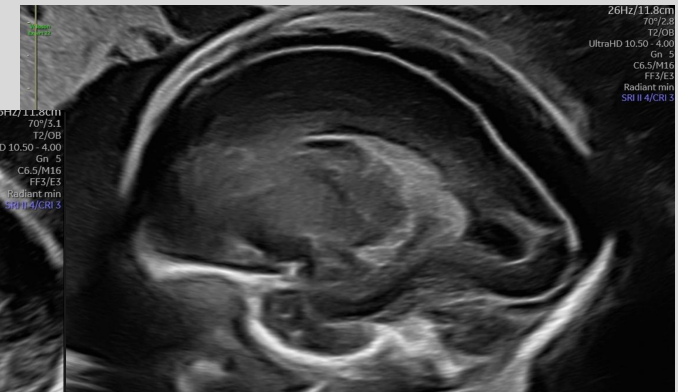
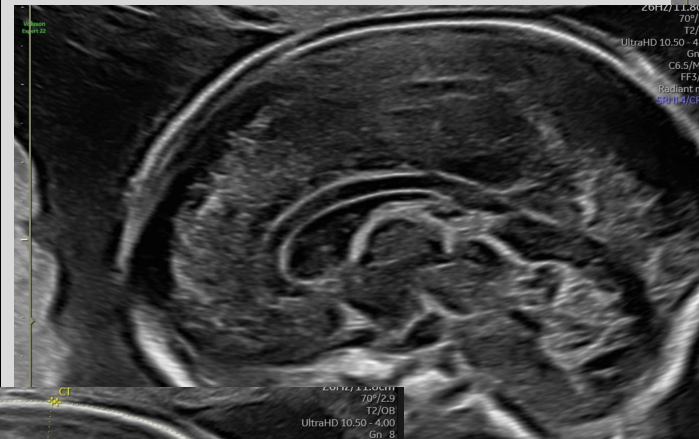
Echographie de dépistage T2
(Echo T1 / Dépistage T21 : RAS)

ATCD = Traitée par KEPPRA pour une épilepsie
séquellaire à thrombophlébite cérébrale sous COP
+ Tabac
IRM maternelle normale.

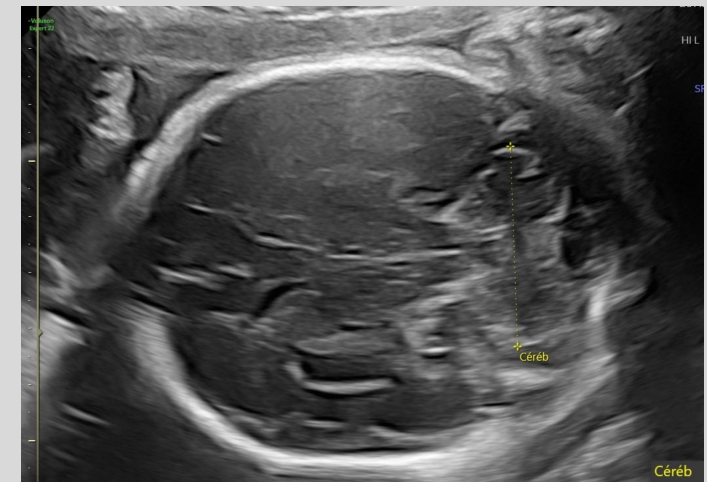
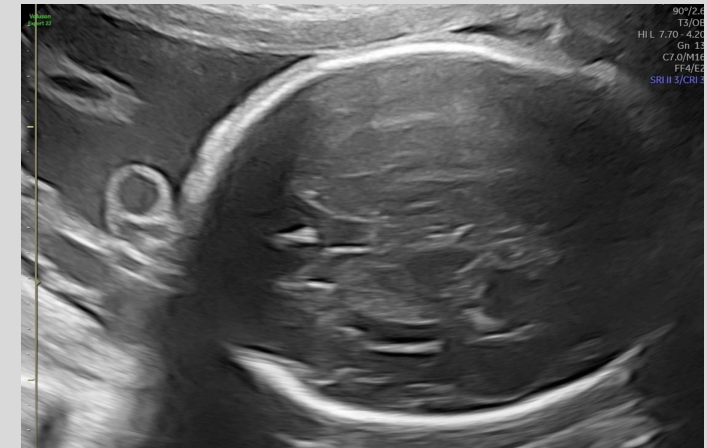
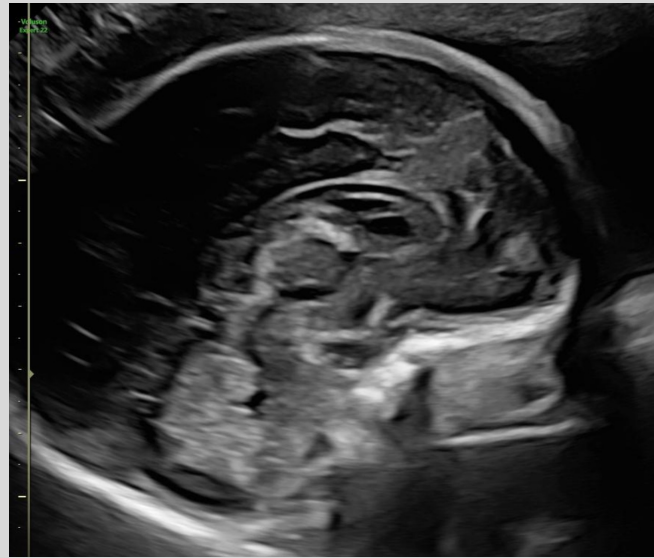
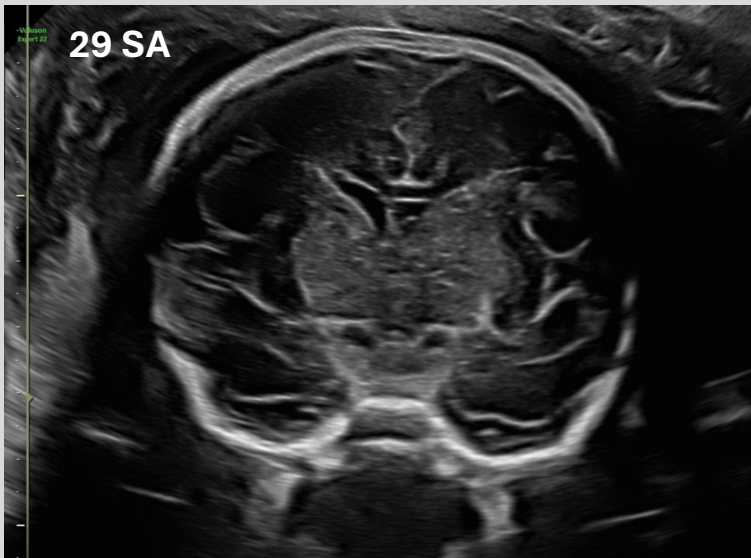
→ Image hyperéchogène dans le VG compatible
avec 1 rhabdomyome intra-cardiaque

1 rhabdomyome cardiaque : 75-80% risque de STB
Recherche tubers corticaux +++

Apport pronostic de la neurosonographie & IRM



Apport pronostic de la neurosonographie & IRM



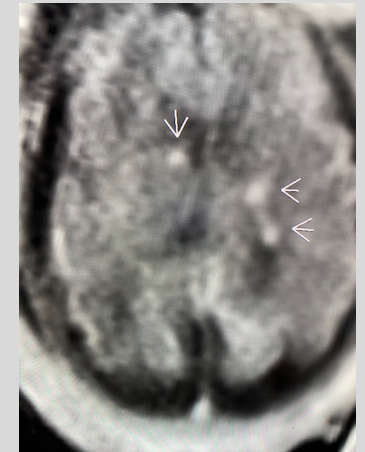
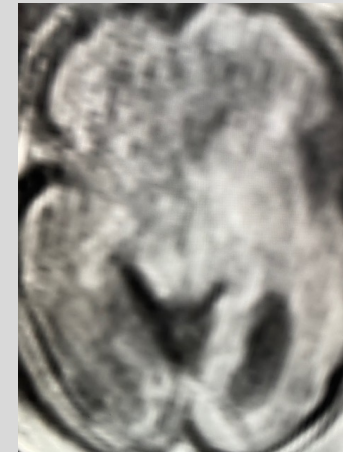
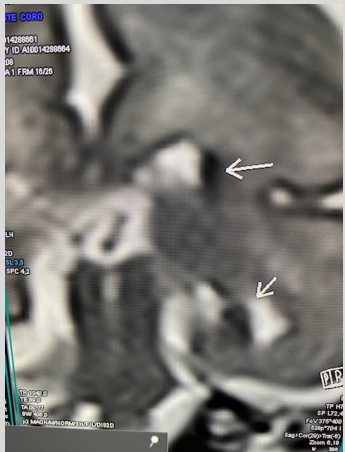
Apport pronostic de la neurosonographie & IRM



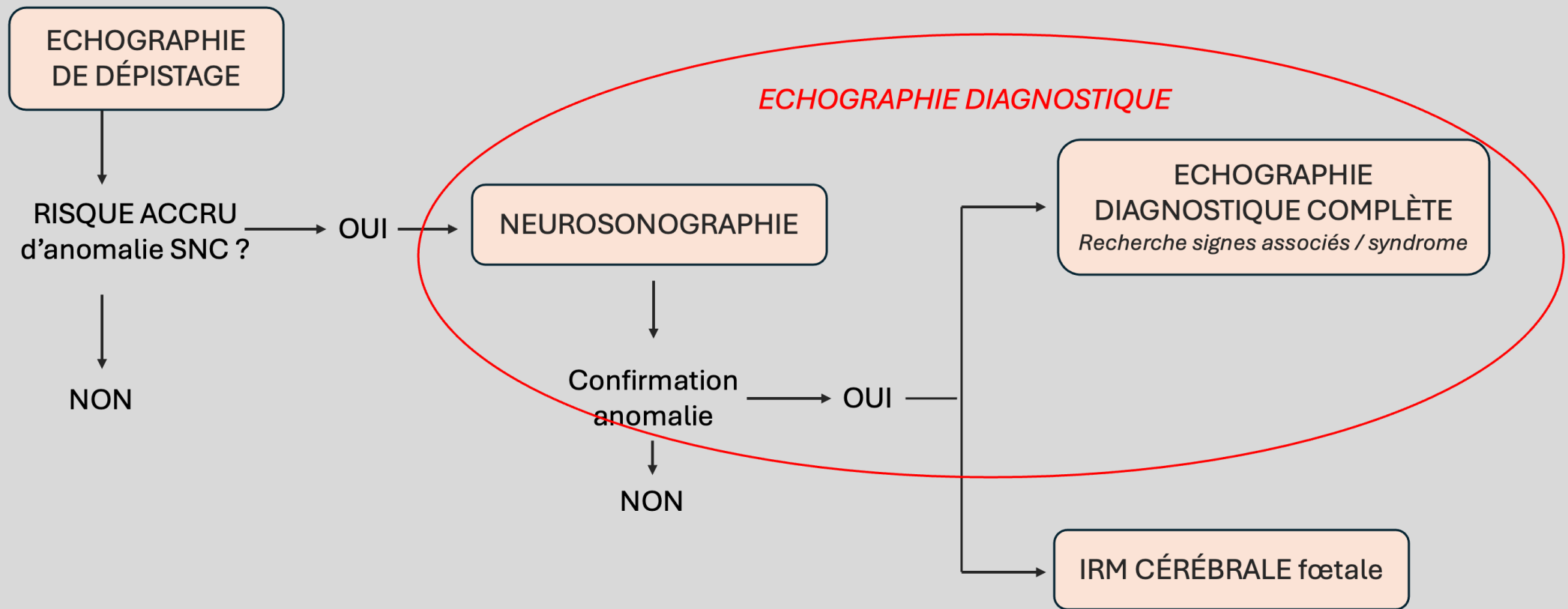
→ TUBERS MULTIPLES
Corticaux et Sous-épendymaires

Confirmation IRM
(Dr M. Chami, CPDPN Nice)

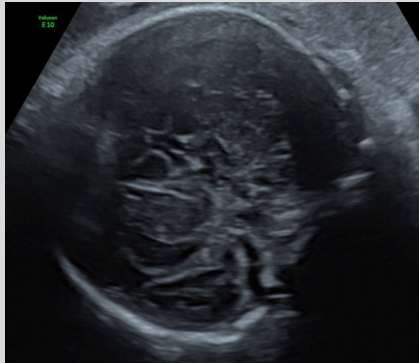
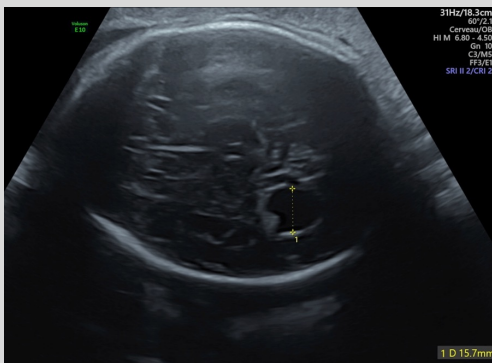
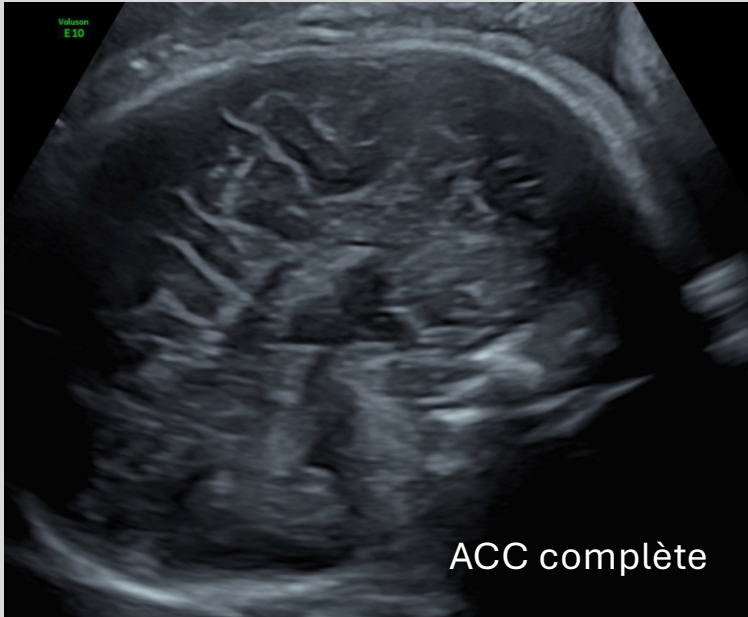
Confirmation Génétique
Mutation *de novo* TSC2
(Dr Zaafrane, CHU Nice)



Algorithme de prise en charge

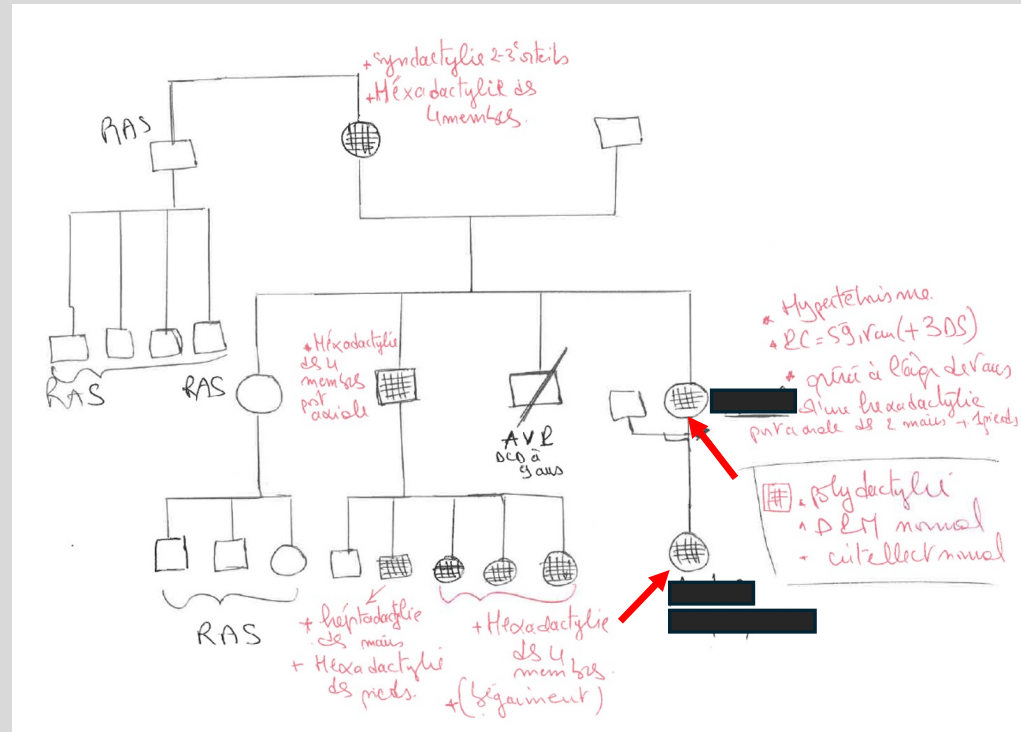
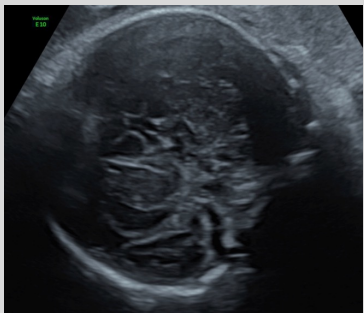
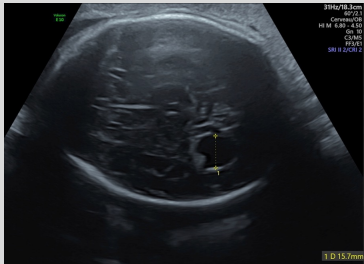


SIGNES EXTRA CEREBRAUX → GENETIQUE



+ Hexadactylie des 4 membres

SIGNES EXTRA CEREBRAUX → GENETIQUE



- Mutation hétérozygote gène GLI3
- Découverte de la mutation familiale
- & Nouvelle mutation rapportée
- Forme familiale Syndrome de GREIG : **Bon Pronostic**

Conclusion



- Giration : Point d'appel échographique à partir de 22 SA
- Importance de la coupe sagittale du corps calleux
- Coupe coronale : analyse dans les 3 plans de l'espace
- Neurosonographie : multiplication des plans de coupe et des structures anatomiques examinées.
 - Voie TRANSFONTANELLAIRE
 - +/- Voie transvaginale
 - Sondes à haute fréquence
 - Maîtrise neuro-anatomie / embryologie = indispensable
- 22-28 SA = Echographie > IRM
- > 28 SA 30 SA = Echo + IRM = complémentaire
- + Net avantage de l'IRM sur les cônes d'ombre, le BMI maternel +/- Oligoamnios

