

Diastématomyélie diagnostiquée en période prénatale

Diastematomyelia diagnosed prenatally

A. Sassi¹, N. Ben Ali², M. Cassart³ et M. Van Rysselberge²

¹Service de Gynécologie-obstétrique, Hôpital Erasme, ²Service de Gynécologie-obstétrique, C.H.U. Saint-Pierre, ³Service de Radiologie, Hôpital Erasme

RESUME

Nous rapportons l'observation d'un fœtus de 32 semaines d'aménorrhée (SA) porteur d'une diastématomyélie dont le diagnostic anténatal repose sur la réalisation successive d'une échographie, d'une tomodensitométrie (TDM) et d'une imagerie par résonance magnétique (IRM). A l'occasion de cette observation, nous précisons la contribution des différents examens d'imagerie au diagnostic anténatal de cette malformation rare.

Nous décrivons ensuite, les hypothèses embryologiques, les présentations cliniques et le pronostic de cette malformation à travers les données de la littérature.

Rev Med Brux 2014 ; 35 : 39-42

ABSTRACT

We report a case of a 32-week-old foetus affected by diastematomyelia. A third trimester echography suggested a spine abnormality. Further investigations by CT-scanner and MRI were performed to precise the anomaly and to better counsel the couple on the prognosis. We performed a review of the literature about embryological hypotheses, clinical presentations, antenatal investigations and prognosis of such a rare spinal malformation.

Rev Med Brux 2014 ; 35 : 39-42

Key words : diastematomyelia, prenatal diagnosis, split cord malformation

DESCRIPTION DU CAS CLINIQUE

Une jeune primipare âgée de 23 ans, d'origine brésilienne, enceinte de 32 SA, est référée à la consultation de médecine fœtale de notre institution pour une notion d'anomalie vertébrale fœtale diagnostiquée au Brésil. La patiente ne présente aucun antécédent personnel ou familial et ne prend pas de médicament.

L'échographie objective en coupe sagittale la présence d'une hyperéchogénicité centromédullaire associée à un défaut d'alignement et une interruption des apophyses épineuses depuis la 8^e vertèbre thoracique (D8) jusqu'à la 2^e vertèbre lombaire (L2) (figure 1A). Les coupes transversales démontrent un écartement des lames latérales et la présence de deux cordons médullaires (figure 1B).

Les reconstructions échographiques en 3D confirment l'interruption des apophyses épineuses de D8 à L2 par un processus hyperéchogène évoquant

une structure osseuse (figure 2). Aucune anomalie cérébrale n'est objectivée.

La morphologie et la mobilité des membres inférieurs sont préservées. Le restant de l'anatomie fœtale est sans particularité sous réserve de la qualité très moyenne de l'examen compte tenu de la corpulence maternelle. Le fœtus est eutrophique de sexe féminin.

Afin de préciser l'anatomie de la colonne vertébrale et de la moelle et d'étayer la normalité cérébrale, une TDM osseuse centrée sur le rachis et une IRM cérébrale et médullaire sont réalisées à 34 SA (figures 3 et 4).

La TDM osseuse confirme la segmentation normale des corps vertébraux, les anomalies décrites au niveau des arcs postérieurs de D8 à L2 et l'éperon ostéo-cartilagineux centromédullaire (figure 3).

L'IRM met en évidence une duplication de la

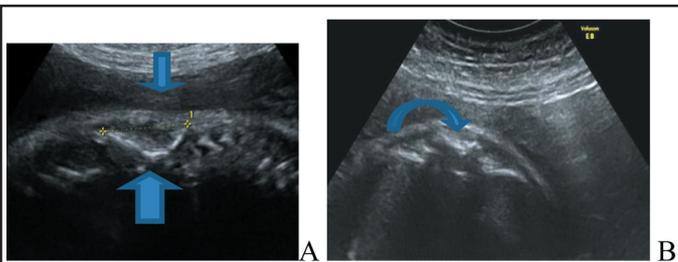


Figure 1 : Echographie à 32 SA. A : Coupe longitudinale, éperon rachidien hyperéchogène (flèche épaisse) et intégrité cutanée (flèche fine) ; B : Coupe transversale, deux hémivoeltes, éperon osseux (flèche).

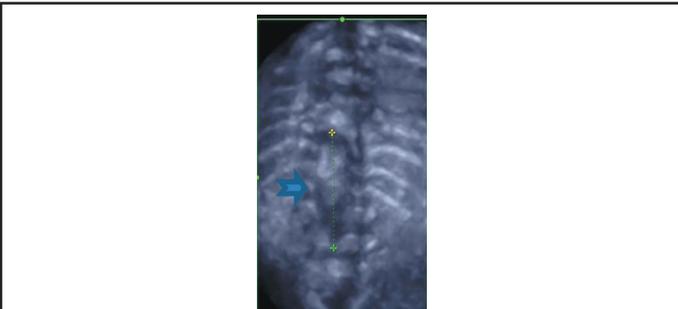


Figure 2 : Reconstruction 3D statique à 32 SA : défaut d'alignement des apophyses épineuses.

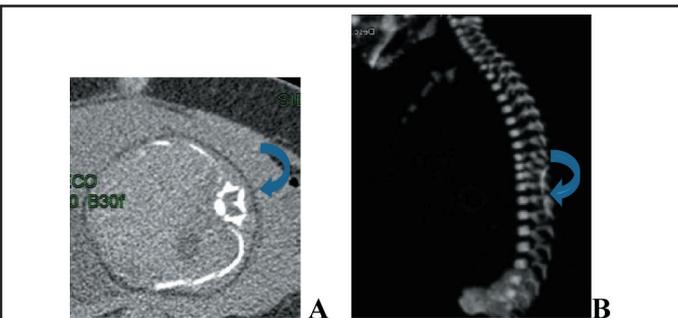


Figure 3 : Tomodensitométrie osseuse à 34 SA. A : Acquisition en 2D, coupe transversale, démontre l'écartement des lames latérales ; B : Reconstruction en 3D, confirme l'anomalie des arcs postérieurs remplacés par une plaque ossifiée à la charnière thoraco-lombaire et la préservation de la segmentation des corps vertébraux (flèches).

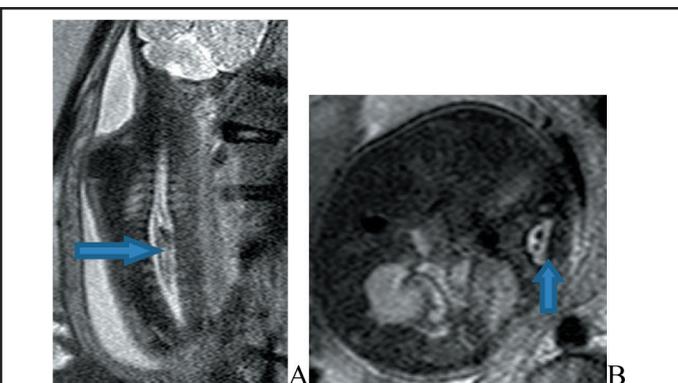


Figure 4 : IRM prénatale, coupe frontale (A) et coupe transversale (B) en séquence pondérée T2 : moelle séparée en deux hémimoelles (flèches).

moelle en deux cordons médullaires de D9 à L4 (figure 4). Les deux cordons se rejoignent au niveau du cône terminal bas inséré au niveau de L4-L5. L'IRM

confirme par ailleurs l'absence d'autres anomalies morphologiques notamment au niveau du parenchyme cérébral.

Après une concertation multidisciplinaire, il est décidé de rassurer les parents quant au bon pronostic de la malformation vu son caractère *a priori* isolé, et ce, sous réserve d'une réévaluation et d'une surveillance clinique et radiologique dès la naissance.

La patiente a accouché à terme par voie basse d'une fille de 3,080 kg.

L'examen clinique du nouveau-né montre la présence d'une fossette sacrée sans pertuis. L'examen neurologique est normal. Le nouveau-né a bénéficié d'une IRM à 12 jours de vie (figure 5).

L'IRM postnatale confirme les anomalies décrites en prénatal. La duplication sagittale de la moelle s'étend de D9 à L4-L5 et est associée à un élargissement inter-pédiculaire en regard du dédoublement. Les deux cordons médullaires sont séparés par un éperon osseux complet en rapport avec les arcs vertébraux postérieurs, de D9 à L1-2 et semblent entourés par deux sacs durs traduisant une diastématomyélie de type I (figure 5).

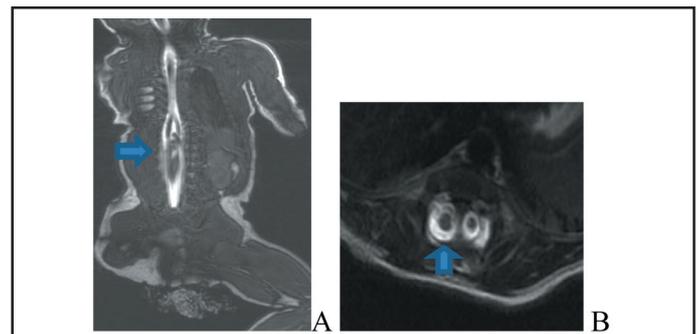


Figure 5 : IRM postnatale, coupe frontale (A) et coupe transversale (B) en séquence pondérée T2 : présence de 2 cordons médullaires (flèches) confirmant le diagnostic anténatal. La présence de 2 sacs durs en font une diastématomyélie de type I.

Le segment moyen du cordon médullaire gauche est discrètement plus petit que le droit. La moelle est basse insérée au niveau L4-L5. Les caractéristiques de signal du cône terminal, de la queue de cheval et des muscles para-vertébraux sont normales. L'examen neurologique à 1 mois et 1 semaine de vie (réflexes archaïques, réflexes de marche, points d'appui des pieds, tonus de base et sensibilité) est normal. Il a été décidé de continuer la surveillance neurologique, d'effectuer une IRM lombaire à 8 mois de vie et de discuter à ce moment d'une éventuelle intervention neurochirurgicale.

L'évaluation neurologique à 7 mois de vie de l'enfant met en évidence une hémiparésie du membre inférieur gauche. L'IRM de contrôle et l'intervention neurochirurgicale n'ont pas pu être réalisées avant le retour de la patiente pour le Brésil.

DISCUSSION

Définition de la diastématomyélie

La diastématomyélie est une malformation médullaire rare avec une incidence estimée à 3/10.000¹. L'anomalie a une prédominance féminine (3/4) et se situe dans 85 % des cas entre D9 et S1². Elle représente 4 % de toutes les dysraphies fermées³ et correspond à une division sagittale, segmentaire, de la moelle épinière en deux héli-moelles. Elle peut être isolée ou associée à un éperon ostéocartilagineux et/ou fibreux et à des anomalies de la segmentation vertébrale⁴⁻⁶. Le septum (ou éperon) est en continuité avec la partie dorsale du corps vertébral et/ou la partie ventrale de l'arc postérieur. Les cordons médullaires se rejoignent pour former le cône terminal en général unique. Le revêtement cutané est intact dans les formes isolées de diastématomyélie. Le diagnostic anténatal repose essentiellement sur l'échographie^{7,8}. La réalisation d'une IRM fœtale et d'un scanner osseux avec reconstructions 3D complète le diagnostic échographique à la recherche de lésions médullaires, cérébrales ou osseuses^{2,7,8}.

Hypothèse embryologique

La diastématomyélie est une notochordodysraphie, due à une perturbation de l'embryogenèse lors de la phase de gastrulation (2-3 SA)³⁻⁵. Elle est probablement liée à la persistance anormale du canal neurentérique responsable d'un dédoublement de la notochorde. Par conséquent, les 2 colonnes notochordales induisent chacune la formation d'une plaque neurale. Le mésenchyme qui s'organise autour de la notochorde et du tube neural dédoublé tend à produire un dédoublement du canal médullaire. Les deux héli-moelles possèdent chacune un jeu de racines motrices et sensibles homolatérales.

Classification des diastématomyélias^{2,7}

- Type I : le dédoublement de la moelle est associé à un dédoublement de l'enveloppe arachnoïdienne et dure-mérienne. Les deux sacs duras sont séparés par un éperon osseux ou cartilagineux qui s'insère sur la face postérieure du corps vertébral et d'orientation variable (sagittale ou oblique). Cette forme est souvent symptomatique, mais la clinique n'est pas spécifique.
- Type II : les deux héli-moelles revêtues de leur gaine piaie propre avec une enveloppe arachnoïdienne et durale commune sont séparées par de simples adhérences fibreuses. Cette forme est rarement symptomatique

Les présentations cliniques^{2,3,5-7,9}

Elles sont de trois types :

- Les déformations rachidiennes sont présentes dans 30 à 60 % des cas (telles que les cyphoses et scolioses) et sont dues à des anomalies associées de la segmentation vertébrale (héli-vertèbre,

vertèbres en aile de papillon, blocs vertébraux).

- Les anomalies neurologiques sont décrites dans 33 à 66 % des cas et peuvent se manifester par des déficits sensitivomoteurs et vésico-sphinctériens pouvant être secondaires à des tractions anormales sur les racines nerveuses avec des ischémies secondaires. Il existe également une possible association avec des méningocèles et myéloméningocèles, des kystes neurentériques, des moelles basses insérées, une hypotrophie d'un membre ou des pieds bots.
- Les anomalies cutanées sont en regard de la lésion dans 30 à 80 % des cas et peuvent se manifester par une plaque d'hypertrichose, des angiomes ou des télangiectasies, une fossette sacrée borgne, un lipome sous-cutané, une tache pigmentée ou un sinus dermique.

Le diagnostic prénatal⁶⁻⁹

- L'échographie suspecte le diagnostic le plus souvent lors de l'examen morphologique du 2^e trimestre (rares cas décrits au 1^{er} trimestre^{1,10}) face à un élargissement ou un défaut de fermeture du canal rachidien, des anomalies de courbure du rachis, un éperon osseux intracanalair, une anomalie de segmentation. La mise en évidence d'un dédoublement de la moelle est parfois difficile. L'échographie permet par ailleurs d'apporter des éléments pronostiques en appréciant le reste de la morphologie et la mobilité des membres inférieurs.
- L'IRM est l'examen de choix après l'échographie. Elle permet de mieux visualiser les deux cordons médullaires et d'apprécier leur taille et l'extension de la division médullaire ainsi que la position du cône médullaire terminal. Elle permet également de rechercher une éventuelle association avec une malformation de Chiari II, un méningocèle ou myéloméningocèle, un kyste, une persistance d'un canal neuro-entérique, ou d'autres anomalies morphologiques associées.
- La TDM osseuse, après une analyse fine des coupes axiales natives et une reconstruction 3D, permet une meilleure étude des structures osseuses éventuelles (anomalies de la segmentation et visualisation de l'éperon osseux).

Le pronostic

Le pronostic dépend des anomalies associées à la diastématomyélie. Il est favorable dans les formes isolées. Les marqueurs du caractère isolé de la diastématomyélie sont : l'apparence normale de la courbure vertébrale, l'intégrité cutanée, l'absence de signes intracrâniens, l'absence de dysraphisme ouvert et des taux normaux d'alpha fœtoprotéine (AFP) et d'acétylcholinestérase (AChE).

De Has *et al.*¹ ont publié en 2007 une étude de 8 cas de diastématomyélie parmi 27.085 femmes enceintes référées vers leur centre entre 2000 et 2005. Ces patientes ont bénéficié d'une amniocentèse pour caryotype ainsi qu'un dosage d'AFP et AChE. Les

caryotypes et les taux AFP et AchE étaient normaux pour tous les cas diagnostiqués sauf pour 1 cas de diastématomyélie associé à un spina bifida ouvert. Une patiente a fait une fausse couche à 24 SA suite à la PLA. Les six autres patientes ont accouché à terme. Les examens neurologiques de leur nouveau-né étaient normaux à la naissance. 2 des 6 enfants ont été opérés à l'âge de 5 mois et 20 mois respectivement et n'ont présenté aucune séquelle neurologique. Les 4 autres enfants sont restés asymptomatiques à l'âge de 6-18-20 et 24 mois.

Notre revue de la littérature concerne 14 études et inclut un total de 26 cas de diastématomyélie. Les principales anomalies associées sont des anomalies de segmentations vertébrales (3 cas) et des myélo-méningocèles (5 cas). Un cas d'amyotrophie et hypomotilité d'un membre est rapporté ainsi qu'un cas d'anomalies sévères de segmentation vertébrale associé à un rein unique et une imperforation anale. Les 16 autres fœtus ont une diastématomyélie isolée. Parmi ces 16 cas, 4 ont fait l'objet d'une interruption médicale de grossesse⁹⁻¹¹. Parmi ces derniers cas, la cause de l'interruption n'est pas précisée pour 1 cas⁹, les interruptions des grossesses sont effectuées à la demande des parents pour 2 autres cas¹⁰ et la patiente était traitée par aciclovir au moment de la conception pour le dernier cas¹¹. Les 12 autres fœtus sont nés à terme et leurs examens neurologiques à la naissance étaient normaux.

Dans le type I, il est actuellement recommandé de recourir à un traitement chirurgical systématique en cas de présence d'éperon, avant la fin de la première année de vie. En revanche, les enfants porteurs du type II ne seront opérés que s'ils sont symptomatiques. Le pronostic est excellent si la chirurgie est réalisée rapidement après l'apparition des premiers troubles cliniques⁷.

CONCLUSION

La diastématomyélie est une forme rare de dysraphisme spinal qui peut être suspectée grâce à une échographie obstétricale attentive. L'IRM fœtale et le scanner osseux permettent de préciser l'anomalie par la mise en évidence d'un éperon centromédullaire séparant deux héli-moelles, ce qui est pathognomonique de cette pathologie. Le pronostic de cette malformation est déterminé par les anomalies associées et reste bon dans les formes isolées moyennant une surveillance neurologique et une prise en charge neurochirurgicale précoce.

Conflits d'intérêt : néant.

BIBLIOGRAPHIE

1. Has R, Yuksel A, Buyukkurt S, Kalelioglu I, Tatli B : Prénatal diagnosis of diastematomyelia : presentation of eight cases and review of the literature. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2007 ; 30 : 845-9
2. Fikri M, Dafiri R : Imagerie des diastématomyélies. Etude d'une série de 20 cas. Service de Radiologie pédiatrique, C.H.U. Rabat-Salé Maroc (Google)
3. Chaouki Khoury : Pathogenesis and types of occult spinal dysraphism. *UpToDate* 2011
4. Rossi A, Gandolfo C, Morana G *et al.* : Current Classification and Imaging of congenital Spinal Abnormalities. *Semin Roentgenol* 2006 ; 41 : 250-73
5. Tortori-Donati P, Rossi A, Cama A : Spinal dysraphism : a review of neuroradiological feature with embryological correlations and proposal for a new classification. *Neuroradiology* 2000 ; 42 : 471-91
6. Chatelet C, Bourgeot Ph, Robert Y, Guérin B : Pathologies du rachis fœtal. *Echographie en pratique obstétricale*, 4^{ème} édition. Paris, Elsevier, Masson, EMC, 2009 : 277-8
7. Zebah M, Aubry C, Benachi A : Anomalies de fermeture du tube neural. *Conduites Pratiques en médecine fœtale*. Paris, Masson, 2011 : 61-2
8. Cherif A, Oueslati B, Marrakchi Z *et al.* : A propos de deux observations anténatales et revue de la littérature. *J Gynecol Obstet Biol Reprod* 2003 ; 32 : 476-80
9. Anderson NG, Jordan S, MacFarlane MR *et al.* : Diastematomyelia : diagnosis by prenatal sonography. *Am J Roentgenol* 1994 ; 163 : 911-4
10. Winter RK, McKnight L, Byrne RA : Diastematomyelia : Prenatal Ultrasonic Appearances. *Clin Radiol* 1989 ; 40 : 291-4
11. Gubbels JL, Gold WR, Bauserman S : Prenatal diagnosis of fetal diastematomyelia in pregnancy exposed to acyclovir. *Reprod Toxol* 1991 ; 5 : 517-20

Correspondance et tirés à part :

A. SASSI
Hôpital Erasme
Service de Gynécologie-obstétrique
Route de Lennik 808
1070 Bruxelles
E-mail : assassi@ulb.ac.be

Travail reçu le 19 avril 2013 ; accepté dans sa version définitive le 23 août 2013.