



## Cas Clinique

## Schizencéphalie à Fente Ouverte : à Propos d'un Cas

*Open cleft schizencephaly : a case report*

Ondo Apo OF<sup>1,\*</sup>, Gnigone PM<sup>1</sup>, Nyangui Mapaga J<sup>1</sup>, Ongoly S<sup>1</sup>, Ndao Eteno M<sup>1</sup>, Mambila Matsalou GA<sup>1</sup>, Diouf Mbourou N<sup>1</sup>, Nsouda AA<sup>1</sup>, Kouna Ndouongo PH<sup>1</sup>

## RÉSUMÉ

<sup>1</sup>. Centre Hospitalier Universitaire de Libreville, service de Neurologie (Gabon)  
Département de médecine interne et spécialités médicales, Faculté de médecine (USS)

## Auteur correspondant :

Dr GNIGONE Pupchen

E-mail : [Pupchen3@yahoo.fr](mailto:Pupchen3@yahoo.fr)

Téléphone : (+241) 77 15 06 57

**Mots-clés:** Schizencéphalie, épilepsie, Gabon

**Keywords:** Schizencephaly, epilepsy, Gabon.

La schizencéphalie est une malformation rare du développement cortical résultant de défauts de migration cellulaire qui se produisent unilatéralement ou bilatéralement. La fente schizencéphalique peut être ouverte ou fermée. Une séquence d'IRM appelée HASTE permet le diagnostic en période prénatale. Les étiologies établies comprennent les infections in-utéro, le jeune âge maternel, la consommation abusive de drogues et de produits toxiques. La clinique est dominée par une déficience motrice, un léger retard mental et des crises d'épilepsie. Nous rapportons l'observation d'un patient de 42 ans présentant une épilepsie en rapport avec une schizencéphalie unilatérale à fente ouverte.

## ABSTRACT

Schizencephaly is a rare malformation of cortical development resulting from cell migration defects that occur unilaterally or bilaterally. Schizencephaly can be open or closed. An MRI sequence called HASTE allows diagnosis in the prenatal period. Established aetiologies include in-utero infections, young maternal age, drug and substance abuse. The clinic is dominated by motor impairment, mild mental retardation and seizures. We report the observation of a 42-year-old patient with epilepsy in relation to unilateral open cleft schizencephaly.

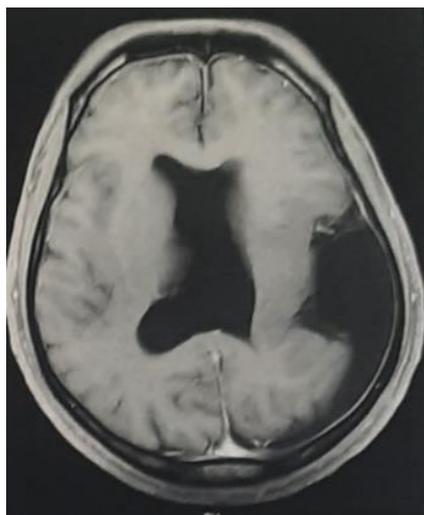
## INTRODUCTION

En 1946 Yakovlev et Wadsworth retrouvaient la présence de fentes dans la paroi cérébrale au cours d'une série autopsique, qu'ils ont appelées schizencéphalie [1]. Il s'agit d'une malformation congénitale rare du développement cortical cérébral caractérisée par une fente qui s'étend de la surface de la pie-mère aux ventricules cérébraux. On décrit deux types anatomiques de schizencéphalie : Le type I (parois à fente fermée) et le type II (parois à fente ouverte avec une « hydrocéphalie » coexistante). Les bords de la fente sont tapissés de matière grise hétérotrope et dysplasique. Nous rapportons l'observation d'un homme de 42 ans qui a consulté pour une épilepsie évoluant depuis l'enfance, en rapport avec une schizencéphalie à fente ouverte unilatérale. Cette observation clinique permet de faire ressortir les aspects cliniques, paracliniques de cette entité dont le diagnostic peut être fait en prénatal.

## OBSERVATION CLINIQUE

Mr A.A. âgé de 42 ans, de nationalité gabonaise, a consulté pour des crises convulsives atoniques survenant 3 à 4 fois par semaine. L'anamnèse révélait un début des crises à l'âge de 3 ans non explorées. Il est né d'une mère

de 16 ans au terme d'une grossesse non suivie. Il a gardé depuis l'enfance, un retard mental avec des troubles d'apprentissage, de concentration et une dyslexie perturbant sa scolarité. Aucun cas similaire n'a été retrouvé dans la famille. L'examen neurologique notait une microcéphalie, une difficulté d'acquisition des informations nouvelles, une baisse de la fluence verbale associée à un trouble de la répétition. Le reste de l'examen neurologique était normal. L'électroencéphalogramme mettait en évidence des graphoéléments paroxystiques compatibles avec une épilepsie généralisée. L'IRM cérébrale retrouvait une fente ouverte en situation occipitale gauche contenant du liquide cébrospinal étendue des ventricules latéraux à la surface du cortex cérébral, faisant évoquer une schizencéphalie de type II unilatérale. Le cortex bordant la fente était polymicrogyrique (Figure 1, 2).



**Figure 1** : IRM cérébrale en coupe axiale Écho de gradient T1, montrant une fente cérébrale ouverte horizontale, étendue de la surface du cortex jusqu'à la paroi du ventricule latéral gauche en occipital. Les lésions sont étendues à la vallée sylvienne gauche.



**Figure 2.** IRM cérébrale en coupe coronale spin écho T2 montrant une vaste collection de LCS de topographie cortico-sous corticale intéressant la convexité gauche associée à une schizencéphalie en situation occipitale gauche.

Le bilan biologique était normal. Le traitement a consisté en l'administration de Valproate de sodium à la dose de 1500 mg par jour. L'évolution a été favorable.

## DISCUSSION

La schizencéphalie est une anomalie de développement cortical survenant pendant la grossesse. Elle est responsable d'un retard de développement psychomoteur, d'épilepsie sévère pharmacorésistante perturbant les apprentissages cognitifs. La prévalence de la schizencéphalie a été estimée à 1,54 pour 100 000 naissances [2]. Son incidence est de 1 sur 1 650 chez des enfants souffrants d'épilepsie [3]. En Afrique subsaharienne, nous n'observons que des rapports de cas

[4,5]. Aucune prédiction nette sur le genre n'est notée. Cependant, Stopa et al. [6] ont trouvé une légère prépondérance masculine. La pathogénie de la schizencéphalie exacte n'est pas connue. Un épisode ischémique secondaire à un défaut de perfusion cérébrale vers la 7e semaine de gestation est supposée. Cette ischémie est localisée au niveau de la matrice germinale péri ventriculaire et aboutirait à une fente s'étendant de cette zone périventriculaire détruite jusqu'à la périphérie corticale [7,8]. Les causes de la schizencéphalie sont nombreuses : le jeune âge de la mère, les infections contractées in utero (cytomégalovirus et herpès simplex virus de type I), l'abus de produits toxiques et la consommation de drogues. Une origine génétique a aussi été évoquée devant l'existence de cas familiaux sporadiques associés à des mutations du gène EMX2 [7,8]. Il existe deux types anatomiques de schizencéphalie : la schizencéphalie de type II et le type I [9].

Les fentes peuvent être bilatérales, unilatérales, symétriques ou asymétriques. Elles sont plus fréquentes dans les lobes pariétal et frontal. La localisation occipitale est rare. La schizencéphalie est souvent associée à d'autres anomalies congénitales telles que les polymicrogyries, les hétérotopies, l'agénésie du septum pellucidum, l'agénésie du corps calleux et la dysplasie septo-optique [10]. Notre patient a présenté une schizencéphalie de type II unilatérale en situation occipitale gauche avec un cortex bordant la fente polymicrogyrique. L'expression clinique de la schizencéphalie dépend essentiellement de la bilateralité de la fente. La taille et le siège de la fente hémisphérique sont deux autres facteurs pronostiques tout aussi importants. Dans le type II, les altérations cliniques surviennent en période néonatale et sont dominées par une microcéphalie, un important retard psychomoteur et des crises d'épilepsie comme dans le cas de notre observation. Par contre, le mode de révélation est plus tardif dans le type I. Les crises d'épilepsie surviennent dans 50-60 % des cas [11,3]. Packard et al. [12] ont décrit un âge de début des crises proche de notre cas. Cependant, peu d'articles ont abordé la sémiologie des crises et les anomalies électroencéphalographiques observées. Les crises étaient principalement focales et leur sémiologie dépendait de l'emplacement de la fente. Les spasmes infantiles et les crises myocloniques ou atoniques ont rarement été signalés. En anténatal, le diagnostic peut être posé par une échographie ou par une IRM cérébrale fœtale, en séquence HASTE, vers la vingt huitième semaine d'aménorrhée [13]. Chez l'enfant et l'adulte, l'IRM reste l'exploration de choix. Les schizencéphalies unilatérales sont plus fréquentes que les bilatérales, représentant environ 60 % des cas [10]. La substance grise recouvrant la fente est anormale, épaisse et irrégulière. L'apport de la tomодensitométrie dans le type I est insuffisant, en revanche dans le type II, lorsque la fente est large le diagnostic par l'imagerie est plus facile. Toutefois, l'IRM est plus performante que la tomодensitométrie dans la détection de la fente et surtout des anomalies associées de la substance grise [14]. La prise en charge thérapeutique de la schizencéphalie est conservatrice et consiste principalement en une

rééducation des déficits moteurs, du retard mental et le traitement de l'épilepsie. La chirurgie est souvent difficile à réaliser en raison de la topographie centrale des lésions et la présence de zones épileptogènes étendues.

## CONCLUSION

Ce cas de schizencéphalie révélé par une épilepsie chez un adulte jeune non suivi né d'une mère jeune démontre l'intérêt des consultations prénatales et de l'exploration des crises. Ceci permet également de discuter des nouvelles stratégies de prévention et une amélioration de l'offre de soins. Car les anomalies de développement survenant au cours de la grossesse sont un véritable problème de santé publique dans nos pays africains. Elles sont à l'origine d'une mortalité maternelle et fœtale importante, d'un handicap physique avec des lourdes conséquences sur la qualité de vie et la société

## RÉFÉRENCES

1. Yakovlev PI, Wadsworth RC. Schizencephalies; A study of the congenital clefts in the cerebral mantle; clefts with hydrocephalus and lips separated. *J Neuropathol Exp Neurol.* 1946 Jul;5(3):169-206.
2. Curry CJ, Lammer EJ, Nelson V, Shaw GM. Schizencephaly: Heterogeneous etiologies in a population of 4 million California births. *Am J Med Genet A* 2005;137:1819.
3. Kopyta I, Skrzypek M, Raczkiewicz D, Bojar I, Sarecka-Hujar B. Epilepsy in pediatric patients with schizencephaly. *Ann Agric Environ Med.* 2020; 27(2): 279–283.
4. FG Niang, I Drady, A Athia, I Niang, AR Ndong, M Diedhiou, AN Diop. Schizencéphalie bilatérale à large fente ouverte : à propos d'un cas : *Jaccr Africa* 2020 (4), 4 :1-3.
5. Kamble V, Lahoti AM, Dhok A, Taori A, Pajnigara N. A rare case of schizencephaly in an adult with late presentation *journal of Family Medicine and Primary Care. J Family Med Prim Care.* 2017 Apr-Jun; 6(2): 450–452.
6. Stopa J, Kucharska-Miasik I, Dziurzynska-Bialek E, Kostkiewicz A, Solinska A, Zajac-Mnich M, et al. Diagnostic imaging and problems of schizencephaly. *Pol J Radiol* 2014;79:4449.
7. Curry CJ, Lammer EJ, Nelson V, Shaw GM. Schizencephaly: Heterogenous etiologies in a population of 4 million California births. *Am J Med Genet.* 2005; 137A: 181–189.
8. Denis D, Chateil JF, Brun M, Brissaud O, Lacombe D, Fontan D, Flurin V, Pedespan J. Schizencephaly: clinical and imaging features in 30 infantile cases. *Brain Dev.* 2000; 22: 475–483.
9. Paul D. Griffiths. Schizencephaly revisited. *Neuroradiology* (2018) 60:945–960.
10. Tiziana Granata, Elena Freri, Claudio Caccia et al. Schizencephaly: Clinical Spectrum, Epilepsy, and Pathogenesis. *J Child Neurol* 2005;20:313–318).
11. Vinícius Lopes Braga, Marcos Devanir Silva da Costa et al. Schizencephaly: A review of 734 cases. *Pediatric Neurology* (2018).
12. Packard AM, Miller VS, Delgado MR. Schizencephaly: correlations of clinical and radiologic features. *Neurology* 1997;48(5):1427–34.
13. Fawaz Edris, Ania Kielar et al. Ultrasound and MRI in the Antenatal Diagnosis of Schizencephaly. *J Obstet Gynaecol Can* 2005;27(9):864-868.
14. S. Jerbi Omezzine, A. Achour, S. Younes et al. Unilateral closed-lip schizencephaly: MRI characteristics. *j.arcped.*2012.