



# **MALFORMATION FŒTALE DÉTECTÉE PAR EXAMEN ÉCHOGRAPHIQUE AU PREMIER TRIMESTRE (T1)**

**Service d'Imagerie Médicale de PMI, Phnom Penh, CAMBODGE**

**Dr. SAR Watthana, Dr. KHOV Mong, Dr. IM Sopheakna, Dr. KOS Sina.**

**Présenté par: Dr. KHOV Mong**

**Le 16 Août 2024**

## INTRODUCTION

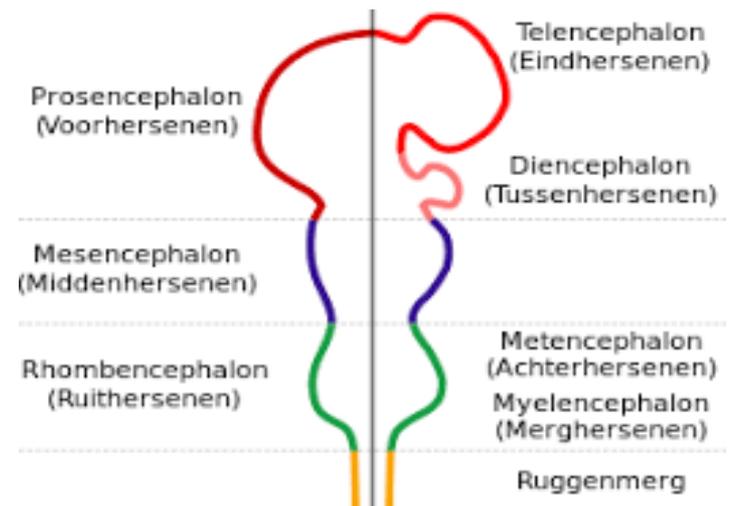
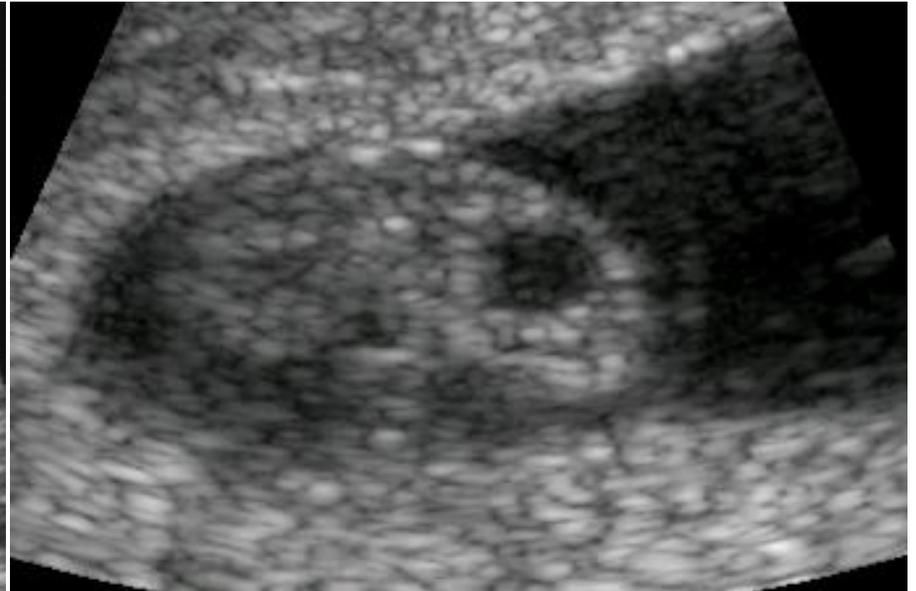
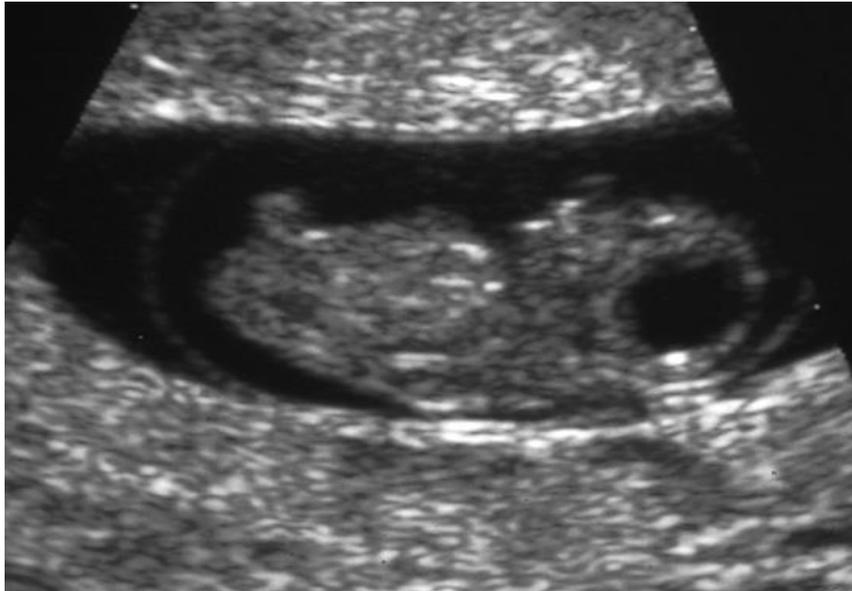
- **L'échographie du premier trimestre est un examen simple et rapide pour dater et vérifier l'évolutivité de la grossesse à une véritable approche morphologique embryonnaire. Elle permet le diagnostic précoce de nombreuses malformations et la recherche du signe d'appel majeur d'anomalie chromosomique qu'est la clarté nucale.**
- **La date de la première échographie obstétricale, autrefois souhaitée vers 8-10 semaines d'aménorrhée (SA), a été repoussée entre 11 et 13 SA.**

# Phase Physiologique Normal (Normal Physiologic Events) 1er Trimestre (T1)

- **Rhombecéphale kystique (Cystic rhombencephalon) :** Partie de l'encéphale qui comprend le bulbe rachidien, la protubérance annulaire, le cervelet et le quatrième ventricule.
- **Hernie ombilicale physiologique (Physiological Umbilical bowel herniation) :** Les intestins se développent dans la base du cordon ombilical, ce qui crée une petite poche, puis ils finissent par intégrer ce qui va former la cavité abdominale généralement au cours de la douzième semaine d'aménorrhée.
- **Clarté nucale (Nuchal Translucency / NT ) < 2.6mm :** Petite zone anéchogène (ne renvoyant pas d'écho en échographie) située sur le crâne d'un fœtus humain pendant le premier trimestre de grossesse, permet de dépister certaines anomalies congénitales, en particulier la trisomie 21.

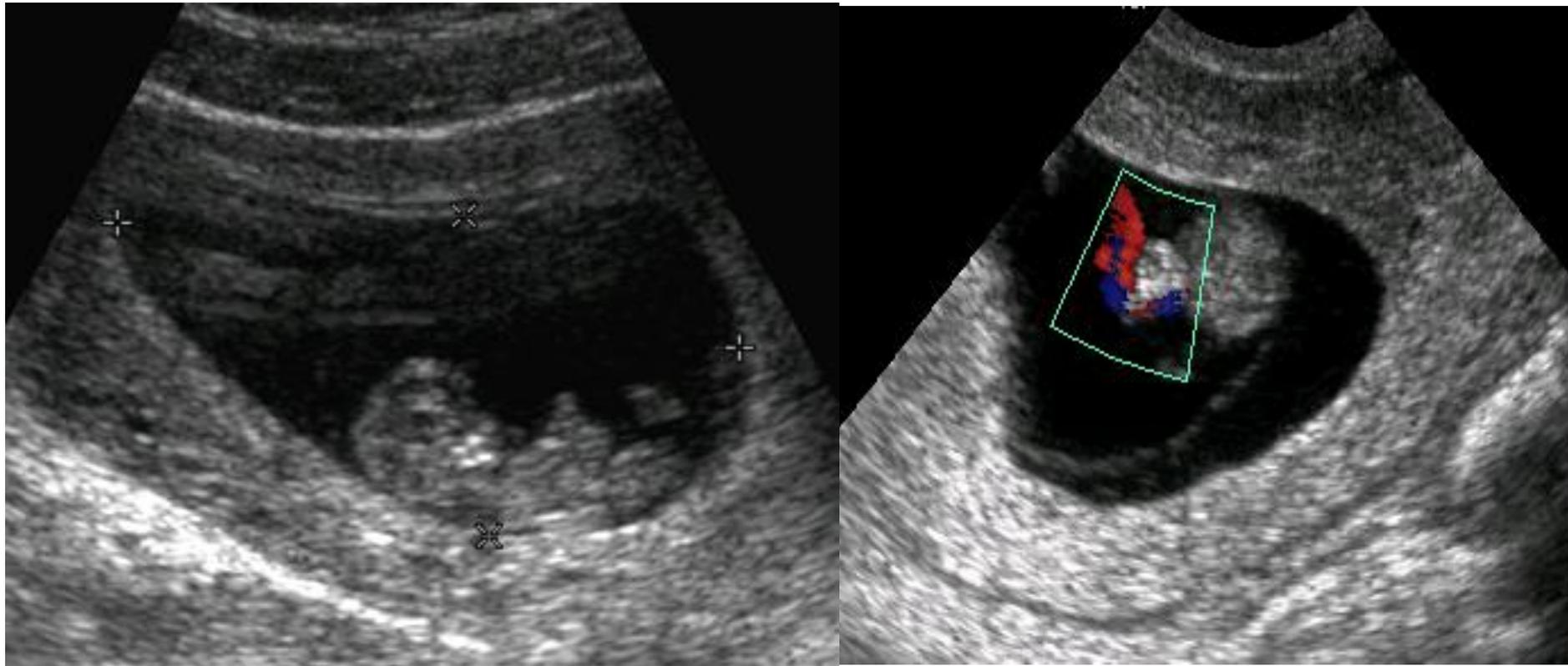
# Rhombencephale kystique (Cystic Rhombencephalon) :

Partie de l'encéphale qui comprend le bulbe rachidien, la protubérance annulaire, le cervelet et le quatrième ventricule.



# Hernie ombilicale physiologique (Physiological herniation of Intestine into base of Umbilical Cord) :

Les intestins se développent dans la base du cordon ombilical, ce qui crée une petite poche, puis ils finissent par intégrer ce qui va former la cavité abdominale généralement au cours de la douzième semaine d'aménorrhée.



**9-11 weeks GA**

# Hernie ombilicale physiologique (Physiological herniation of Intestine into base of Umbilical Cord) :



**12 weeks GA , Vérifié 3 SA plus tard : Hernie ou Omphalocèle ?**

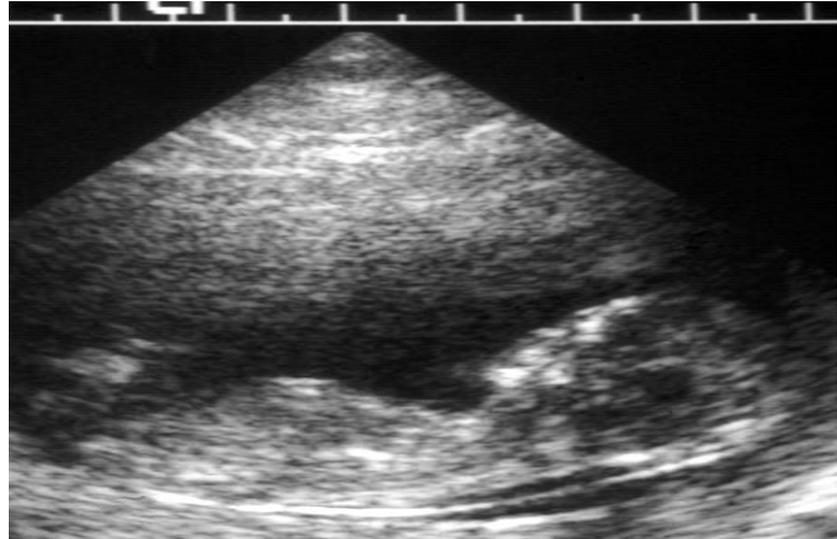
## Clarté nucale (Nuchal Translucency / NT) < 2.6mm :

Petite zone anéchogène (ne renvoyant pas d'écho en échographie) située sur le crâne d'un fœtus humain pendant le premier trimestre de grossesse, permet de dépister certaines anomalies congénitales, en particulier la trisomie 21.



Clarté nucale : Nuchal Fold < 2.6 mm

# Clarté nucale (Nuchal Translucency / NT) < 2.6mm :



**Tableau:** Répartition en percentile de la mesure de la clarté nucale en mm en fonction de la longueur craniocaudale (LCC) de l'embryon d'après Snidjers RJ, Noble P, Sebire N, Souka A, Nikolaidis KH. Lancet 1998;352:342-6)

	P5	P25	P50	P75	P95
LCC	CN	CN	CN	CN	CN
• 45 mm	0,81	0,95	1,25	1,55	<b>2,05</b>
• 50 mm	0,97	1,15	1,41	1,71	<b>2,25</b>
• 55 mm	1,07	1,30	1,57	1,86	<b>2,39</b>
• 60 mm	1,13	1,40	1,68	2,00	<b>2,51</b>
• 65 mm	1,18	1,50	1,78	2,10	<b>2,61</b>
• 70 mm	1,22	1,58	1,85	2,15	<b>2,70</b>
• 75 mm	1,21	1,62	1,90	2,20	<b>2,75</b>
• 80 mm	1,20	1,64	1,95	2,25	<b>2,80</b>

Une mesure > P95 est considérée comme anormale

# **Anomalie foetal détecté dans 1er Trimester (T1)**

- **Anencéphalie / Exencéphalie**
- **Acrania**
- **Encephalocèle**
- **Holoprosencephaly alobaire**
- **Hydrocéphalie (T2 et T3)**
- **Clarté nucale pathologique**
- **Hygroma colli: Cystic hygroma**
- **Laparoschisis/omphalocele**
- **Dysplasie kystique renale (Cystic renal dysplasia)**
- **Mégavessie.**
- **Spina bifida**

## **Anomalie du pôle céphalique ( $\approx 12$ SA)**

### **Dépistage des anomalies du système nerveux central au 1er trimestre de la grossesse:**

- **Le système nerveux central fœtal peut être examiné dès le 1er trimestre de la grossesse.**
- **Des malformations, telles que l'acrânie, l'holoprosencéphalie alobaire, les céphalocèles ou les spina bifida, peuvent être diagnostiquées dès ce terme et doivent par conséquent être recherchées activement chez tous les fœtus au cours de l'échographie du 1er trimestre.**
- **Pour d'autres pathologies, comme les anomalies vermiennes et les agénésies du corps calleux, certains marqueurs échographiques précoces ont été identifiés, bien que le diagnostic ne puisse être confirmé qu'au 2e trimestre de la grossesse.**

## **1°) Des anomalies qui doivent être diagnostiquées au 1er trimestre comme :**

- la séquence d'acrânie-exencéphalie-anencéphalie (4/10 000): absence des structures osseuses et de la peau qui recouvrent le cerveau. Bien que son taux de détection soit proche de 100%, certains loupés ont été observés lors d'échographie trop précoces, avant 11 semaines d'aménorrhée
- l'holoprosencéphalie lobaire (1/1300): absence du signe du papillon, formé par les plexus choroïdes séparés par la faux du cerveau, associée dans 2/3 des cas à une anomalie chromosomique
- les céphalocèles (1/5000) : taux de détection de 80%

## **2°) Des anomalies pour lesquelles il existe dorénavant des marqueurs échographiques pertinents**

- spina bifida aperta: les signes directs, tels que nous les connaissons au 2e trimestre, ne permettent de dépister que 50% des spina ouverts.

## **3°) Des anomalies qui relèvent du 2e trimestre mais qui peuvent présenter des signes subtils au 1er trimestre :**

- malformation de Dandy Walker

## **4°) Des malformations qui ne peuvent pas être diagnostiquées au 1er trimestre :**

- agénésie du corps calleux
- ventriculomégalie

**Anencéphalie:** absence partielle ou totale de l'encéphale, du crâne, et du cuir chevelu.



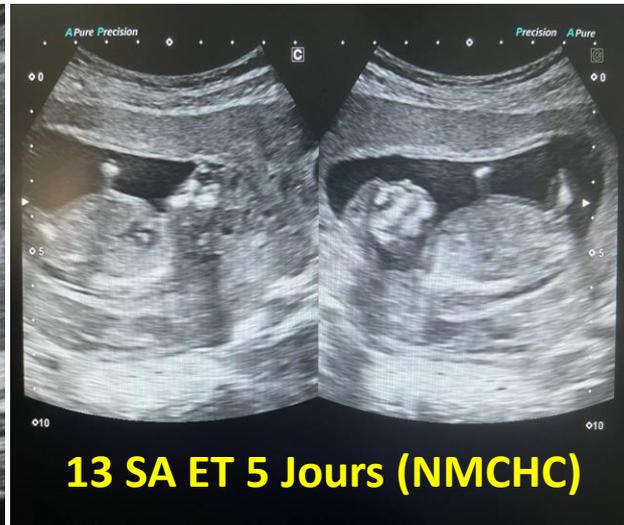
# Exencéphalie: la présence du cerveau en dehors de la boîte crânienne.

Défaut de fermeture du tube neural avec protrusion de l'encéphale hors de la voûte crânienne.

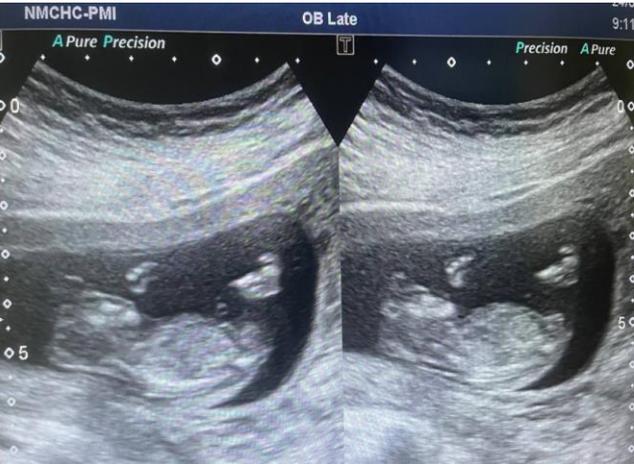


Exencéphalie

Absence complète de structure osseuse.  
Présence de tissu cérébral dysplasique  
et désorganisé.

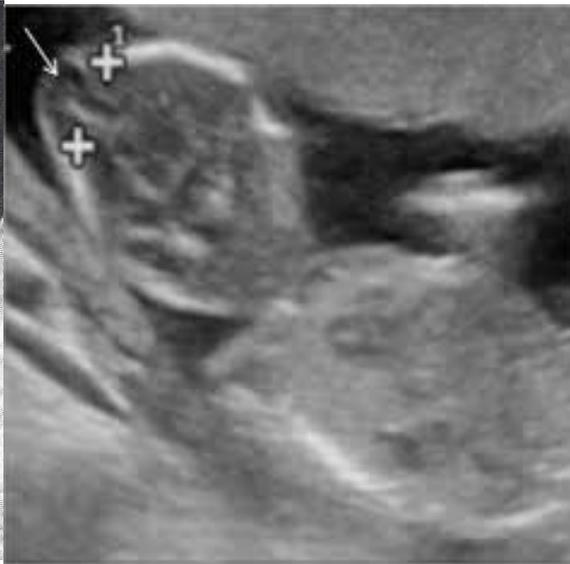
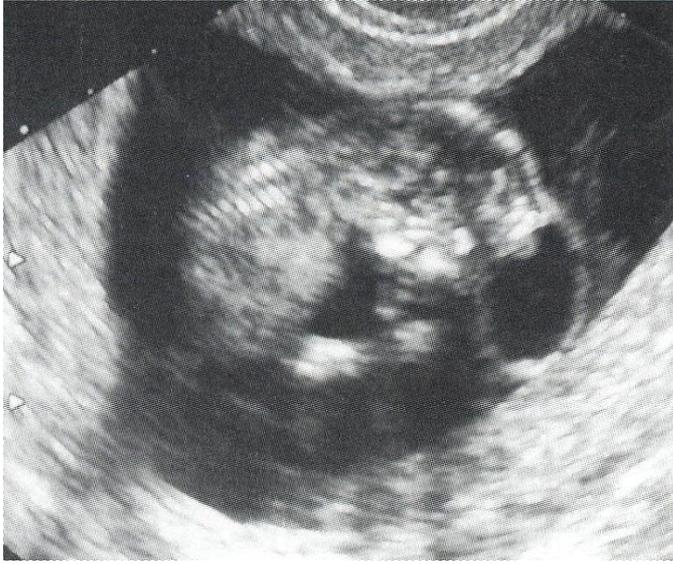


**Acrania** : Partial absence of skull, bones, and scalp.



**12 SA (NMCHC)**

**Encéphalocèle** : La conséquence d'une fermeture incomplète de la boîte crânienne (crâne bifide) / une hernie du cerveau hors de la boîte crânienne.



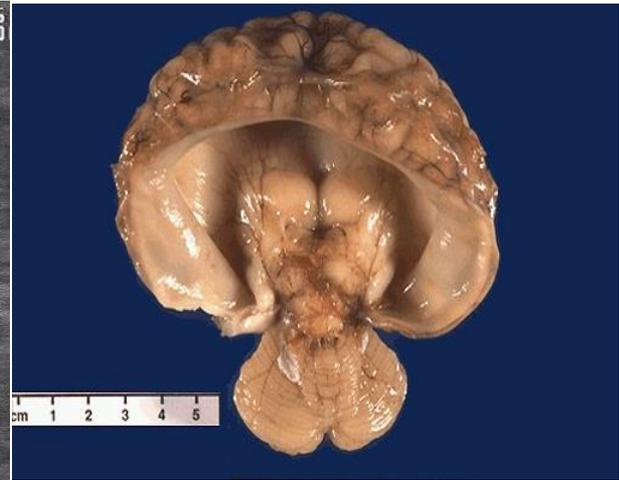
**Holoprosencéphalie** : Une malformation congénitale du cerveau. Elle consiste en l'absence de séparation du cerveau primitif ou téleencéphale en deux hémisphères et deux ventricules.

\* **Holoprosencéphalie alobaire** : C'est la forme la plus sévère avec absence totale de scissure longitudinale et un ventricule cérébral unique (les deux ventricules latéraux du cerveau sont restés fusionnés en un seul)

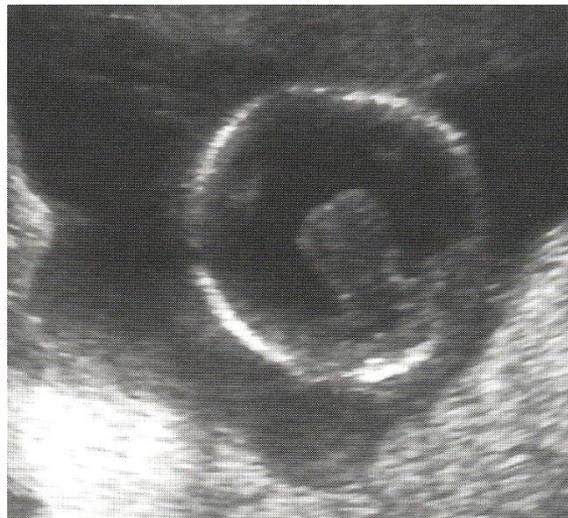
\* **Holoprosencéphalie semi lobaire** : Forme de holoprosencéphalie caractérisée avec fusion des lobes frontaux et pariétaux droits et gauches, la scissure interhémisphérique n'étant que partielle et postérieure les malformations faciales sont en général moins sévères que dans la forme alobaire

\* **Holoprosencéphalie lobaire** : Le cerveau est séparé dans la plus grande partie et la plupart des structures de la ligne médiane sont bien formées ; seule la partie frontale inférieure, du cerveau est fusionnée. Ces caractéristiques font que le diagnostic par imagerie est plus difficile dans cette forme que dans les deux précédentes.

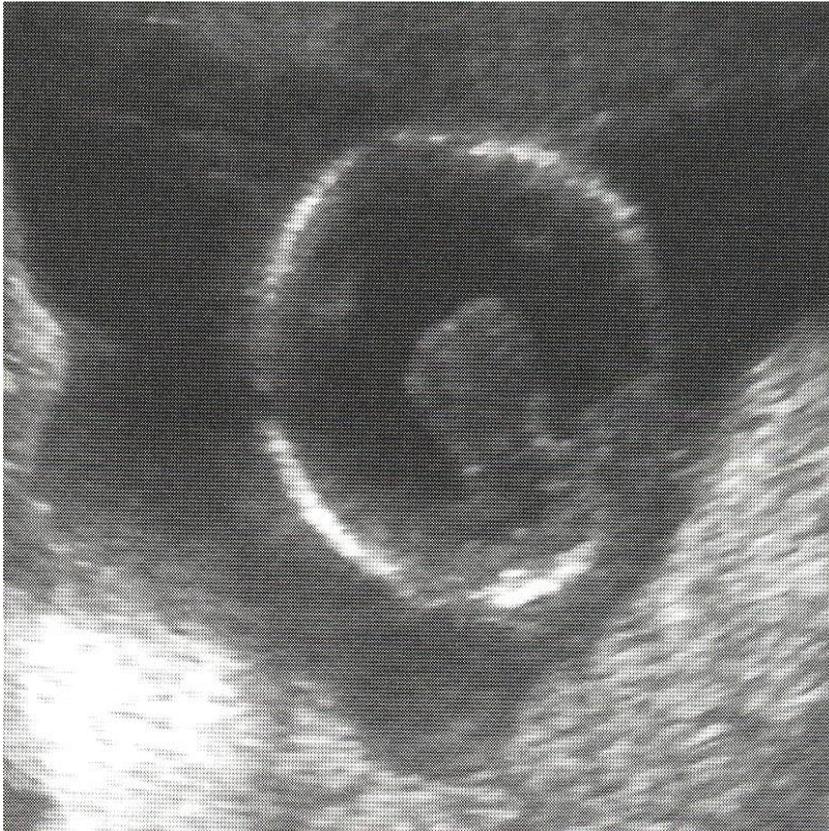
**Holoprosencéphalie** : Une malformation congénitale du cerveau. Elle consiste en l'absence de séparation du cerveau primitif ou téleencéphale en deux hémisphères et deux ventricules.



## HOLOPROSENCEPHALIE



# Holoprosencephalie lobaire

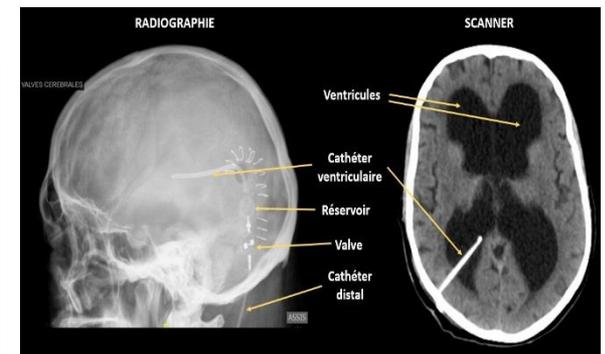
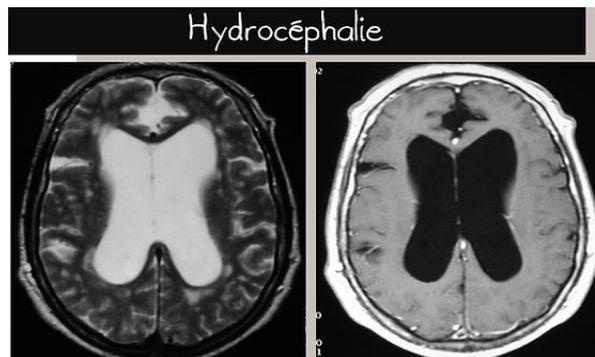
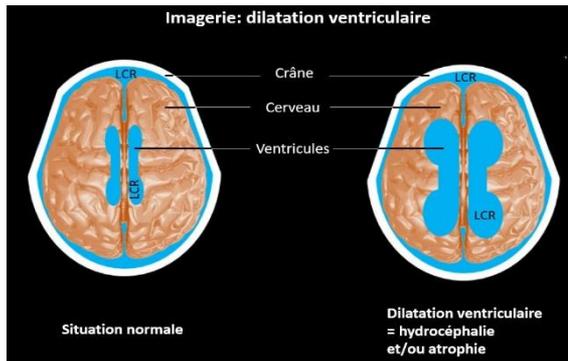


\* **Holoprosencéphalie lobaire** : C'est la forme la plus sévère avec absence totale de scissure longitudinale et un ventricule cérébral unique (les deux ventricules latéraux du cerveau sont restés fusionnés en un seul)

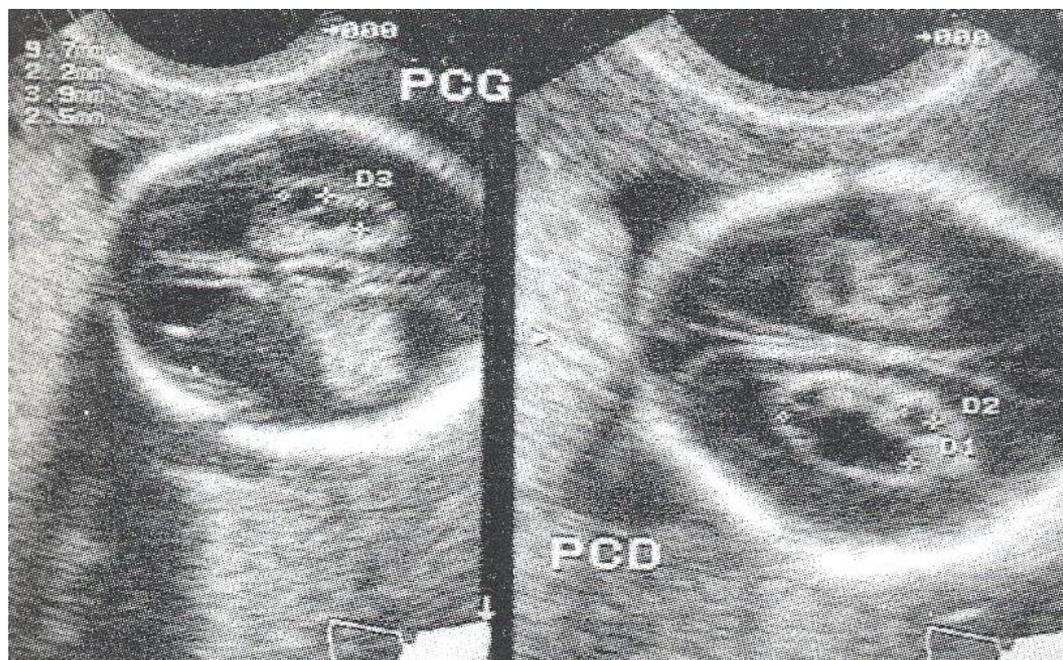
**Hydrocéphalie** : Une anomalie neurologique sévère, définie par l'augmentation du volume des espaces contenant le liquide cérébro-spinal (LCS).

## Hydrocéphalie (T2 et T3)

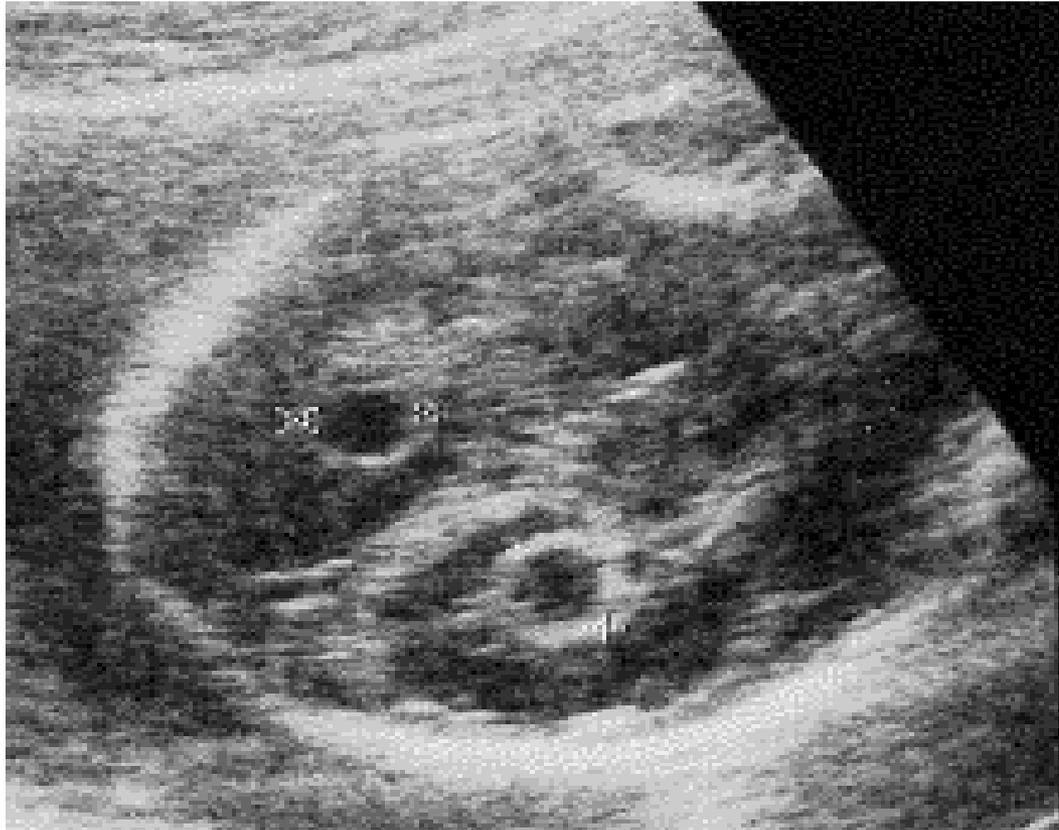
Le volume anormalement grand de la tête et la dilatation des ventricules cérébraux seront les principaux signes observés.



**Kystes des plexus choroïdes :** sont des marqueurs potentiellement utiles pour la trisomie 18 parce qu'ils sont, à la fois présents chez 50 % des foetus porteurs de cette aberration chromosomique, et qu'ils sont aisément diagnostiqués lors de la coupe du bipariétal réalisée en routine.



# Kystes des plexus choroïdes

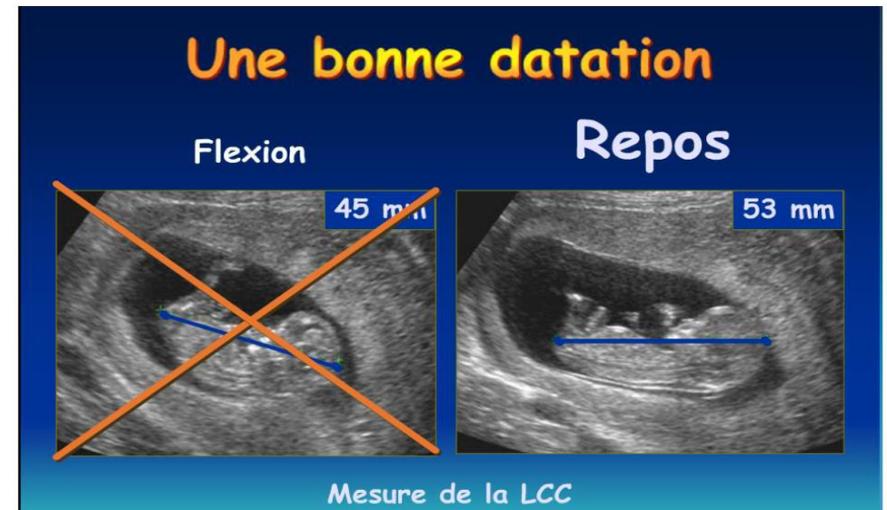


## **Anomalie de la nuque: clarté nucale/ hygroma kystique colli**

### **Clarté nucale : (CN)**

- Décollement du plan cutané de la région occipitale en position médiane > 2.6mm .**
- Phénomène transitoire**
- Embryon en 1/2 flexion**
- Signe d'appel d'anomalies chromosomiques: trisomie 21,13,18**
- CN : sa mesure est validée pour une LCC de 45 à 84 mm soit 11 à 14 SA.**
- La précision anatomique : meilleure vers 15 SA, mais à cette date datation moins précise et CN plus significative.**

# Clarté nucale pathologique



**Tableau: Répartition en percentile de la mesure de la clarté nucale en mm en fonction de la longueur craniocaudale (LCC) de l'embryon d'après Snidjers RJ, Noble P, Sebire N, Souka A, Nikolaides KH. Lancet 1998;352:342-6)**

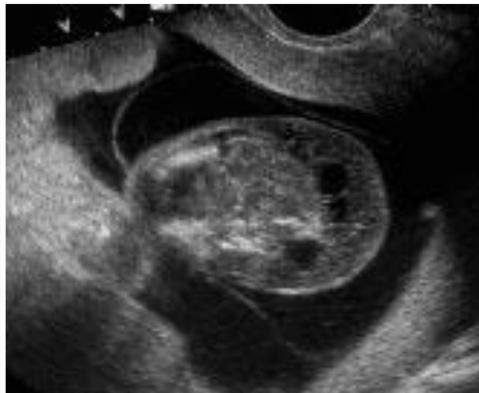
	<b>P5</b>	<b>P25</b>	<b>P50</b>	<b>P75</b>	<b>P95</b>
<b>LCC</b>	<b>CN</b>	<b>CN</b>	<b>CN</b>	<b>CN</b>	<b>CN</b>
• <b>45 mm</b>	0,81	0,95	1,25	1,55	<b>2,05</b>
• <b>50 mm</b>	0,97	1,15	1,41	1,71	<b>2,25</b>
• <b>55 mm</b>	1,07	1,30	1,57	1,86	<b>2,39</b>
• <b>60 mm</b>	1,13	1,40	1,68	2,00	<b>2,51</b>
• <b>65 mm</b>	1,18	1,50	1,78	2,10	<b>2,61</b>
• <b>70 mm</b>	1,22	1,58	1,85	2,15	<b>2,70</b>
• <b>75 mm</b>	1,21	1,62	1,90	2,20	<b>2,75</b>
• <b>80 mm</b>	1,20	1,64	1,95	2,25	<b>2,80</b>

**Une mesure > P95 est considérée comme anormale**

# Hygroma kystique colli

## Hygroma kystique colli:

- Retard des connexions lymphatico-jugulaires
- Collection lymphatique de la région latéro-cervicale
- Unilatérale ou bilatérale
- Multi-cloisonnée
- Risque chromosomique élevé
- Risque malformatif ultérieur



## Anomalie de la paroi abdominale

L'intestin doit avoir réintégré la cavité abdominale à 12 SA++

- Retard ou absence de réintégration : **HERNIE OMBILICALE**
- Renflement échogène >10mm de l'insertion du cordon :  
**OMPHALOCELE**
- Brèche de la paroi avec issue de viscères, latérale au cordon :  
**LAPAROSCHISIS**



Hernie ombilicale



Omphalocèle

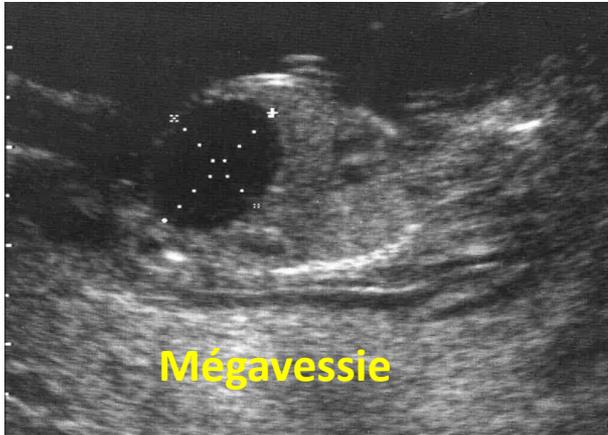
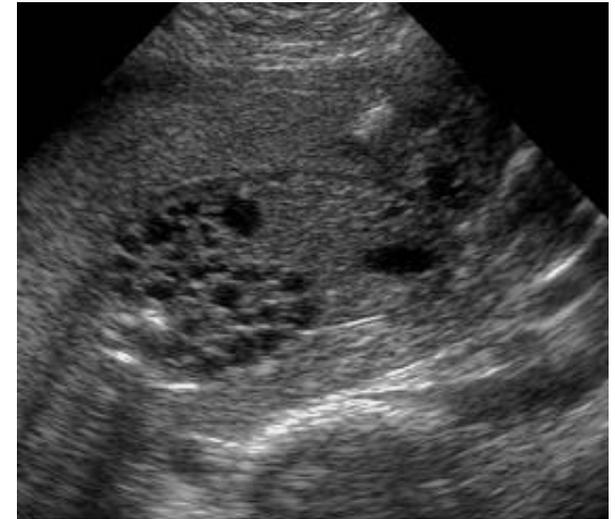
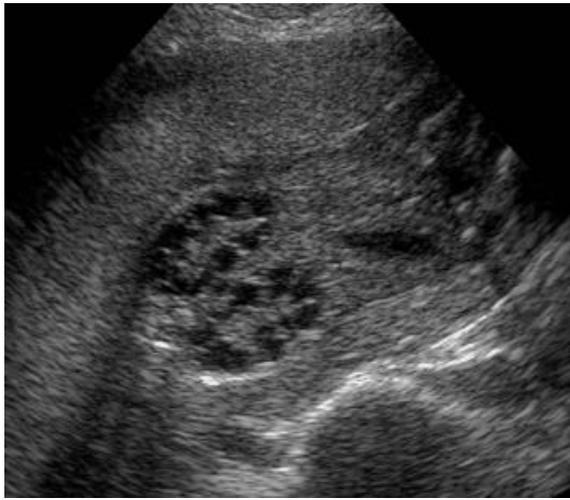


Laparoschisis

# Anomalie du système urinaire

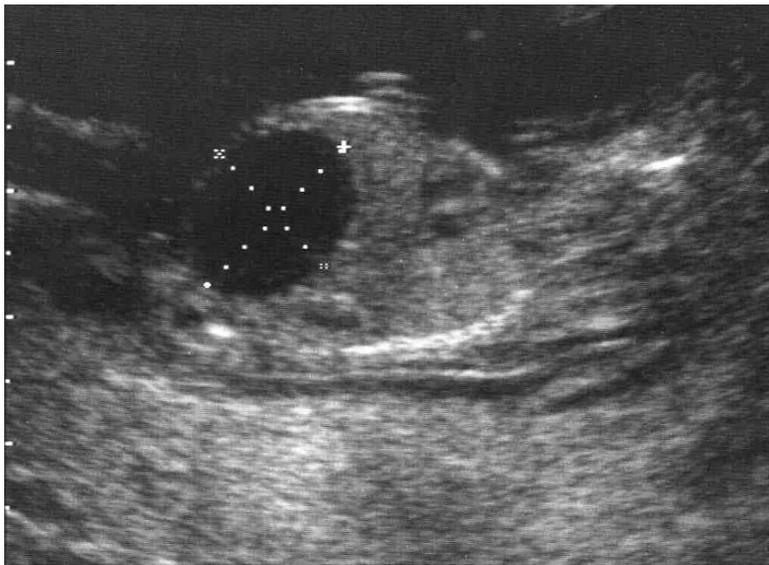
**Oligohydramnios sévère:**

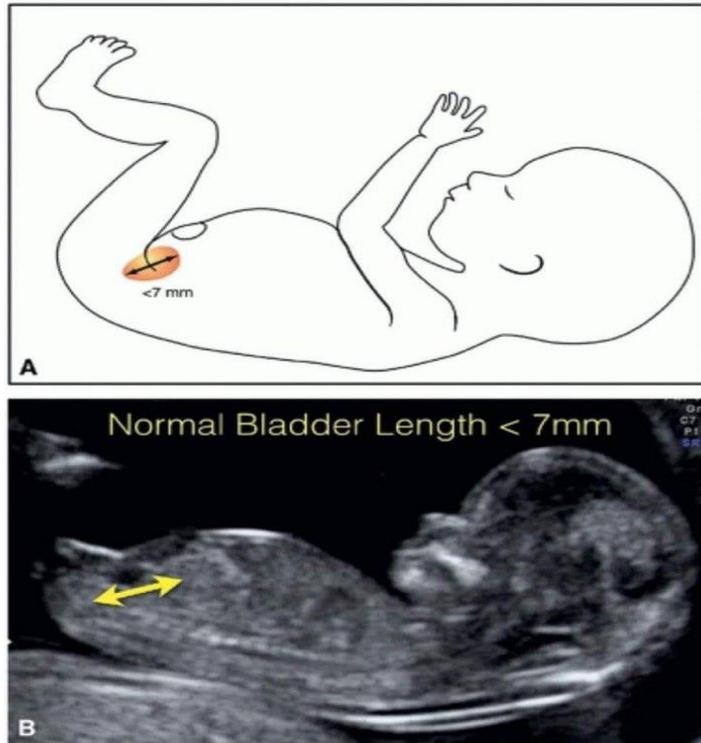
**Dysplasie multikystiques renales bilatérale: (Bilateral Multicystic Dysplastic Kidneys)**



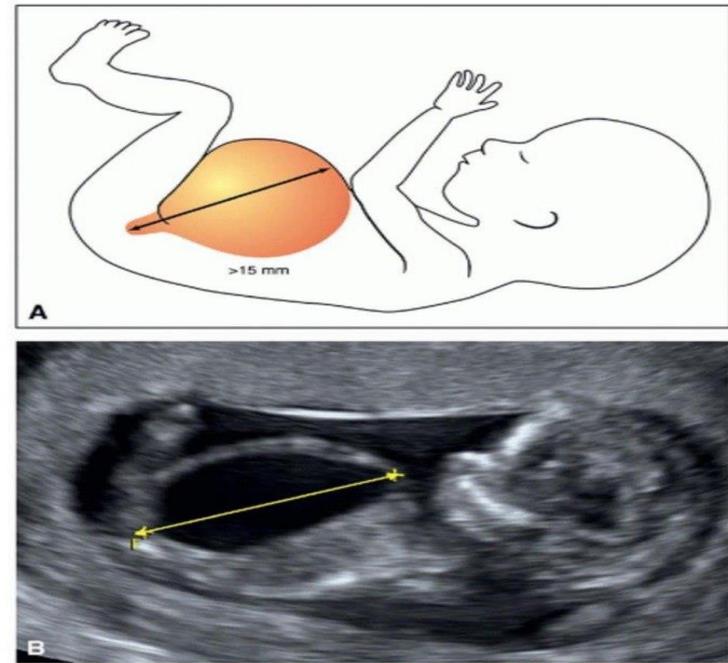
## Anomalie du système urinaire Mégavessie

**La mégavessie au premier trimestre de la grossesse est définie par un diamètre longitudinal supérieur ou égal à 7 mm sur une coupe sagittale du fœtus et/ou supérieur à 10 % de la longueur craniocaudale (LCC).**





**Figure 13.5:** Schematic drawing (A) and corresponding ultrasound image (B) of the midsagittal plane of the fetus showing the bladder in the lower pelvis. The fetus in B is at 12 weeks of gestation. This midsagittal plane is used for measuring the longitudinal diameter of the bladder. A normal bladder in the first trimester should have a longitudinal diameter of less than 7 mm.



**Figure 13.13:** Schematic drawing (A) and corresponding ultrasound image (B) of the midsagittal plane of the fetus, showing a dilated bladder (megacystis) with a bladder longitudinal diameter of greater than 15 mm. The presence of megacystis with bladder longitudinal diameter of greater than 15 mm is associated with fetal aneuploidy and renal abnormalities, along with distension of the anterior abdominal wall. See text for details.

**Aneuploidy is the presence of one or more extra chromosomes or the absence of one or more chromosomes. The risk of fetal aneuploidy rises with increasing maternal age.**

# Autres anomalies

- + **Anomalies des membres :**
  - **Mains botes.**
  - **Pieds bots.**
- + **Anomalie du rachis: spina bifida**
- + **Lymhoedème generalisé.**
- + **Syringomelie**

# Anomalie des membres

## Mains botes



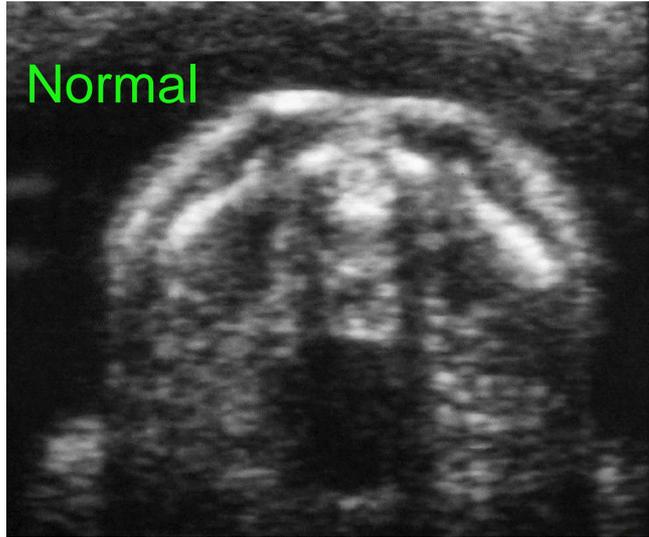
# Anomalie des membres

## Pieds bots

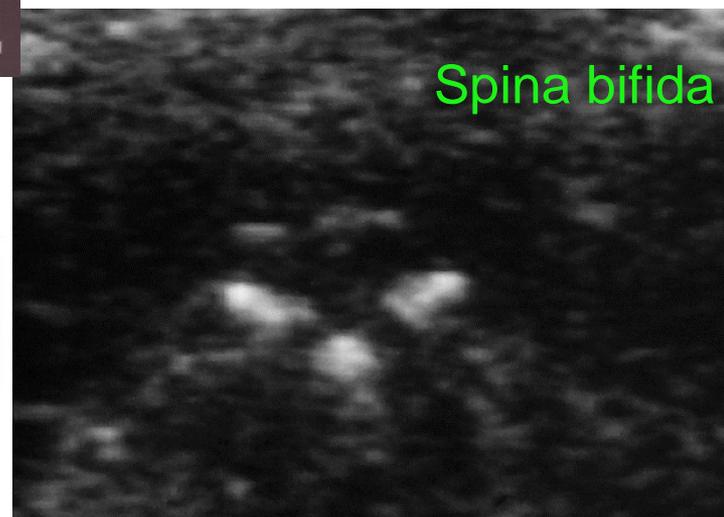
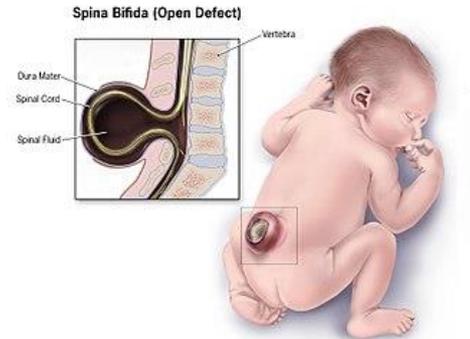
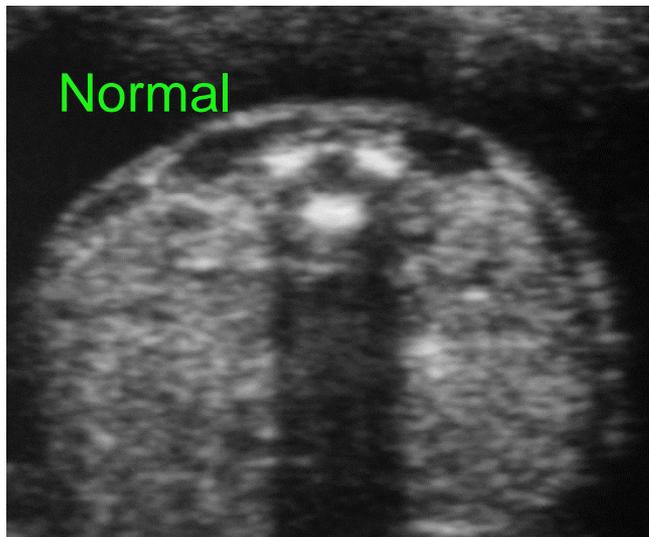
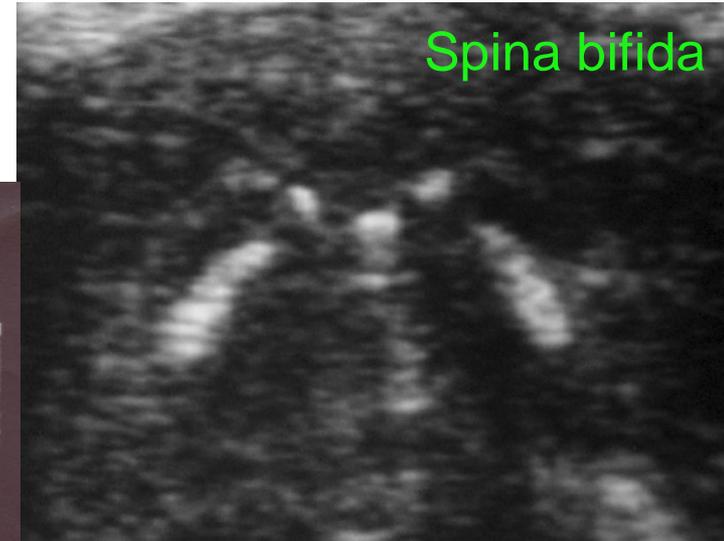


# Anomalie du rachis: spina bifida

Le spina bifida est un défaut de fermeture de la colonne vertébrale.

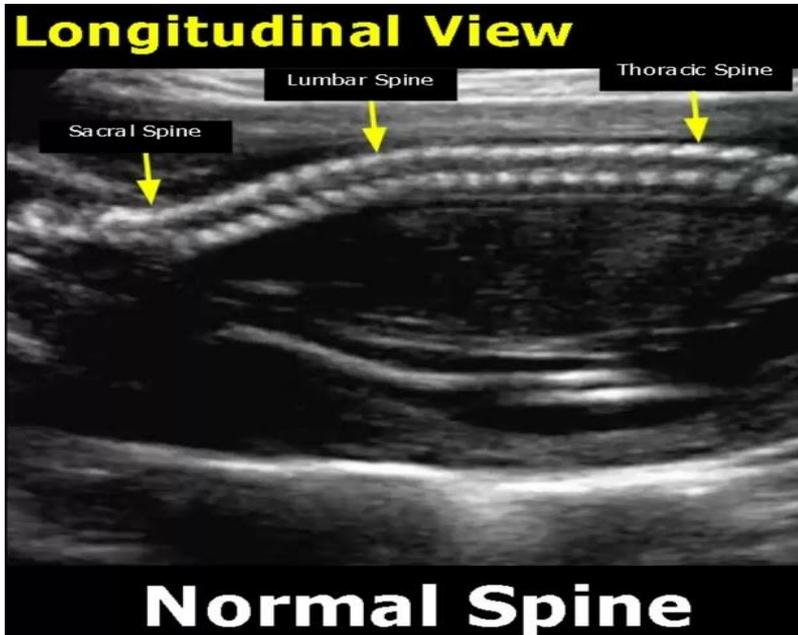


COUPE AXIAL OU  
TRANSVERSALE



# Anomalie du rachis: spina bifida

COUPE SAGITALE OU LONGITUDINALE



# Lymphoedème généralisé

**Lymphoedème : Oedème dû à obstruction des voies lymphatiques**

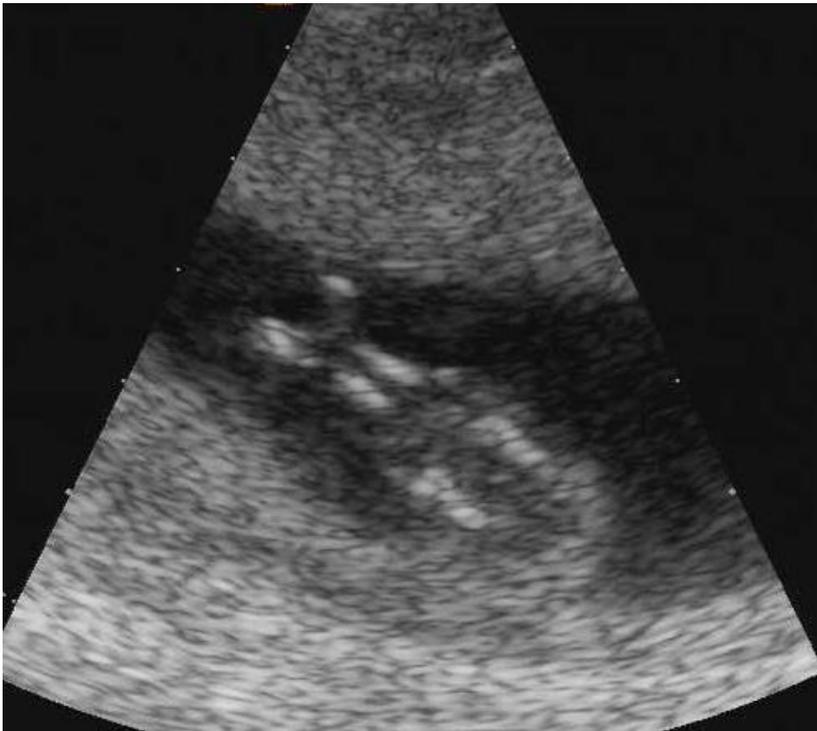


## Lymphoedème et omphalocèle chez Grossesse de 13 SA



# Sirengomelia / Mermaid syndrome

Sirenomelia, also called mermaid syndrome, is a rare congenital deformity in which the legs are fused together, giving the appearance of a mermaid's tail.



**Sirengomelia : Fusion accolement des 2 membres inférieurs**

# RÉFÉRENCES

- <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1762418503000049> (Échographie du premier trimestre First trimester ultrasonography).
- **Échographie en pratique obstétricale**, par Philippe Bourgeot Bernard Guérin du Masgenêt Yann Robert Véronique Houfflin-Debargé Yves Ardaens, 5e édition, 2014.
- <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0150986119300641>
- [Journal of Neuroradiology Volume 46, Issue 2](#), March 2019, Page 103 (Ines Mazhoud, Emna Bouhlel, Abir Khalfalli, Nessrine Jedidi, Chiraz Hafsa, Amina Ben Salem : **Les malformations cérébrales fœtales du premier trimestre**)
- <https://www.gyneco-online.com/imagerie/depistage-des-anomalies-du-systeme-nerveux-central-au-1er-trimestre-de-la-grossesse> (Philippe BOUKOBZA : **Dépistage des anomalies du système nerveux central au 1er trimestre de la grossesse**)
- [https://www.aly-abbara.com/livre\\_gyn\\_obs/Medecine\\_foetale/images/main\\_bote\\_T18.html](https://www.aly-abbara.com/livre_gyn_obs/Medecine_foetale/images/main_bote_T18.html)
- [A.C. Engels Prenatal Diagnosis 2016, 36, 266-273 : Sonographic detection of central nervous system defects in the first trimester of pregnancy](#)
- [https://fr.wikipedia.org/wiki/%C3%89chographie\\_au\\_premier\\_trimestre\\_de\\_la\\_grossesse](https://fr.wikipedia.org/wiki/%C3%89chographie_au_premier_trimestre_de_la_grossesse)
- <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S2468718917301149> (N. Hamdaoui, A. Dabadie, E. Lesieur , E. Quarello, M. Kheiri, G. Hery, B. Guidicelli, G. Gorincour : **Échographie de l'appareil urinaire fœtal au 1<sup>er</sup> trimestre de la grossesse**)
- <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3810221/>
- Snidjers RJ, Noble P, Sebire N, Souka A, Nikolaidis KH. *Lancet* 1998;352:342-6)



អរគុណ ចំពោះការយកចិត្តស្តាប់

*Merçi Beaucoup de votre attention*