

Images in medicine

Diagnostic anténatal d'un rachischisis



Prenatal diagnosis of rachischisis

Amira Ayachi^{1, &}, Mechaal Mourali¹

¹Service de Gynécologie et Obstétrique, Unité De Diagnostic Anténatal, Faculté de Médecine de Tunis, Université Tunis El Manar, CHU Bougatfa, Bizerte, Tunisie

[&]Corresponding author: Amira Ayachi, Service de Gynécologie et Obstétrique, Unité De Diagnostic Anténatal, Faculté de Médecine de Tunis, Université Tunis El Manar, CHU Bougatfa, Bizerte, Tunisie

Mots clés: Diagnostic anténatal, rachischisis, spina bifida

Received: 09/10/2016 - Accepted: 31/10/2016 - Published: 25/11/2016

Pan African Medical Journal. 2016; 25:191 doi:10.11604/pamj.2016.25.191.10912

This article is available online at: <http://www.panafrican-med-journal.com/content/article/25/191/full/>

© Amira Ayachi et al. The Pan African Medical Journal - ISSN 1937-8688. This is an Open Access article distributed under the terms of the Creative Commons Attribution License (<http://creativecommons.org/licenses/by/2.0>), which permits unrestricted use, distribution, and reproduction in any medium, provided the original work is properly cited.

Image en médecine

We report the case of a 30-year old G1P0 patient, referred to our Prenatal Diagnostic Unit due to the suspicion of open spina bifida at 24 w + 2d of pregnancy. The reassessed first-trimester ultrasound did not meet the quality standards for early diagnosis. The patient hadn't undergone prescribed first trimester serum markers screening. Morphology ultrasound showed biparietal diameter smaller than the 3rd percentile associated with temporal bone depression (A), lack of visualization of the large cisterna, Chiari malformation type II with the cerebellum protruding into the posterior fossa (B) and abnormal closure of the neural tube similar to rachischisis (C). Three-dimensional ultrasound was performed to visualize the extended dorsolumbar defect (D); the persistence of lower limb movements were deemed satisfactory. After the couple was informed about the poor prognosis of the abnormal ultrasound signs, they decided to interrupt the pregnancy (E) after investigating the karyotype of amniotic fluid cells. Chromosomal formula was normal: 46, XY. Upon discharge, the patient was prescribed folic acid supplements.

Key words: *Prenatal diagnosis, rachischisis, spina bifida*

Il s'agit d'une patiente âgée de 30 ans, G1P0, adressée à notre unité de diagnostic anténatal pour suspicion de spina bifida aperta à un terme de 24 SA+2jr. L'échographie du premier trimestre réévaluée ne répondait aux critères qualités permettant de faire un diagnostic précoce. Les marqueurs sériques du premier trimestre prescrits, n'ont pas été réalisés par la patiente. L'échographie morphologique retrouve un diamètre bipariétal inférieur au 3^{ème} percentile avec une dépression des os temporaux (A), une absence de visualisation de la grande citerne, un Chiari II avec un cervelet plongeant dans la fosse postérieure B) et une anomalie de fermeture du tube neural à type de rachischisis (C). Une échographie en mode tridimensionnelle a été réalisée visualisant le défaut dorsolombaire étendu (D), mais persistance de mouvements des membres inférieurs jugés satisfaisants. Après informations délivrées au couple sur le pronostic sombre des anomalies échographiques constatées, le couple a décidé d'interrompre la grossesse E) après réalisation d'un caryotype sur liquide amniotique. La formule chromosomique était normale: 46, XY. A la sortie, une ordonnance de supplémentation en acide folique a été délivrée à la patiente.

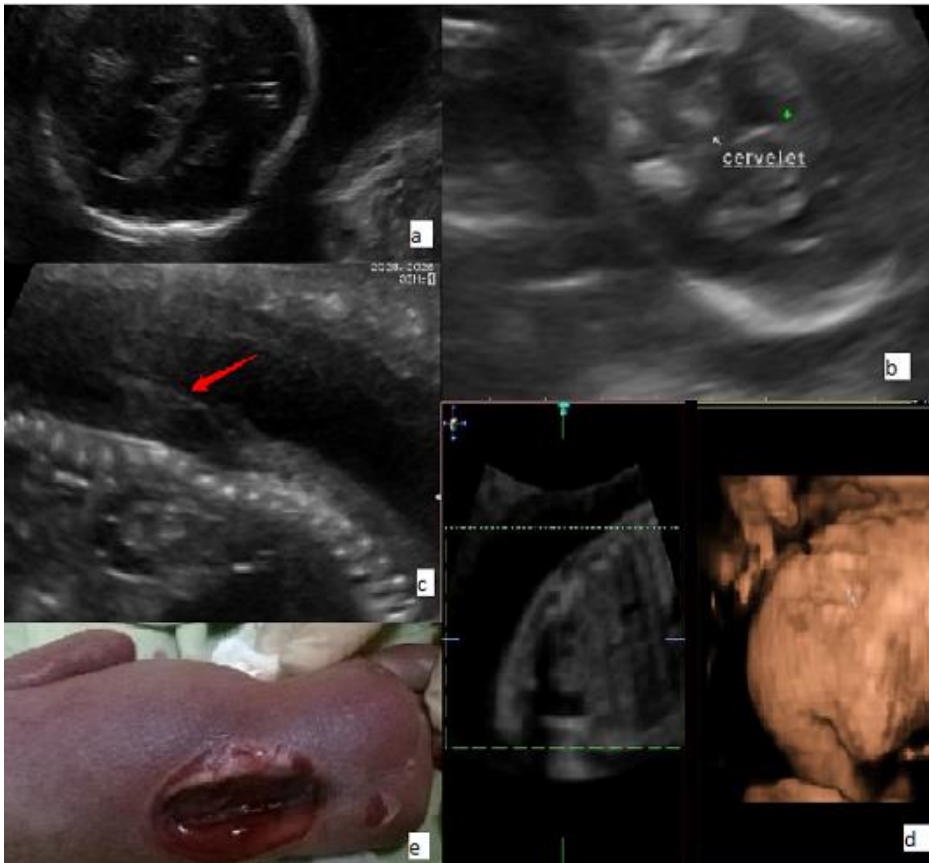


Figure 1: (A) diamètre bipariétal inférieur au 3^{ème} percentile avec une dépression des os temporaux; (B) cervelet plongeant dans la fosse postérieure; (C) rachischisis; (D) rachischisis en mode 3D; (E) rachischisis après IMG