

AGÉNÉSIE DU CORPS CALLEUX ET TROUBLES DES APPRENTISSAGES :

QUELS DIAGNOSTICS ?

D. HERON, M.L. MOUTARD, L. DELBE

L'agénésie du corps calleux (ACC) est la malformation cérébrale la plus fréquente. Elle est souvent diagnostiquée en anténatal et fréquemment associée à une déficience intellectuelle. Il est difficile d'établir un pronostic cognitif en anténatal et le développement des techniques en génétique pourrait compléter l'information donnée aux parents. Le but de l'étude est d'étudier les caractéristiques cliniques, radiologiques et génétiques de 80 patients ayant une ACC associée à une déficience intellectuelle ou des troubles des apprentissages.

Le type d'ACC, totale (57,5%) ou partielle (42,5%), n'influe pas sur le pronostic cognitif. L'association avec des anomalies cérébrales (26,25%) est aussi fréquente dans l'ACC partielle que dans l'ACC totale mais est un facteur péjoratif sur le plan cognitif. Il n'y a pas de différence significative dans le type d'anomalies cérébrales associées en fonction du type d'ACC. Le caractère isolé de l'ACC en anténatal est une information relativement fiable mais ne permet pas d'être rassurant sur le pronostic cognitif et la sévérité d'une possible déficience intellectuelle.

Le diagnostic étiologique génétique a été réalisé chez 32,5% des patients dont un tiers grâce aux puces à ADN. On dénombre 5 anomalies chromosomiques (trisomie 8, tétrasomie 8p, monosomie 1q, monosomie Xqter, délétion 3pter), 11 anomalies monogéniques (L1CAM, TCF4, ARX, DCX, FOXG1, GLI3, SETBP1, ZEB2) et 8 microremaniements chromosomiques déjà rencontrés dans la littérature.

Les puces à ADN ont leur intérêt et pourraient prendre une place de choix dans le bilan étiologique anténatal, notamment en cas d'ACC apparemment isolée où le pronostic cognitif est difficile à évaluer.