

# RÉVÉLATION TARDIVE D'UNE SCHIZENCÉPHALIE

## À L'ADOLESCENCE :

### À Propos d'un Cas rare et Revue de la Littérature

BOUDJELOUD Yasmina , HABCHI Nawel , RAHMANI Assia , TLIBA Souhil  
Service de neurochirurgie CHU Frantz Fanon Blida  
Faculté de Médecine Saad Dahlab 1

*Auteur correspondant : BOUDJELOUD Yasmina, Service de neurochirurgie CHU Frantz Fanon, Blida, Algérie*

*Reçu : 15 Septembre 2025      Accepté : 12 Octobre 2025      Publié : 23 Novembre 2025*

*Citation: BOUDJELOUD Yasmina , HABCHI Nawel , RAHMANI Assia , TLIBA Souhil. RÉVÉLATION TARDIVE D'UNE SCHIZENCÉPHALIE À L'ADOLESCENCE : À Propos d'un Cas rare et Revue de la Littérature...JMSP Vol.1 Numero 2*

## ABSTRACT

**Introduction :** La Schizencéphalie est une malformation cérébrale rare, habituellement diagnostiquée dans l'enfance. Nous rapportons une observation exceptionnelle par sa révélation tardive à l'adolescence.

**Observation :** Une patiente de 19 ans, sans antécédents particuliers, suivie pour des crises d'épilepsie tonico-clonique généralisées. Le bilan révéla un retard scolaire important, des troubles mnésiques, un retard statural, un nystagmus rotatoire et une discrète asymétrie motrice à la marche. L'IRM cérébrale mit en évidence une Schizencéphalie à lèvre ouverte frontale droite associée à une polymicrogyrie péri lésionnelle et une hypoplasie du corps calleux.

**Discussion :** Cette observation illustre la variabilité phénotypique de la Schizencéphalie. Le diagnostic tardif s'explique par la discréption du déficit neurologique initial, notamment l'absence d'un déficit moteur franc, et la méconnaissance des formes atténues. La localisation frontale, l'association à un retard statural et la révélation à l'âge adulte constituent des particularités rares.

**Conclusion :** Ce cas souligne la nécessité d'évoquer une malformation cérébrale congénitale devant des troubles neurodéveloppementaux inexpliqués, même à l'adolescence. L'IRM cérébrale doit être réalisée précocement dans ce contexte.

**Mots-clés :** Schizencéphalie, Hypoplasie du corps calleux, Diagnostic tardif, Adolescent, Épilepsie, IRM cérébrale, Polymicrogyrie.

## INTRODUCTION

La Schizencéphalie est une malformation cérébrale rare résultant d'un trouble de la prolifération neuronale durant les premières semaines de gestation [1]. Sa prévalence est estimée entre 1,5 et 4,9 pour 100 000 naissances. Classiquement découverte dans l'enfance devant des signes neurologiques francs (déficit moteur, épilepsie précoce, retard de développement), elle peut exceptionnellement se révéler à l'adolescence [2]. Nous rapportons un cas original de Schizencéphalie à lèvre ouverte frontale droite associée à une hypoplasie du corps calleux et une polymicrogyrie péri lésionnelle, diagnostiquée chez une patiente de 19 ans devant un tableau associant épilepsie généralisée, troubles neurocognitifs et une discrète asymétrie motrice, et discutons les particularités de cette présentation tardive.

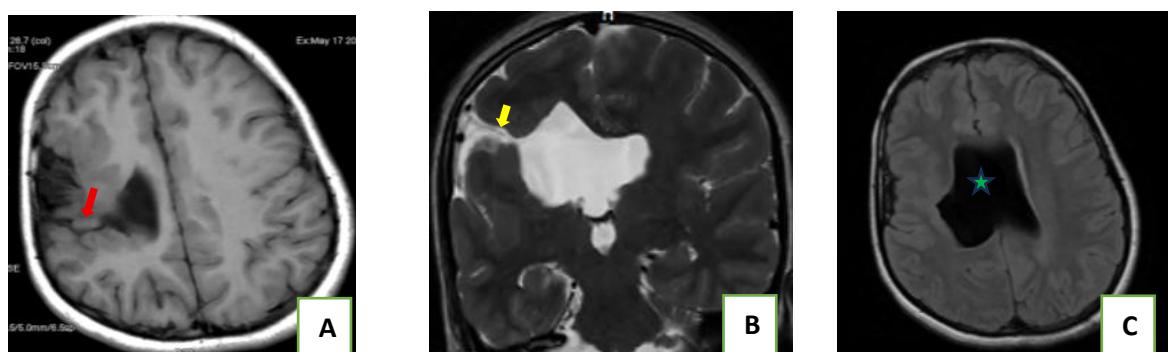
## OBSERVATION

Une patiente de 19 ans, droitière, scolarisée en classe de seconde, fut exploré pour un bilan de crises convulsives tonico-cloniques généralisées survenues à deux reprises en un mois. L'anamnèse retrouvait des difficultés scolaires progressives depuis l'entrée au collège, ayant motivé des rendez-vous avec un psychologue scolaire mais jamais d'investigation médicale poussée. Aucun antécédent familial ni personnel particulier n'était noté, la grossesse et l'accouchement ayant été décrits comme normaux.

L'examen clinique initial objectivait : un retard statural à 2 déviations standard, un nystagmus rotatoire bilatéral, une discrète asymétrie motrice à la marche sans déficit moteur focal ni atteinte pyramidale franche. L'examen neuropsychologique notait des troubles nets de la mémoire sémantique et des fonctions exécutives.

Le bilan paraclinique comprenait : un électro encéphalogramme montrant un foyer de pointes ondes fronto-pariétal droit et une IRM cérébrale (fig 1) qui objectivait : une Schizencéphalie à lèvre ouverte frontale droite en continuité avec le ventricule latéral, une hypoplasie du corps calleux avec la présence de polymicrogyrie en bordure de la fente. Par ailleurs, il n'existait pas d'autres malformations associées.

La prise en charge thérapeutique multidisciplinaire associait : un traitement antiépileptique par lévétiracétam (500 mg deux fois par jour), une rééducation neuropsychologique, des aménagements pédagogiques scolaires et un suivi endocrinologique pour le retard statural.



**Figure 1 :** IRM cérébrale. A: Coupe axiale T1. B: Coupe coronale T2 montrant une Schizencéphalie à lèvre ouverte frontale droite (flèche) avec polymicrogyrie péri lésionnelle. C: Coupe sagittale T2 Flair mettant en évidence l'hypoplasie du corps calleux (étoile).

## DISCUSSION

Notre observation présente plusieurs originalités qui en font un cas instructif et rare. Le diagnostic de Schizencéphalie à l'âge de 19 ans est exceptionnellement tardif, la grande majorité des cas étant diagnostiqués avant l'âge de 5 ans devant des signes neurologiques francs [3]. Ce délai diagnostique s'explique par la discréption du tableau moteur initial, se limitant à une asymétrie à la marche, qui a pu être méconnue ou attribuée à d'autres causes. Ceci contraste de manière frappante avec l'étendue des anomalies structurales objectivées à l'IRM et souligne les remarquables capacités de plasticité cérébrale compensatrice qui ont permis un développement fonctionnel relativement préservé pendant l'enfance [4]. La localisation frontale pure de la Schizencéphalie dans notre cas représente une particularité anatomique notable. En effet, la littérature rapporte une prédominance des localisations péri-sylviennes, les formes frontales pures étant moins fréquentes [5]. Cette localisation frontale offre une explication physiopathologique directe au tableau clinique. Les troubles des fonctions exécutives et mnésiques observés chez notre patiente sont en effet des séquelles classiques des lésions frontales, et la discrète asymétrie motrice (boiterie) est parfaitement compatible avec une atteinte de la région motrice supplémentaire ou des connexions fronto-sous-corticales [8]. L'association lésionnelle, comprenant une polymicrogyrie péri lésionnelle et une hypoplasie du corps calleux, est un autre élément central pour comprendre la complexité du tableau. L'association avec une anomalie calleuse est bien décrite, survenant dans 30 à 50% des cas [6], et contribue vraisemblablement à la genèse des troubles cognitifs en altérant la connectivité interhémisphérique. La présence de polymicrogyrie, conséquence d'un trouble de la corticalisation survenant plus tardivement in utero, complète le spectre malformatif et peut constituer un foyer épileptogène supplémentaire [1, 4]. Le retard statural, présent chez notre patiente, ajoute une dimension endocrinienne rare à ce tableau neurologique complexe. Il suggère une possible atteinte hypothalamo-hypophysaire, complication rarement décrite dans ce contexte, qui pourrait relever d'un mécanisme malformatif plus global ou d'une perturbation des réseaux neuroendocriniens [7]. Sur le plan physiopathologique, notre cas illustre de manière éloquente le large spectre phénotypique des troubles de la prolifération et de l'organisation neuronales. La préservation motrice relative, malgré l'importance des lésions frontales, soulève des questions fascinantes sur les mécanismes compensateurs précoce et individuels, potentiellement liés à une réorganisation fonctionnelle précoce au niveau de l'hémisphère controlatéral.

## CONCLUSION

Cette observation rare de Schizencéphalie à révélation tardive nous permet de souligner plusieurs enseignements cliniques majeurs. Premièrement, elle rappelle la nécessité d'évoquer une malformation cérébrale congénitale devant des troubles neurodéveloppementaux inexpliqués, et ce, quel que soit l'âge du patient. Deuxièmement, elle confirme l'importance de réaliser une IRM cérébrale précoce dans le bilan étiologique d'un retard scolaire ou de troubles des apprentissages. La grande variabilité phénotypique de cette malformation est ici illustrée par une localisation frontale associée à une polymicrogyrie, une présentation qui peut simuler pendant de nombreuses années des troubles d'apprentissage banaux par la discréption de ses signes neurologiques. Enfin, ce cas souligne l'intérêt indispensable d'une prise en charge multidisciplinaire, associant neurologue, pédiatre, endocrinologue et neuropsychologue. Enrichissant la littérature par sa présentation atypique, ce cas rappelle que les malformations cérébrales congénitales peuvent rester méconnues jusqu'à l'âge adulte.

## RÉFÉRENCES :

- [1] Barkovich, A. J., & Raybaud, C. (1996). A classification scheme for malformations of cortical development. *Neuropediatrics*, 27(2), 59-63.
- [2] Denis, E., & Chiron, C. (2000). Schizencephaly: clinical and imaging features in 30 infantile cases. *Brain and Development*, 22(8), 475-483.
- [3] Granata, T., Battaglia, G., & D'Incerti, L. (2005). Schizencephaly: clinical spectrum, epilepsy, and pathogenesis. *Journal of Child Neurology*, 20(4), 313-318.
- [4] Guerrini, R., & Filippi, T. (2010). Cortical malformations and epilepsy. *Brain and Development*, 32(3), 185-199.
- [5] Hayashi, N., Tsutsumi, Y., & Barkovich, A. J. (2002). Morphological features and associated anomalies of schizencephaly in the clinical population. *Neuroradiology*, 44(5), 418-423.
- [6] Packard, A. M., Miller, V. S., & Delgado, M. R. (1997). Relation of callosal anomalies to schizencephaly. *Archives of Neurology*, 54(5), 541-545.
- [7] Titomanlio, L., & Romano, A. (2006). Schizencephaly as a cause of spastic cerebral palsy. *Neuropediatrics*, 37(5), 295-298.
- [8] Kamba, M., & Suzuki, Y. (2018). Cognitive functions in schizencephaly: a study of 12 patients. *Brain and Development*, 40(3), 185-192.

### Conflits d'intérêts: :

Les auteurs déclarent ne pas avoir de lien d'intérêt en relation avec cet article.