

# Antenatal diagnosis of Middle Celosomy Extended in Subumbilical: A Case Report

M. Bendahhou Idrissi\*, N.Mekkaoui\*, M.K.Saoud\*, N. Mamouni\*, S. Errarhay\*, C. Bouchikhi\*, A. Banani\*

\*Service de gynéco-obstétrique II, CHU Hassan II, Fès, Maroc

**Abstract :** *Celosomy is a congenital malformation often syndromic. We report a case diagnosed antenatally in a 35 years old woman, third pare, by a first obstetrical ultrasound performed at 28 weeks of amenorrhea. After delivery, macroscopic examination revealed a male newborn, presenting all the diagnostic criteria of a large anterior celosomy, with the particularity, in our observation, of the coexistence of two types of fetal abdominal wall defects: omphalocele and subumbilical celosomy which, to our knowledge, has never been described before.*

**Keywords:** celosomy, trisomy 21, omphalocele, ultrasound, prenatal diagnosis

## Diagnostic anténatal d'une célosomie moyenne étendue en sous ombilicale : à propos d'un cas

### Résumé

La célosomie est une malformation congénitale souvent syndromique. Nous rapportons un cas diagnostiqué en anténatal chez une paucipare de 35 ans, par une première échographie obstétricale réalisée à 28 semaines d'aménorrhée. Après l'accouchement, l'examen macroscopique a mis en évidence un nouveau-né de sexe masculin, présentant tous les critères diagnostiques d'une célosomie antérieure large, avec comme particularité, à notre observation, la coexistence de deux types de célosomies moyenne et sous ombilicale qui à notre connaissance n'a jamais été décrite auparavant.

**Mots clés :** célosomie, trisomie 21, omphalocèle, échographie, diagnostic anténatal

### Introduction :

La célosomie est une anomalie congénitale résultant de l'ectroptychie, c'est-à-dire le défaut de la fermeture la paroi abdominale ventrale par anomalie du plissement de la collerette embryonnaire destinée à former cette paroi. Il existe trois types de célosomie (ou de coelosomies) : supérieure (sus-ombilicale), célosomie moyenne (l'omphalocèle) et célosomie inférieure (sous-ombilicale). Le diagnostic anténatal peut être porté par l'échographie anténatale (1). Nous rapportons un cas de diagnostic anténatal de ce syndrome associant une célosomie moyenne et inférieure, réalisé à 28 semaines d'aménorrhée chez une paucipare en précisant les particularités spécifiques à notre observation et nous essayons de faire un rappel sur les critères diagnostiques, les mécanismes étiopathogéniques et le pronostic de ce syndrome pas aussi rare qu'on croyait.

### Observation :

Mme M.E, âgée de 35 ans, sans antécédents médicaux ou chirurgicaux particuliers. Elle est mariée depuis 10 ans, sans notion de consanguinité ou de malformation foetale familiale. G3P2(2EV/AVB), grossesse non suivie, estimée à 7 mois, sans notion de prise médicamenteuse spécifique, admise pour prise en charge d'une rupture prématurée des membranes.

L'examen clinique a révélé une hauteur utérine diminué par rapport à l'âge gestationnel du fait de la RPM avec des BCF positif et régulier. L'échographie obstétricale a mis en évidence une grossesse mono-foetale évolutive, liquide amniotique en quantité diminué, une coelosomie abdominale large, foie et intestin baignent dans le liquide amniotique avec un diamètre maximale de l'omphalocèle atteignant 20 cm (Figure 1), sans individualisation de diaphragme associé à coelosomie inférieure (figure2) avec macroglossie sans autres anomalies décelées notamment cardiaques ou squelettiques. Le diagnostic le plus probable était celui de la coelosomie moyenne étendue en sous ombilicale. L'évolution était marqué par la survenue d'une mort foetal in utero le jour même, l'Accouchement par voie basse a été accepté, se passant sans incidents notamment pas de rupture de l'omphalocèle, L'examen macroscopique à la naissance objective un fœtus de sexe masculin pesant 2200g, présentant une célosomie antérieure très marquée (foie et intestin extériorisés) et étendue en sous ombilicale extériorisant ainsi la vessie (figure 3) avec imperforation anale, on a noté

également la présence d'une nuque plate associée à un faciès dysmorphique englobant une macroglossie avec un nez aplati et une hypertélorisme, le tout pouvant rentrer dans le cadre d'une trisomie 21 selon l'examen du pédiatre (figure 4).

#### Discussion :

La célosomie est une anomalie de fermeture de la paroi abdominale antérieure, l'omphalocèle ou la célosomie moyenne est le type le plus fréquent, son incidence est évaluée à 1/3000 naissances vivantes (2). Le défaut de fermeture de la paroi résulte en une hernie des organes intra-abdominaux, recouverte par une membrane (amnios), au sommet de laquelle s'insère le cordon ombilical. Le contenu et le volume de l'omphalocèle sont variables. On distingue les petites omphalocèles où le défaut est  $\leq 4$  cm, contenant habituellement de l'intestin grêle, et les omphalocèles géantes dont la définition varie selon que l'on considère la taille  $> 5$  cm ou le contenu. Dans ce cas, elles contiennent  $> 75\%$  du foie (3). L'étiologie des formes isolées n'est pas connue. On considère qu'il existe des anomalies du caryotype dans environ 50 % des cas et des malformations associées jusque dans 70% des cas (4). Les trisomies 13 et 18 sont les anomalies chromosomiques les plus fréquentes. Cette malformation, lorsqu'elle est isolée, n'a pas de retentissement sur le bien être fœtal et n'altère pas les fonctions digestives. En revanche, dans le cadre des omphalocèles géantes, il peut exister un retentissement sur le développement pulmonaire même en l'absence d'autre pathologie associée (5). La prise en charge d'un nouveau-né porteur d'une omphalocèle dépend du caractère isolé ou associé de la malformation et de sa taille. Notre observation est particulière et exceptionnelle par le fait de la coexistence de deux types de célosomies moyenne et inférieure qui à notre connaissance n'a jamais été rapportée auparavant.

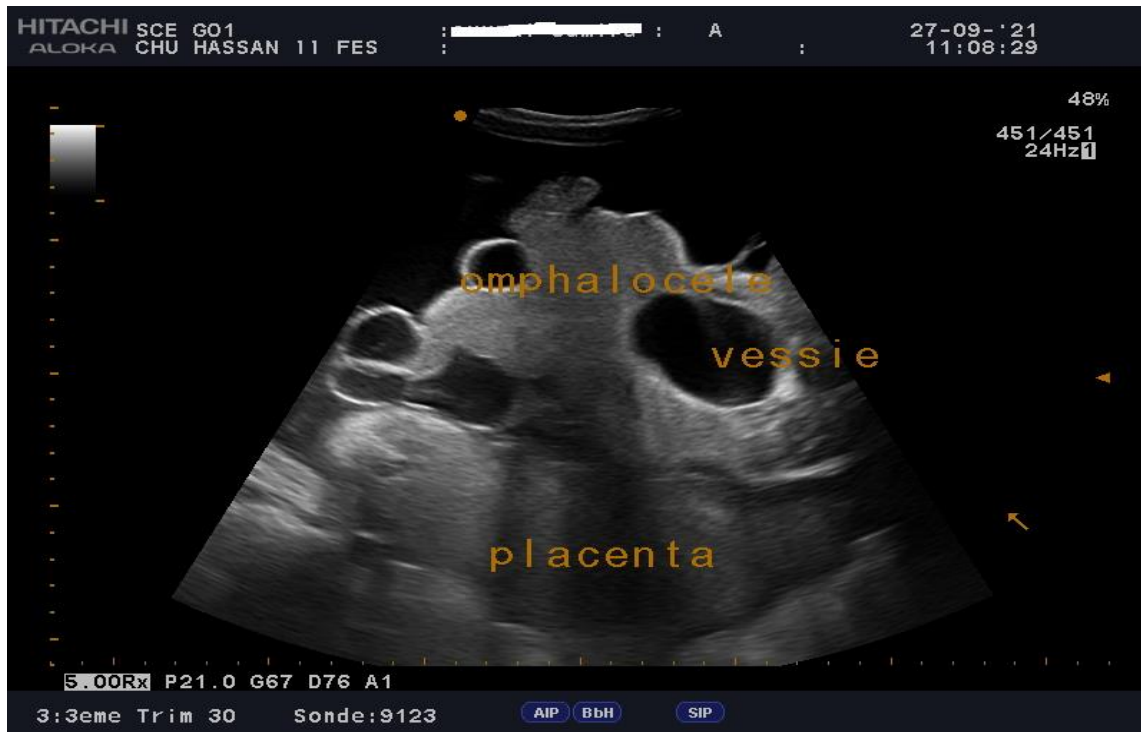
Le diagnostic anténatal par échographie est possible et facile dès la fin du premier trimestre (6,7). Dans notre observation, notre diagnostic a été posé à 7mois de grossesse vue que c'était la première échographie obstétricale réalisée lors de la grossesse. La taille de l'omphalocèle n'est pas en soi un facteur déterminant pour le devenir fœtal et néonatal. C'est essentiellement les anomalies associées, du caryotype ou les malformations, qui vont être déterminantes pour le pronostic. En revanche, la taille de l'omphalocèle influence la gestion anténatale, avec une attention particulière pour le diaphragme en cas de forme géante et la prise en charge postnatale, qu'elle soit chirurgicale ou médicale (8).

#### Conclusion :

L'Omphalocèle est la célosomie la plus fréquente et souvent syndromique d'où la nécessité de rechercher des malformations associées et de réaliser un caryotype/CGH-array. Le pronostic dépend des associations malformatives. Intérêt de l'examen foetopathologique et de la consultation de génétique en cas d'IMG pour le conseil génétique



**Figure 1:** aspect échographique de l'omphalocèle géant avec foie, estomac et intestin qui baignent dans le liquide amniotique chez un fœtus à 28 SA présentant une célosomie moyenne et inférieure.



**Figure 2:** aspect échographique de la célosomie antérieure sous ombilicale avec vessie extériorisée



**Figure 3:** photo du nouveau-né présentant une célosomie moyenne étendue en sous ombilicale



**Figure 4:** faciès dysmorphique trisomique 21 avec hypertélorisme, macroglossie et nez aplati

#### Conflit d'intérêt

Les auteurs ne déclarent aucun conflit d'intérêt.

#### Figures

**Figure 1:** aspect échographique de l'omphalocèle géant avec foie, estomac et intestin qui baignent dans le liquide amniotique chez un fœtus à 28 SA présentant une célosomie moyenne et inférieure

**Figure 2:** aspect échographique de la célosomie antérieure sous ombilicale avec vessie extériorisée

**Figure 3:** photo du nouveau-né présentant une célosomie moyenne étendue en sous ombilicale

**Figure 4:** faciès dysmorphique trisomique 21 avec hypertélorisme, macroglossie et nez aplati

#### Références :

- 1- Sadler, T. W. The embryologic origin of ventral body wall defects. *Semin. Pediatr. Surg.* 19(3), 209–214. <https://doi.org/10.1053/j.sempedsurg.2010.03.006> (2010).
- 2- Baird, P. A. & MacDonald, E. C. An epidemiologic study of congenital malformations of the anterior abdominal wall in more than half a million consecutive live births. *Am. J. Hum. Genet.* 33(3), 470–478 (1981).
- 3- Prefumo, F. & Izzi, C. Fetal abdominal wall defects. *Best Pract. Res. Clin. Obstet. Gynaecol.* 28(3), 391–402. <https://doi.org/10.1016/j.bpobgyn.2013.10.003> (2014).

- 4- Lakasing, L., Cicero, S., Davenport, M., Patel, S. & Nicolaides, K. H. Current outcome of antenatally diagnosed exomphalos: An 11 year review. *J. Pediatr. Surg.* 41(8), 1403–1406. <https://doi.org/10.1016/j.jpedsurg.2006.04.015> (2006).
  - 5- Barisic, I. et al. Evaluation of prenatal ultrasound diagnosis of fetal abdominal wall defects by 19 European registries. *Ultrasound Obstet. Gynecol.* 18(4), 309–316. <https://doi.org/10.1046/j.0960-7692.2001.00534.x> (2001).
  - 6- Tassin, M. et al. Omphalocele in the first trimester: Prediction of perinatal outcome. *Prenat. Diagn.* 33(5), 497–501. <https://doi.org/10.1002/pd.4102> (2013).
  - 7- Blazer, S., Zimmer, E. Z., Gover, A. & Bronshtein, M. Fetal Omphalocele Detected Early in Pregnancy: Associated Anomalies and Outcomes. <https://doi.org/10.1148/radiol.2321030795>
  - 8- [Gynecologie-pratique/journal/article/0014333-genetique-des-omphaloceles](https://www.gynecologie-pratique.com/journal/article/0014333-genetique-des-omphaloceles)
-