

Cerveau foetal au premier trimestre

(Anatomie, Technique et Dépistage
Précoce des Anomalies)

Fernando GUERRA

Journée Echofoetus – Octobre 2025



Plan de cours

1. Introduction- Objectives
2. Développement cérébral du foetus
3. Technique échographique et repères normaux
4. Détection précoce des anomalies
5. Limites et perspectives



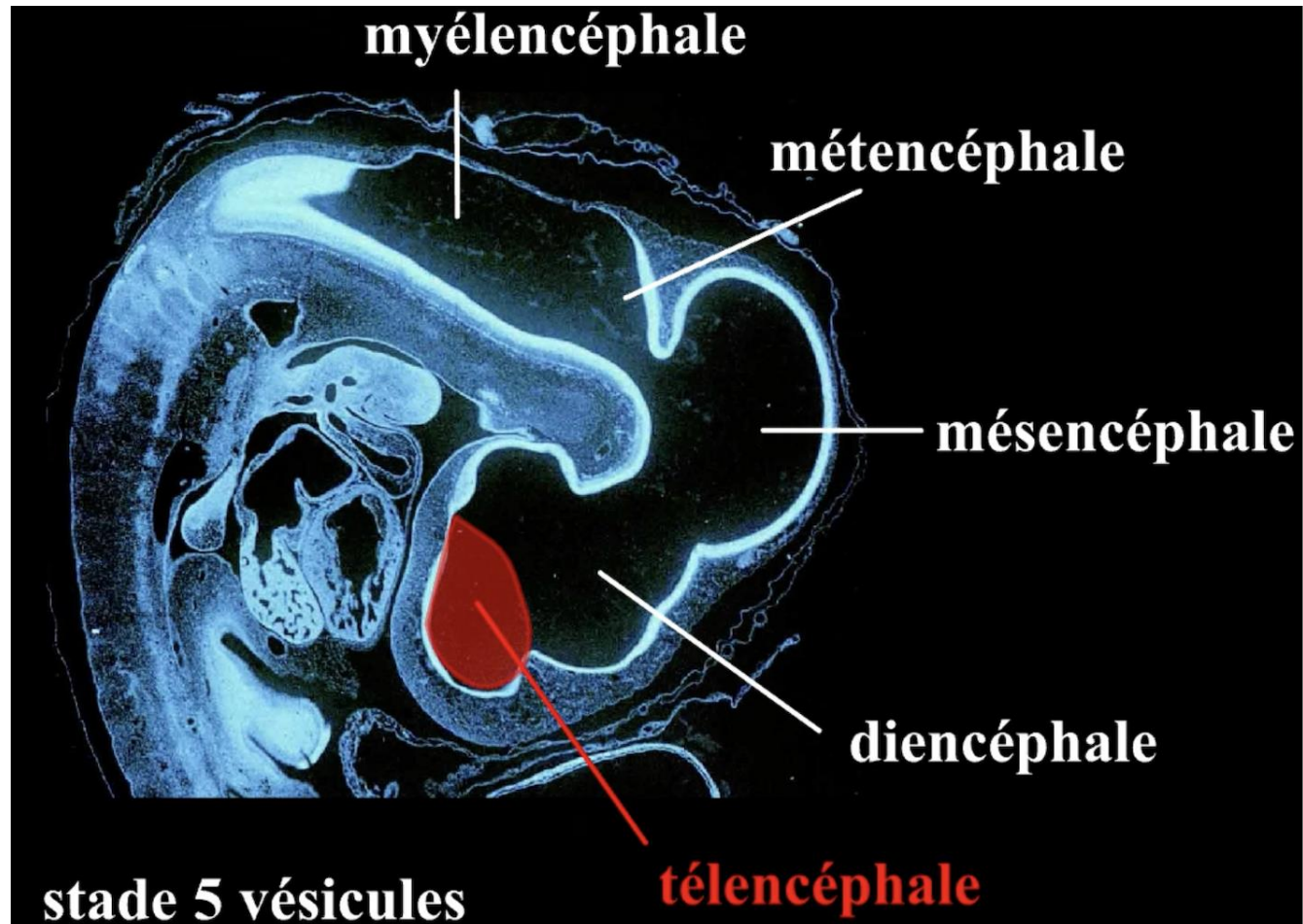
Em pratique:

- Connaître le développement cérébral précoce
- Connaître les structures cérébrales visibles au 1er trimestre.
- Maîtriser les plans de coupe essentiels.
- Identifier les signes d'appel des principales malformations.
- Connaître les limites de l'examen à ce terme.

Introduction

- Pourquoi le cerveau au 1^{er} trimestre ?
 - **Fenêtre d'opportunité**: période clé de l'organogenèse cérébrale.
 - Dépistage de plus en plus précoce des anomalies majeures.
 - Intégration dans l'examen du T1(11-13+6 SA).
 - **Évolution technologique** : Sonde haute fréquence (endo-vaginale) permet, si besoin, une analyse plus fine de l'anatomie
- en plus:
 - Détecter les anomalies majeures incompatibles avec la vie
 - Offrir une prise en charge et un conseil parental adaptés précocement

Rappel sur le Développement Précoce du Cerveau



Chronologie clé :

* 7-8 SA: Fermeture du tube neural.

* 8-10 SA: Formation des vésicules cérébrales primitives (prosencephale, mésencéphale, rhombencéphale).

* 10-13 SA: Division du prosencephale, formation du septum pellucidum, des ventricules latéraux et des plexus choroïdes.

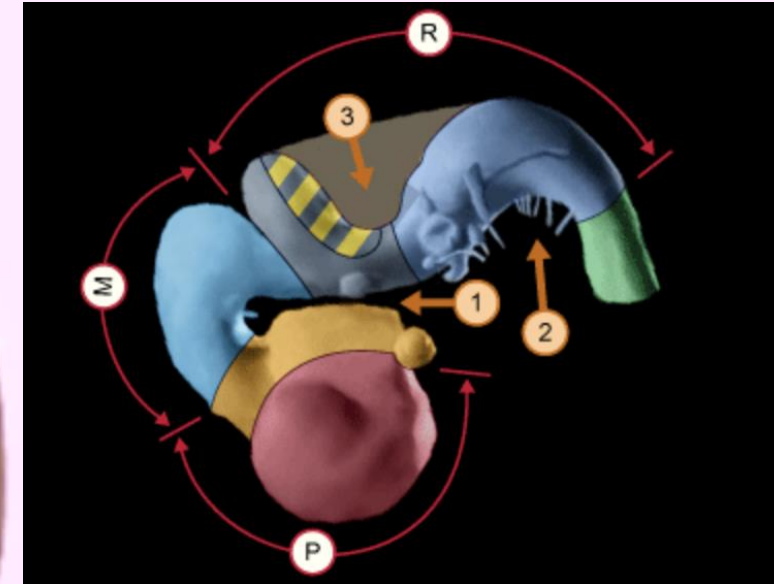
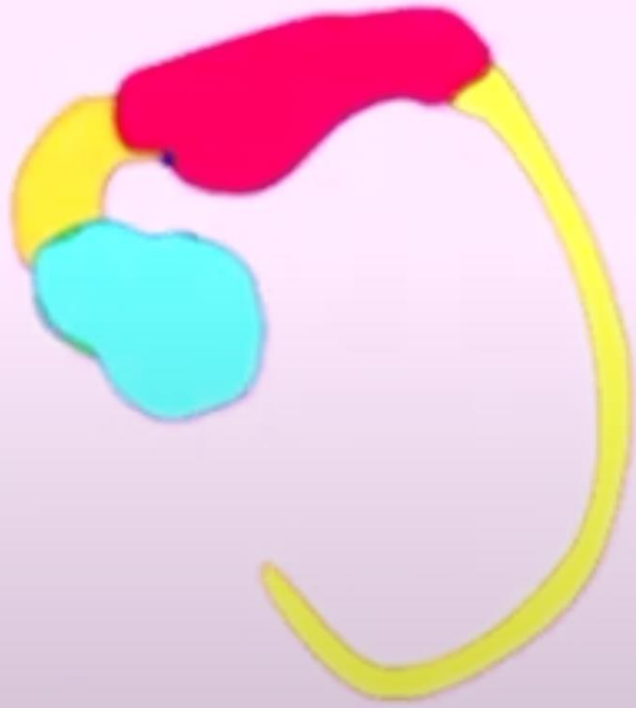
La plupart des malformations majeures sont déjà présentes à ce stade.

PROSENCEPHALON

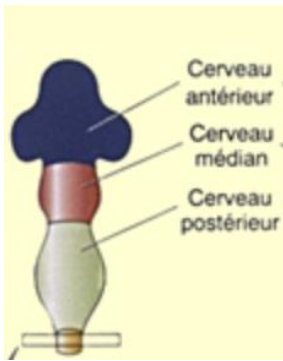
MESENCEPHALON

RHOMBENCEPHALON

60 days



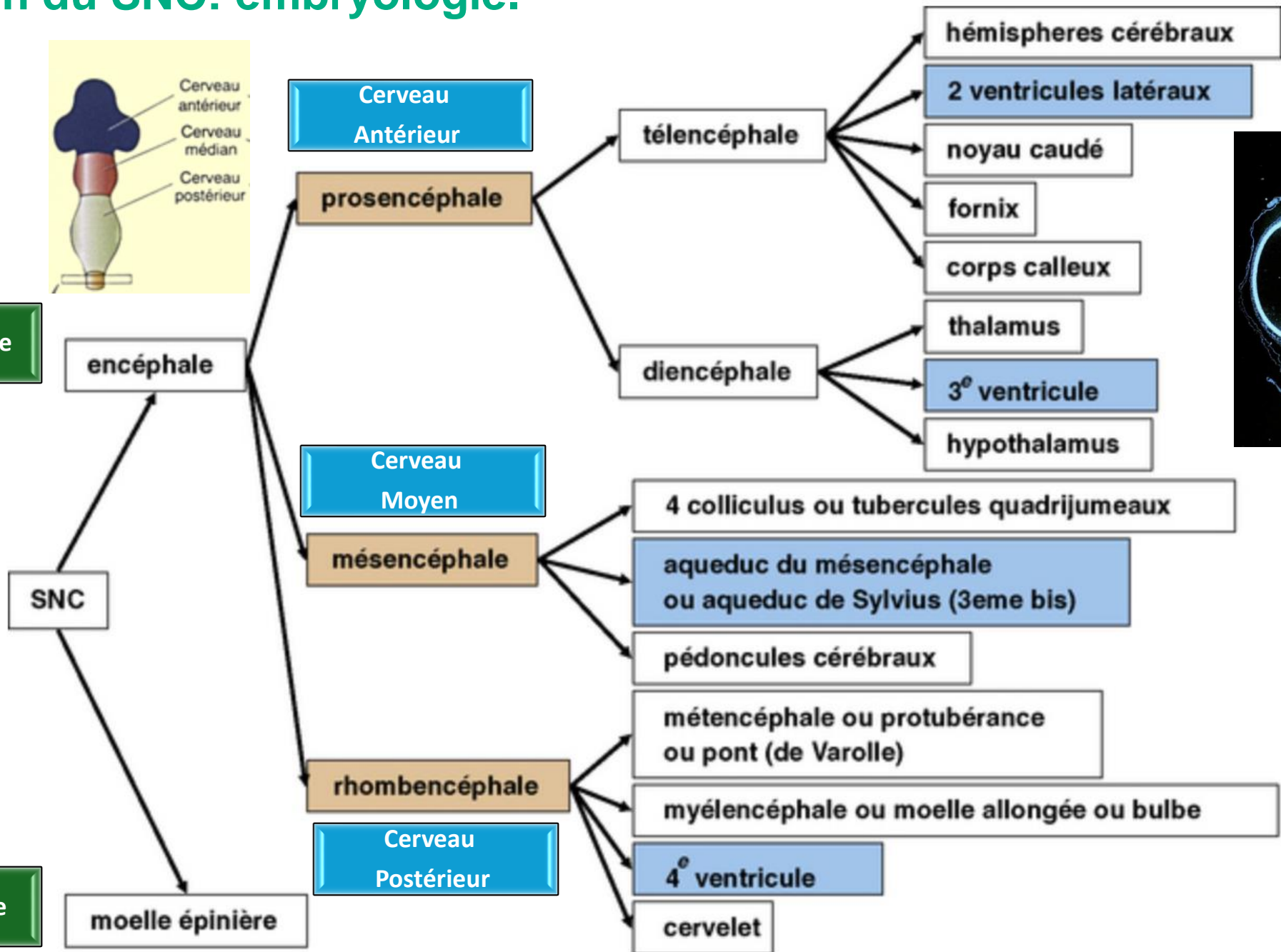
Formation du SNC: embryologie.



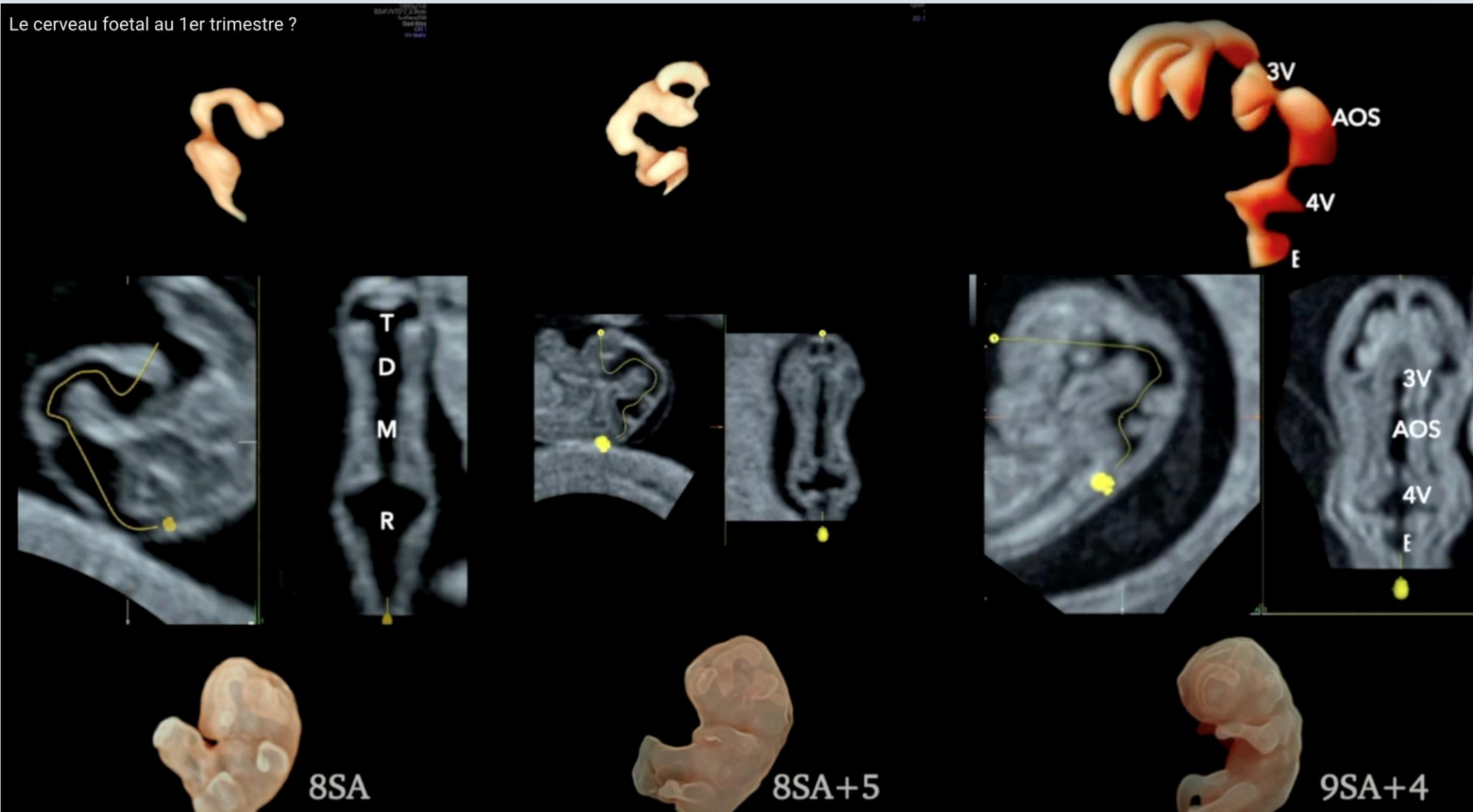
Partie supérieure

Tube Neural

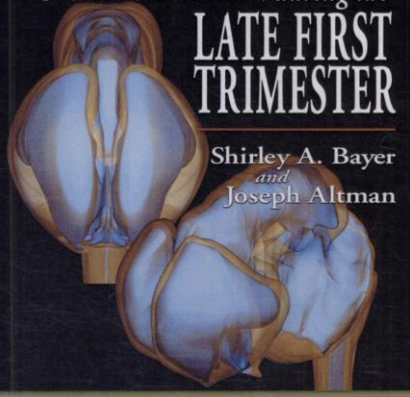
Partie inférieure



Formation du tube neural : embryologie

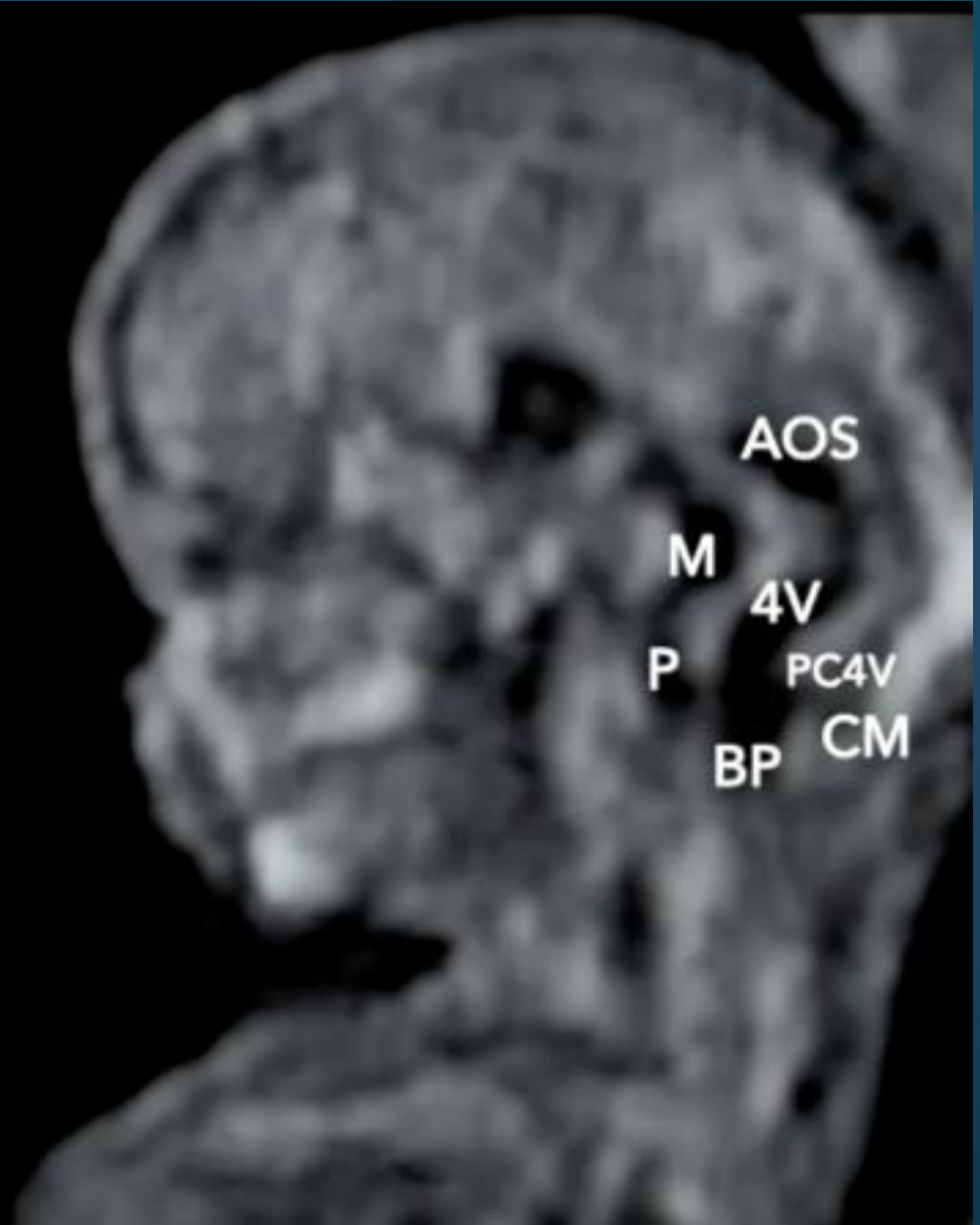
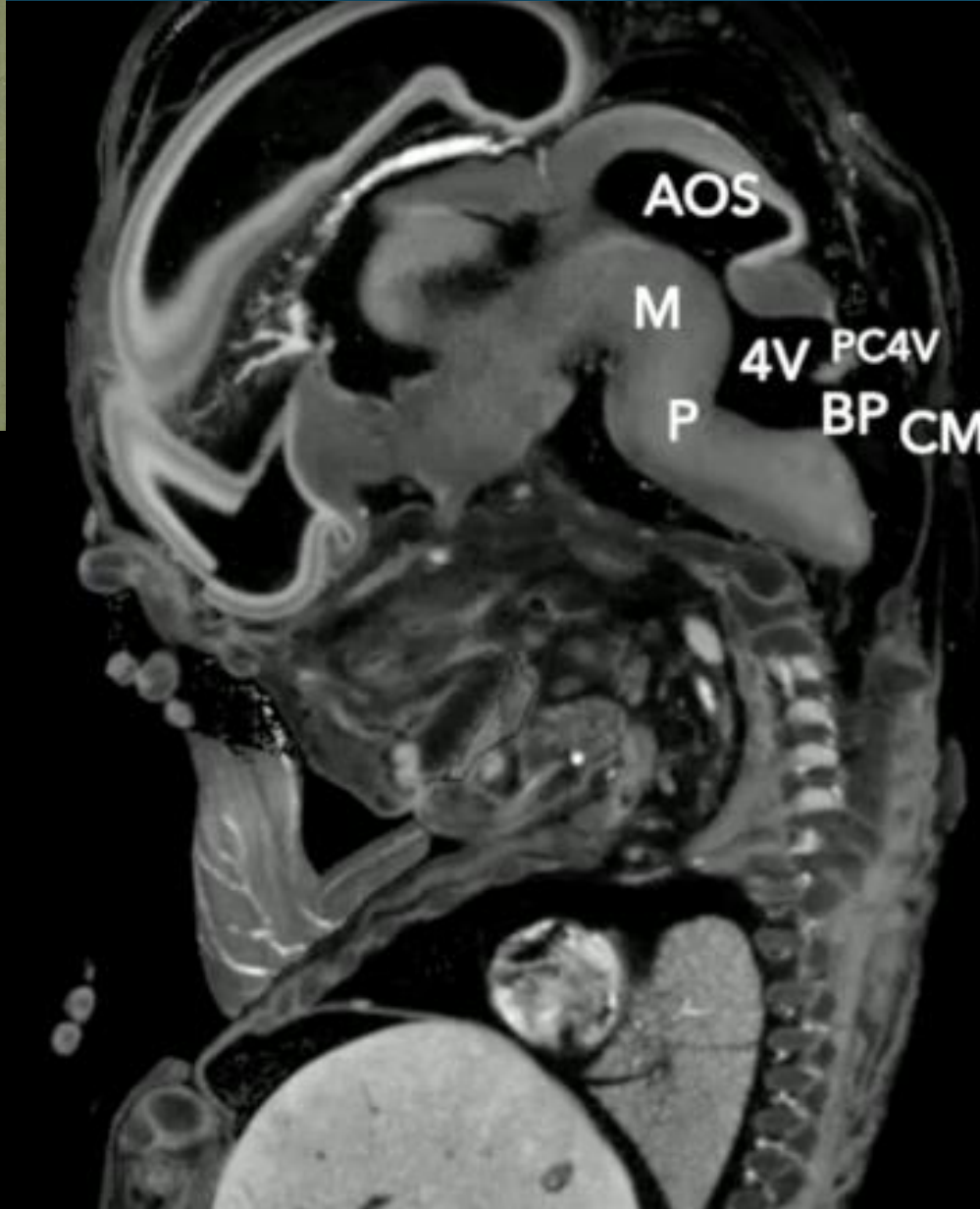


The
HUMAN BRAIN *during the*
LATE FIRST TRIMESTER



Shirley A. Bayer
and
Joseph Altman

Taylor & Francis

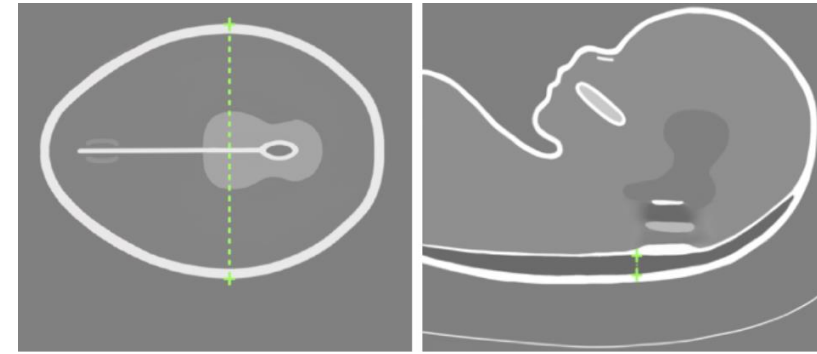


Conditions Techniques Optimales

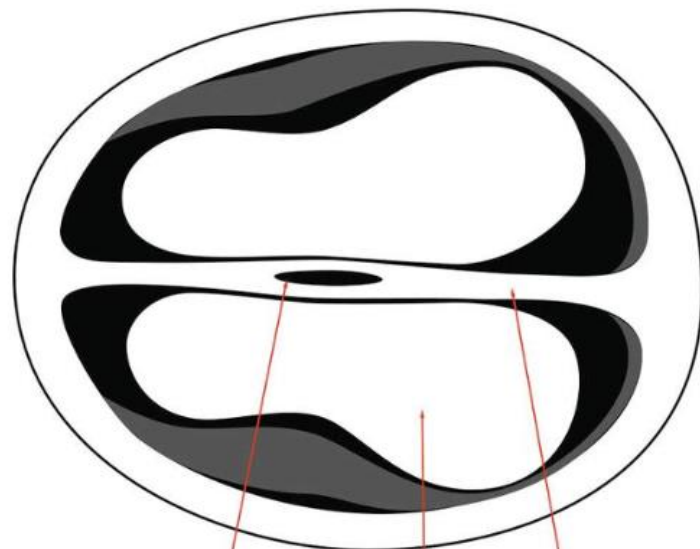
- Sonde abdominale de haute fréquence et/ou endovaginale (idéale).
- Critères de qualité :
 - Bonne magnification (le fœtus doit occuper $\geq 50\%$ de l'écran).
 - Position fœtale neutre ou en décubitus dorsal.
- Paramètres à ajuster :
 - Gain, focale, résolution en harmonique.
- Demander à la mère de tousser ou de marcher peut modifier la position du fœtus. •
- Appliquer une légère pression sur l'abdomen rapprochera le fœtus de la sonde.
- Utilisation du Doppler énergie pour visualiser les vascularisations (plexus choroïde, artères cérébrales).

Les plans de coupe: CNEOF 2023

Les indispensables

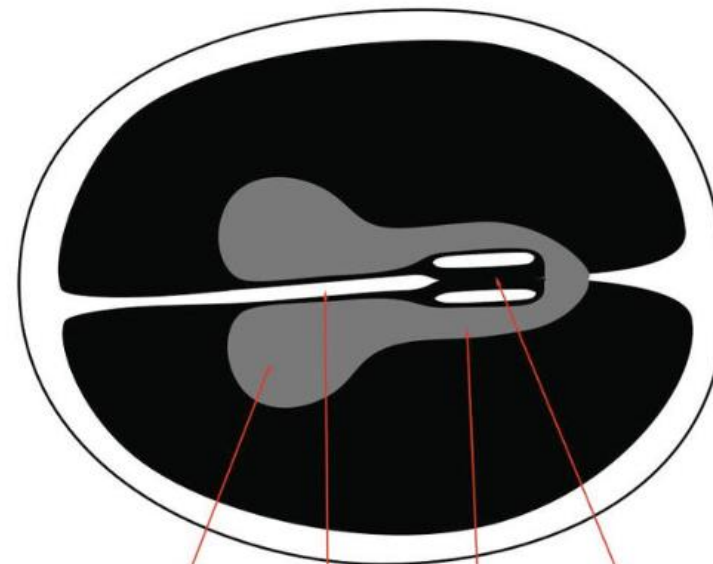


Transventricular plane



Cavum velum interpositum
Choroids
Falx

Transthalamic plane



Thalamus
Third ventricle
Cerebral peduncle
Sylvian aqueduct





Axiale

La Coupe Axiale- Transversale

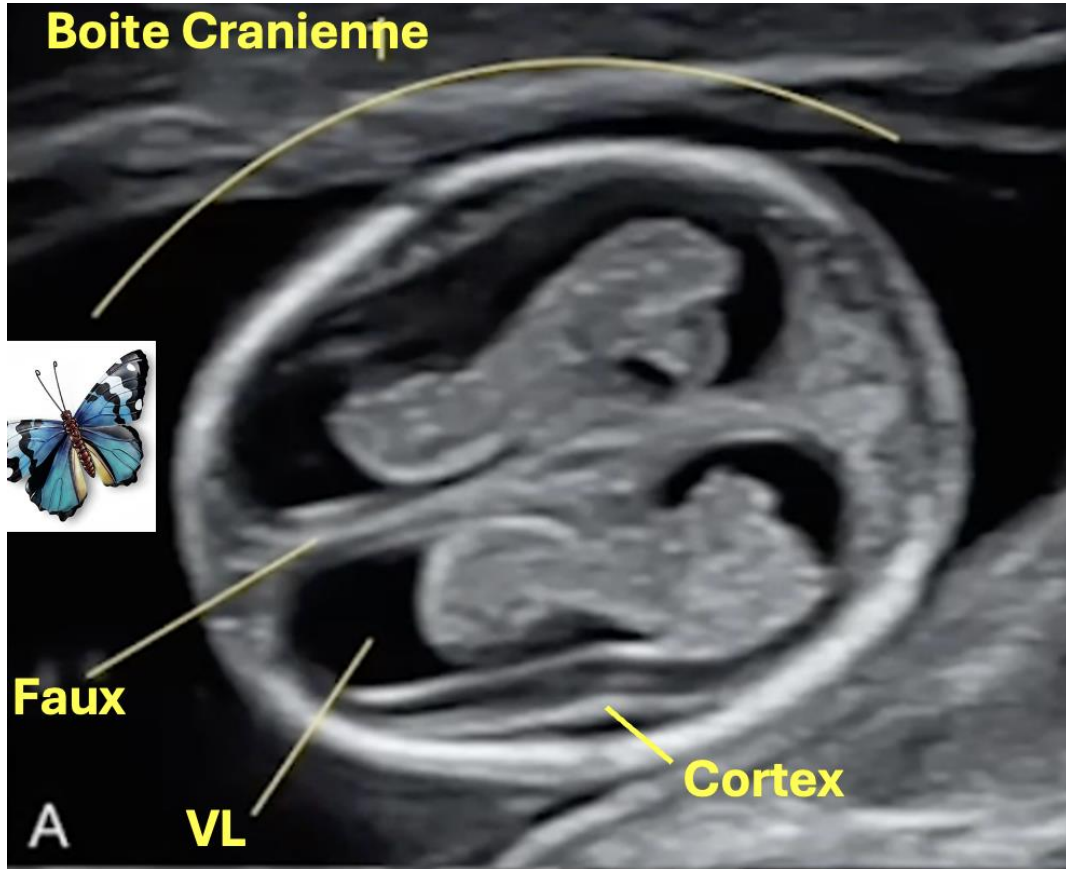
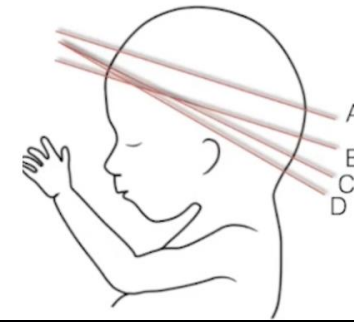
- Coupe pour l'analyse de la ligne médiane
 - Faux du cerveau. Contours céphaliques visibles
 - Plexus choroïdes : Symétriques, hyperéchogènes, prenant naissance au niveau du thalamus et occupant la quasi-totalité de la largeur des VL ("en ailes de papillon")
 - Ventricules latéraux: paroi hyperéchogène, contenu liquidien anéchogène
 - Ligne médiane : Continue, régulière.
 - Fosse postérieure primitive (Rhombencéphale) : Forme de losange, bien limitée, liquidienne
 - Mésencéphale : Structure arrondie hypoéchogène

Signe d'alerte CNEOF : Asymétrie, kystes volumineux ou multiples.

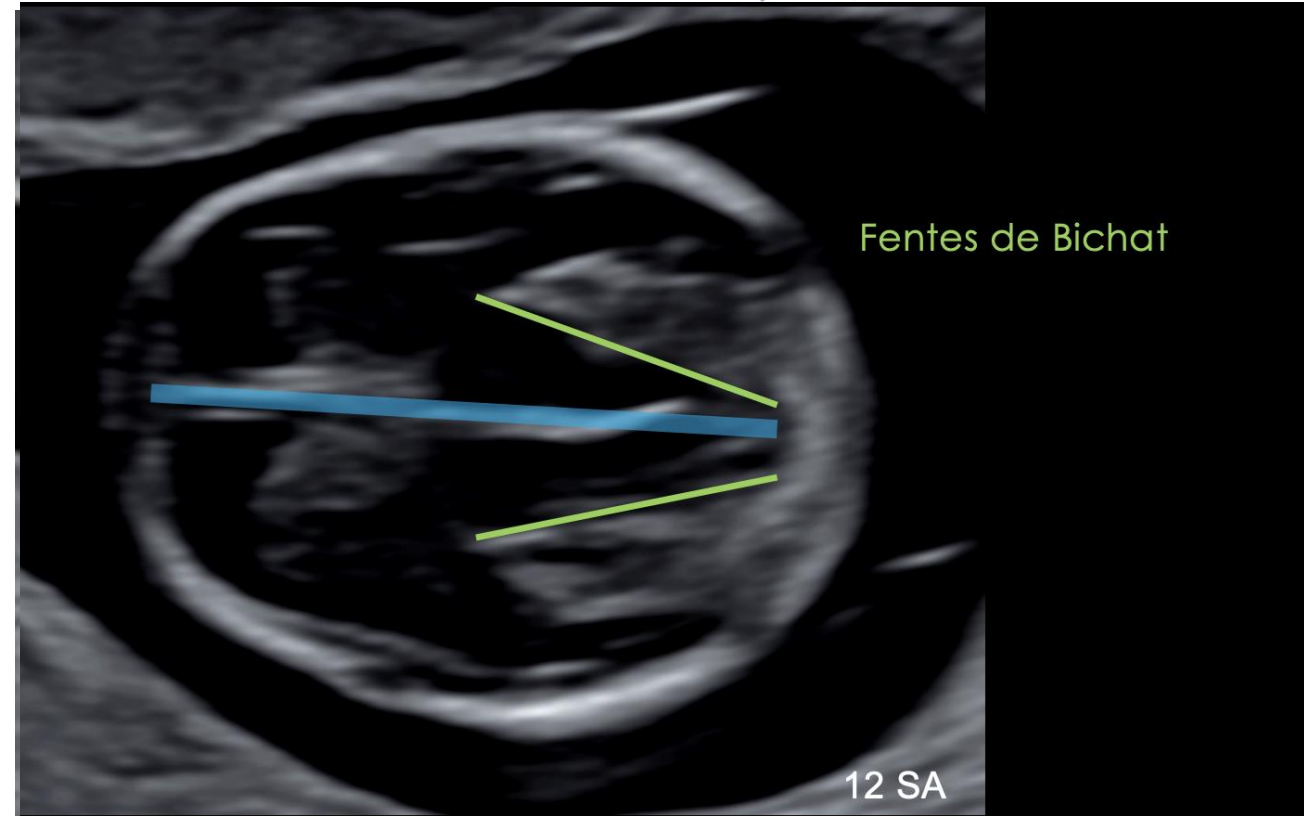
Utilisation conjointe des voies abdominale et endovaginale pour l'optimalisation du taux de visualisation (95–100 %)

Plan Axiale

Coupes Basiques: CNEOF



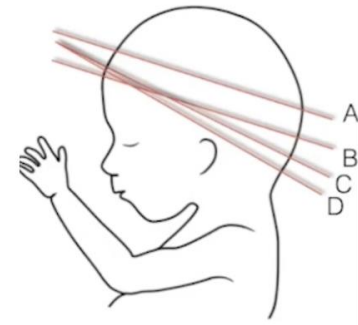
- A- Transventriculaire
 - Ossification crânienne
 - Fissure inter-hémisphérique
 - Plexus choroïdes



- B- Transthalamique
 - Thalamus
 - 3^e ventricule

Plan Axiale

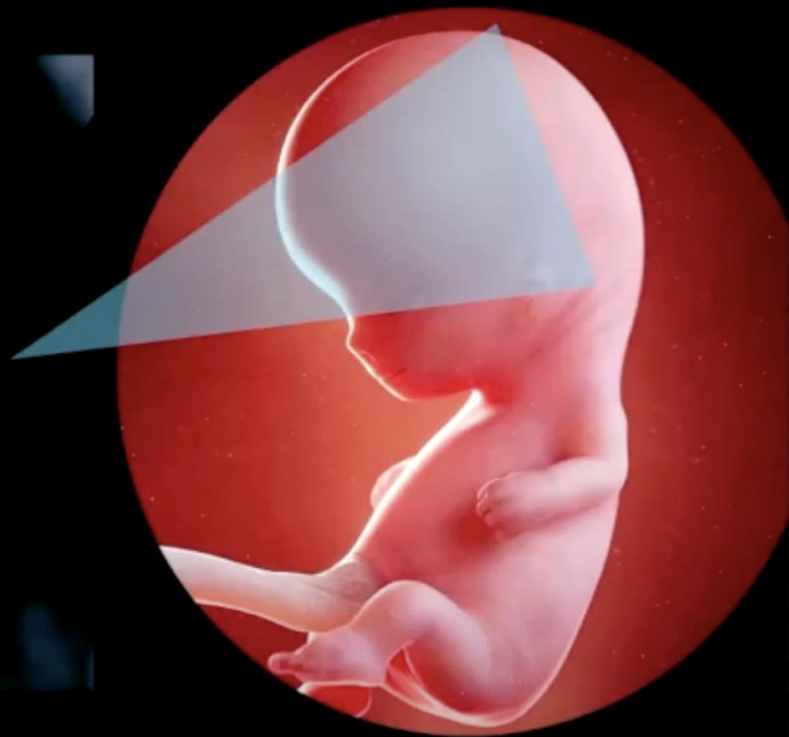
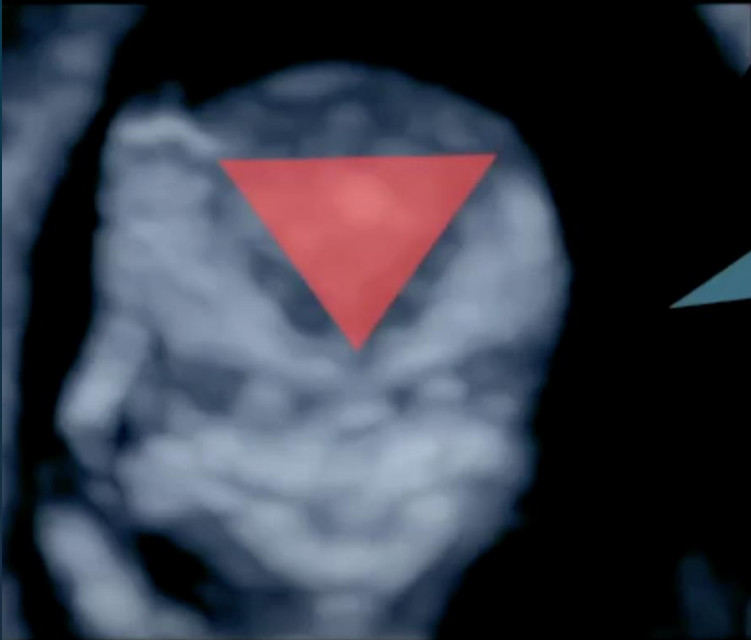
Coupes Avancés



- C- Transcerebellar:
 - Hemisphères Cérébelleux



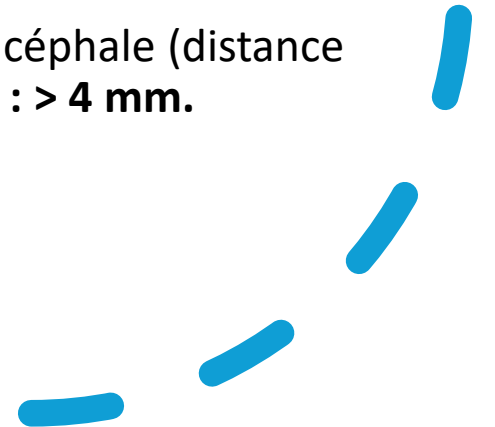
- B-Fosse Postérieure
 - Plexus Choroides – Fleche
 - 4è V.
 - Grande Citerne



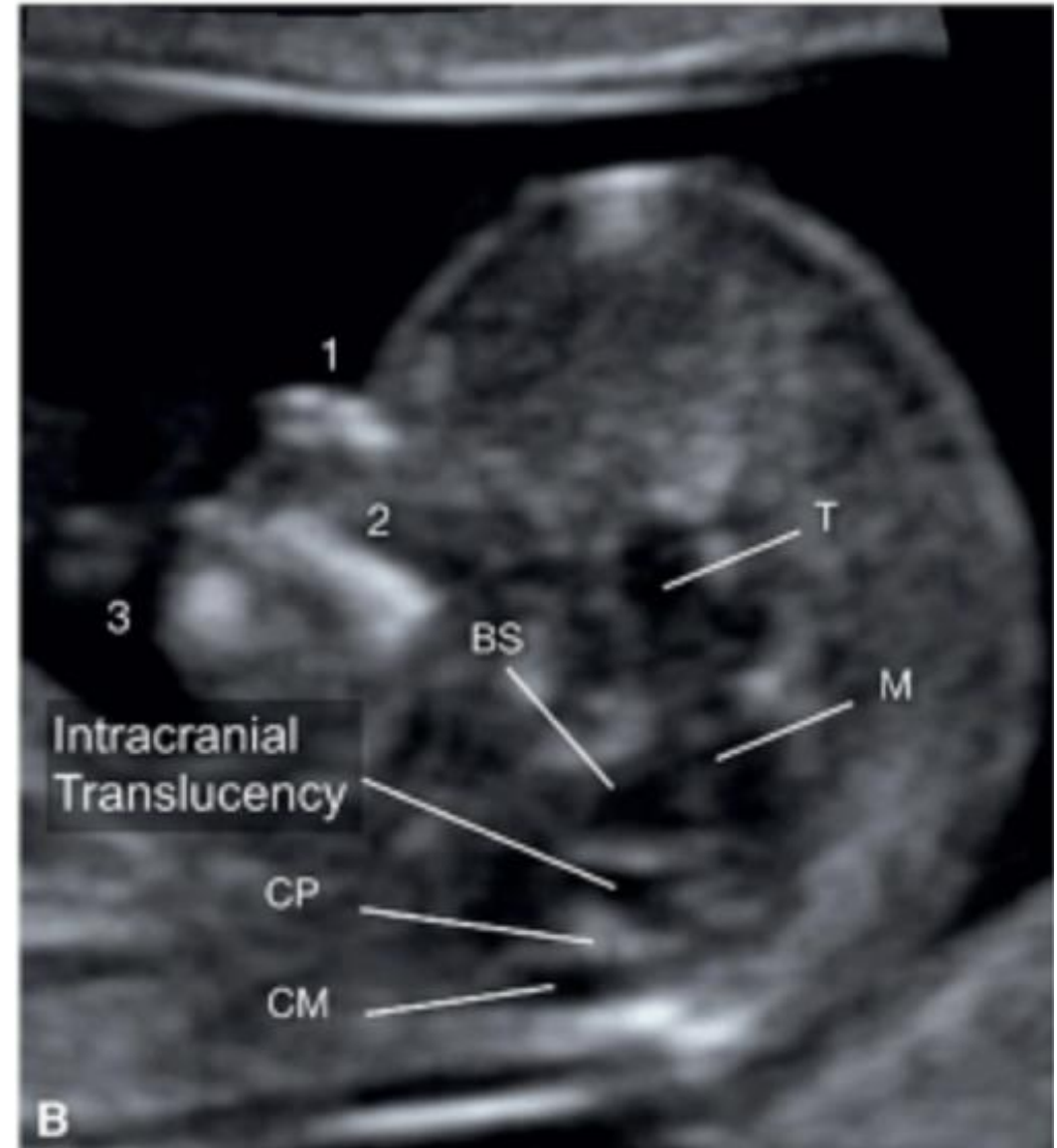
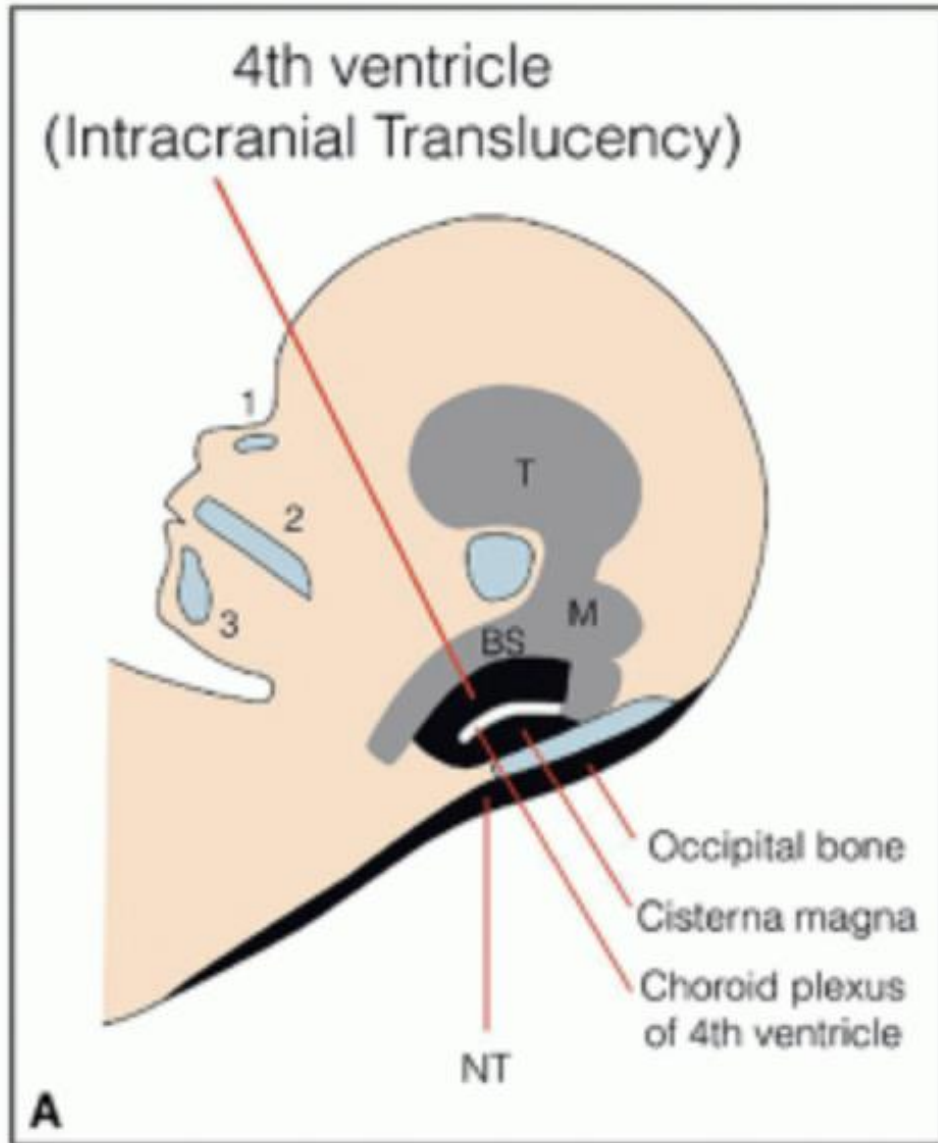
Sagittale

La Coupe Sagittale

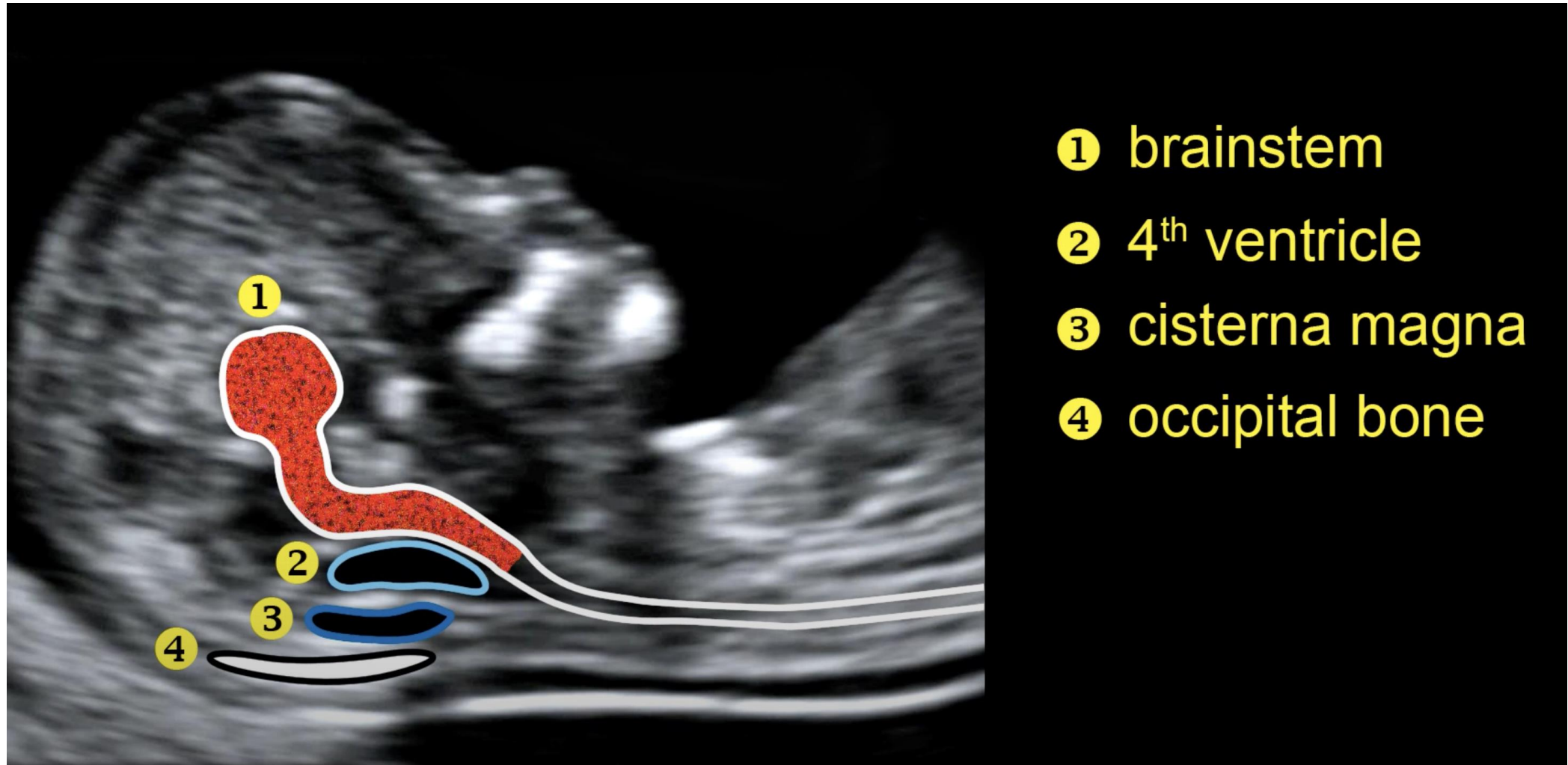
- C'est la coupe de référence pour la mesure de la clarté nucale.
- Profil fœtal strict. Repérer le nez, le palais, le menton.
- À analyser (de l'avant vers l'arrière) :
 - **Echo du prosencéphale** (future lame terminale)
 - **Mésencéphale** (structure arrondie hypoéchogène)
 - **4ème ventricule** (petit point anéchogène)
 - **Rhombencéphale (Fosse postérieure primitive)** : Cavité hypoéchogène en forme de losange.
- **Mesure CNEOF** : Mesurer le diamètre du rhombencéphale (distance entre le 4ème ventricule et la peau). **Seuil d'alerte : > 4 mm.**



La Coupe Sagittale



La Coupe Sagittale



La Coupe Coronale

- Coupe **complémentaire**. Apprécier la symétrie des structures.
- **À analyser** :
 - Symétrie des hémisphères cérébraux.
 - Symétrie des plexus choroïdes.
- **Signe d'alerte** : Une asymétrie franche doit être prise en compte.



State-of-the-Art Review

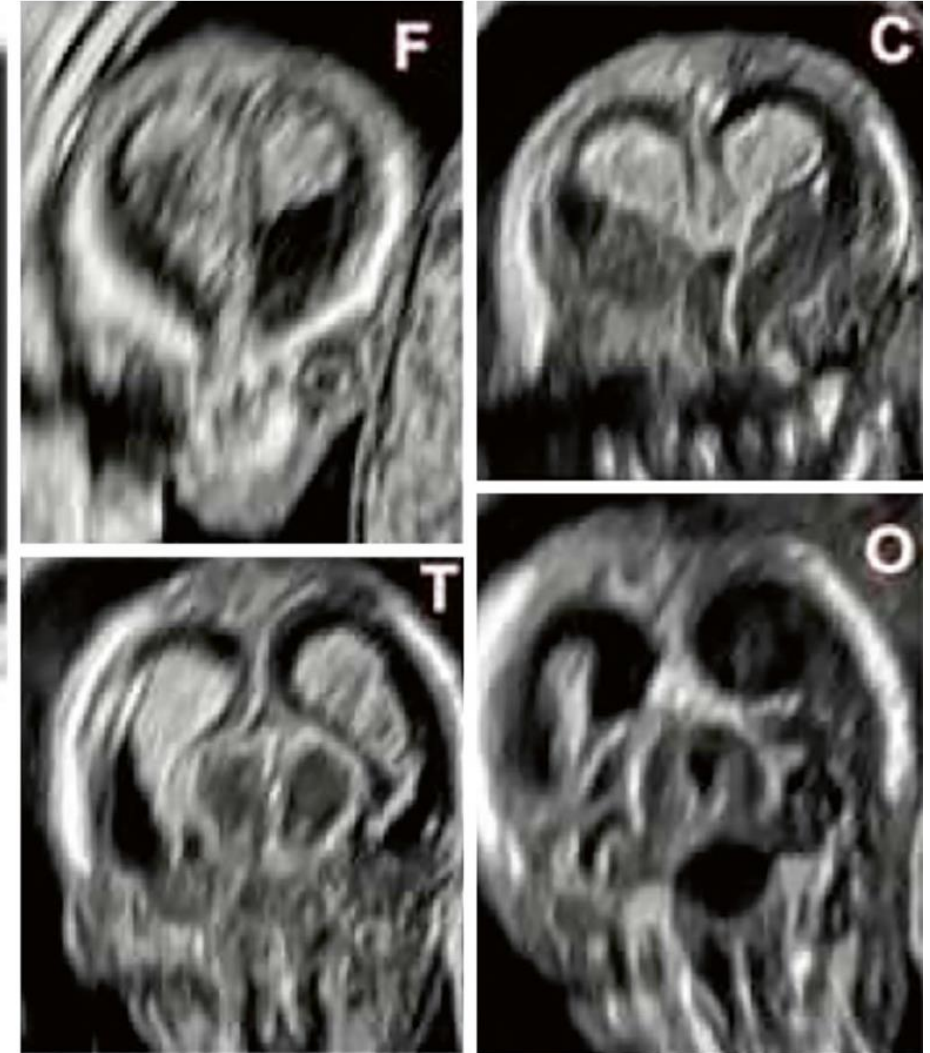
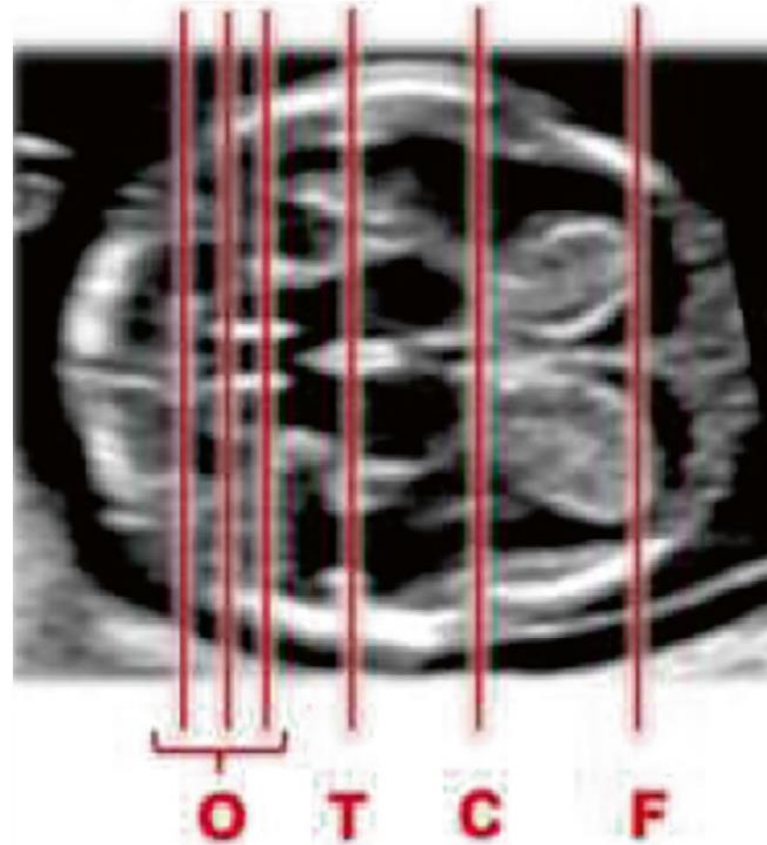
First-trimester fetal neurosonography: technique and diagnostic potential

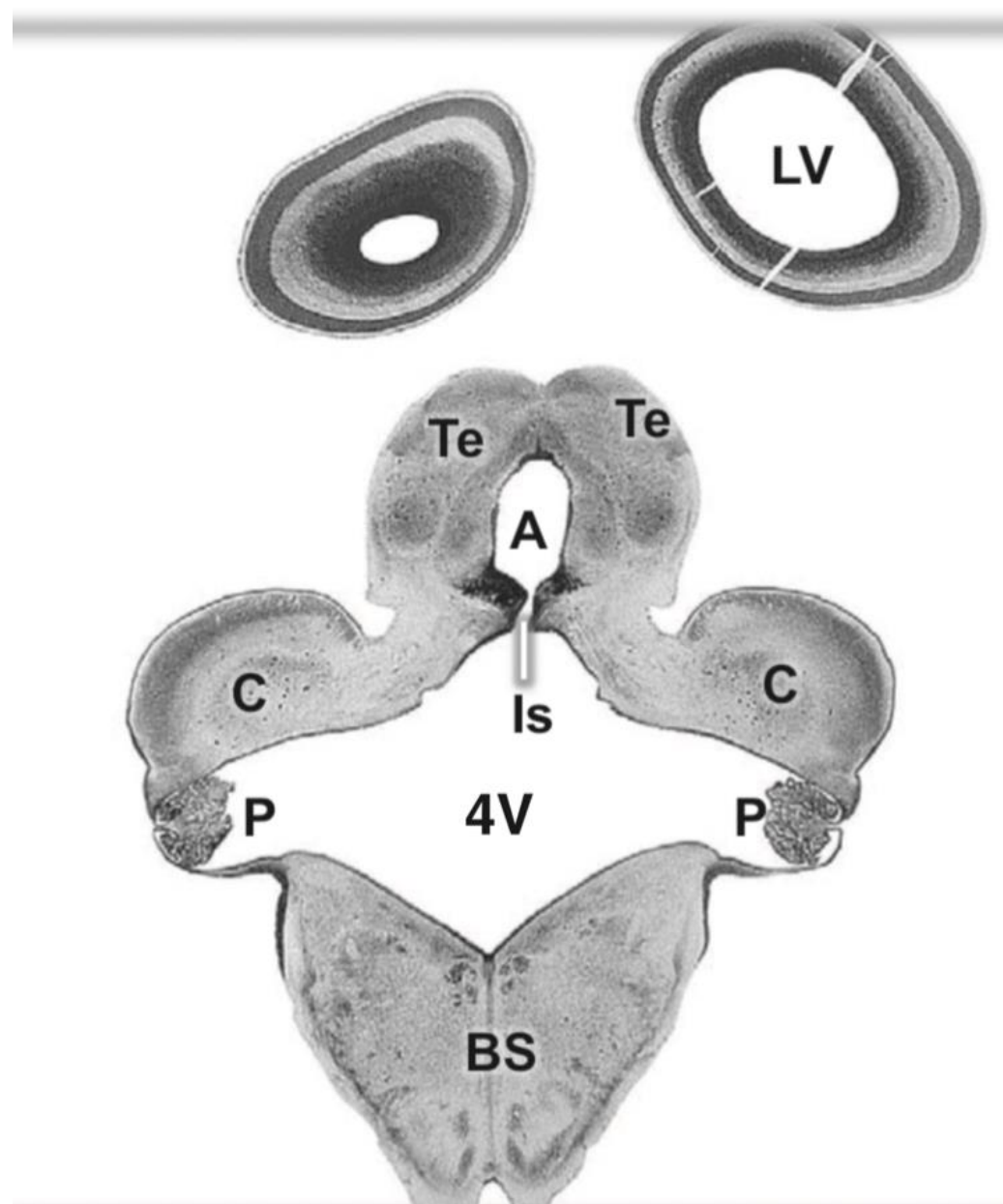
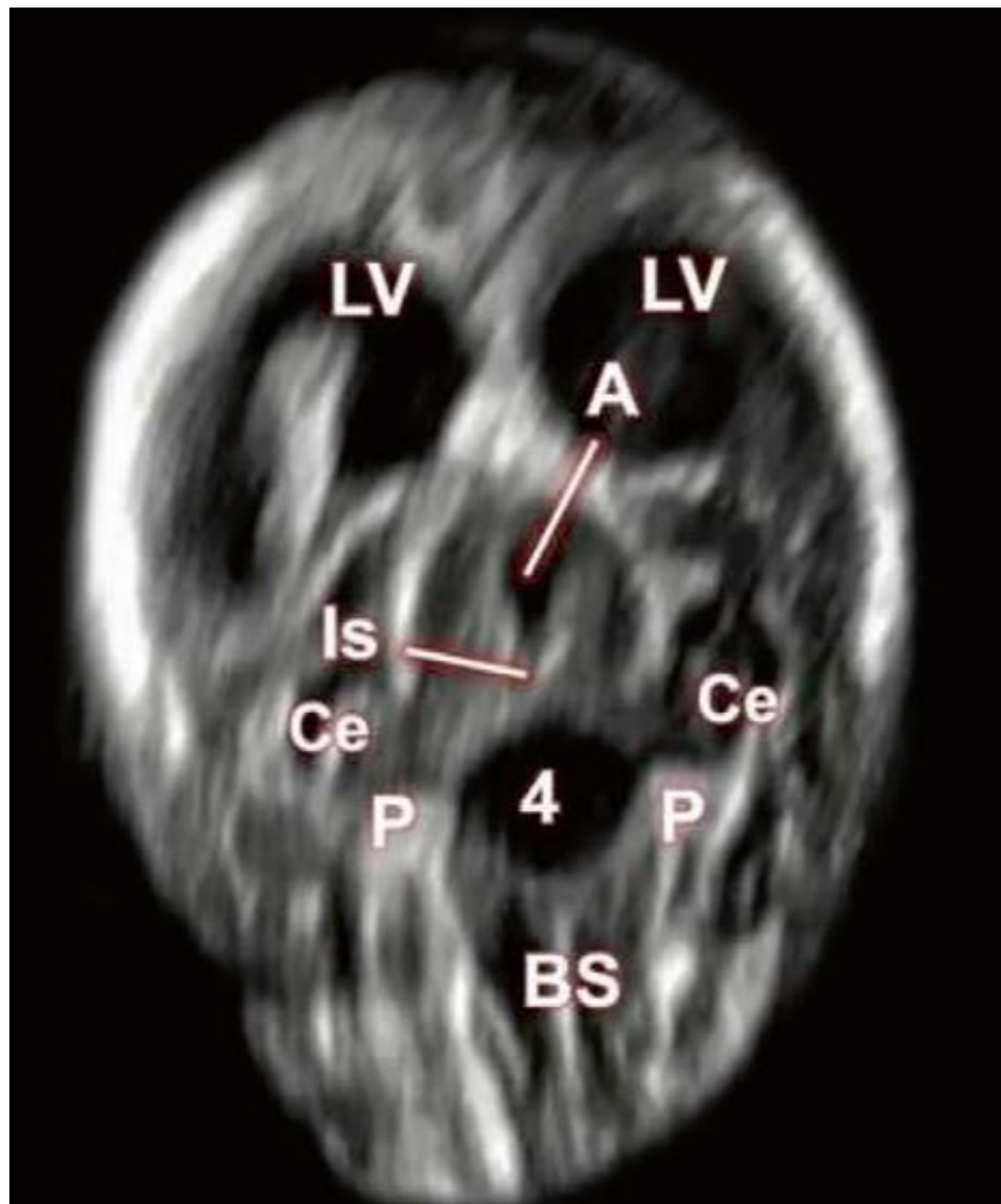
N. VOLPE^{ID}, A. DALL'ASTA^{ID},
E. DI PASQUO^{ID}, T. FRUSCA and T. GHI*^{ID}

Department of Medicine and Surgery, Unit of Surgical Sciences,
Obstetrics and Gynecology, University of Parma, Parma, Italy
*Correspondence. (e-mail: tullioghi@yahoo.com)

- F- Transfrontale
- C- Transcaudé
- T- Transthalamique
- O- Occipitale

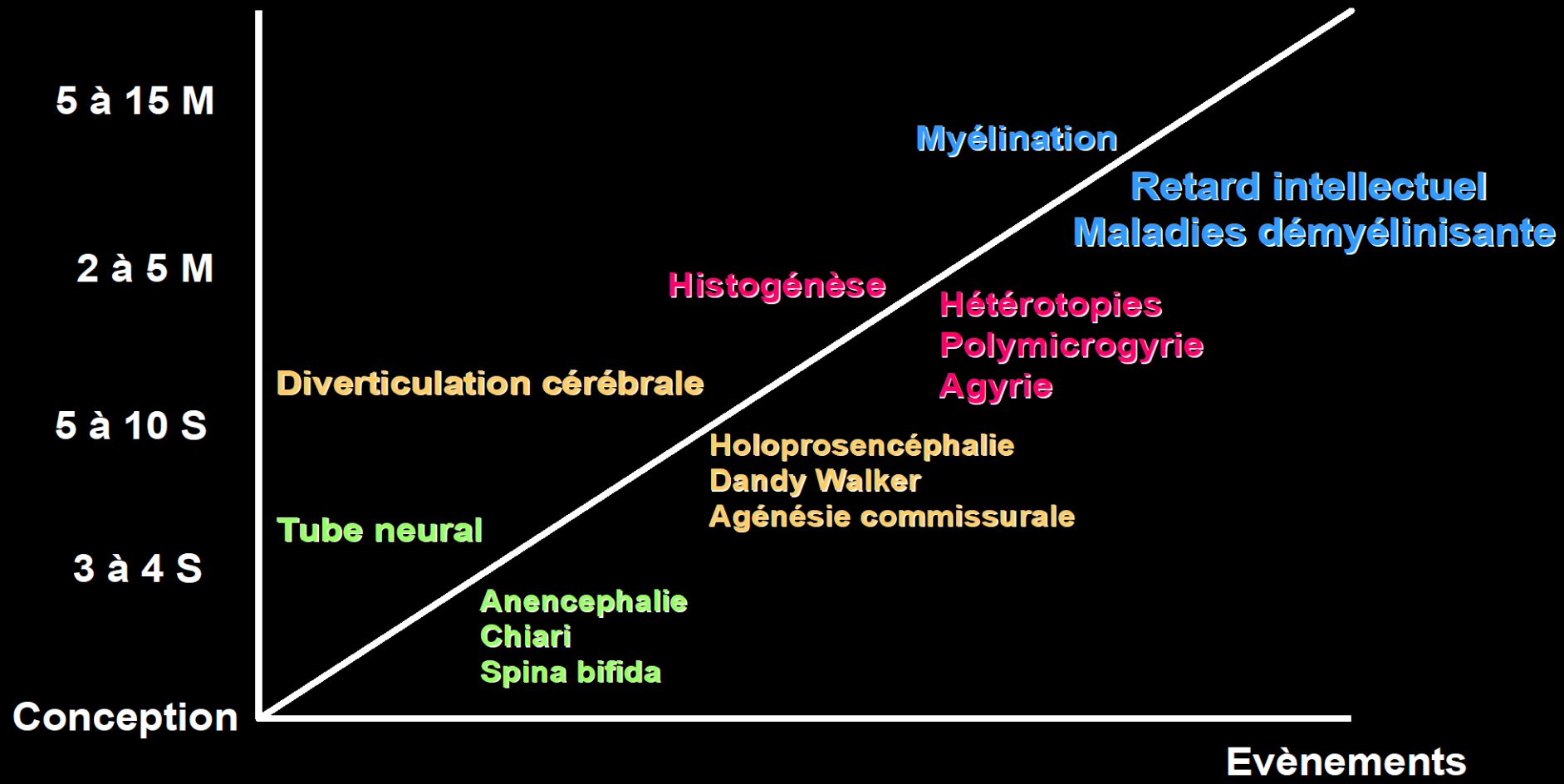
La Coupe Coronale





Les Principales Anomalies Morphologiques du Cerveau au 1er Trimestre (tardif)

(almost) always able to be detected	potentially able to be detected	rarely or never able to be detected
<ul style="list-style-type: none">anencephaly/exencephalyholoprosencephalyomphalocelegastroschisisbody stalk anomalymegacystis	<ul style="list-style-type: none">hand and foot abnormalitiesdiaphragmatic hernialethal skeletal dysplasiasevere heart defectsspina bifida apertafacial clefts	<ul style="list-style-type: none">microcephalyanomaly of the corpus callosumventriculomegalytumorsovarian cystspulmonary lesionsgastrointestinal obstructions



Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities on routine ultrasound examination at 11–13 weeks' gestation

A. SYNGELAKI¹ , A. HAMMAMI¹, S. BOWER¹, V. ZIDERE¹ , R. AKOLEKAR^{2,3}  and K. H. NICOLAIDES¹

¹Fetal Medicine Research Institute, King's College Hospital, London, UK; ²Fetal Medicine Unit, Medway Maritime Hospital, Gillingham, UK; ³Institute of Medical Sciences, Canterbury Christ Church University, Chatham, UK

Table 1 Diagnosis of fetal non-chromosomal abnormalities in 100 997 pregnancies undergoing routine ultrasound examinations

Defect	Total	NT > 95 th percentile	Detection			Postnatal
			First trimester	Second trimester	Third trimester	
Central nervous system						
Acrania	48	0 (0)	48 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Alobar holoprosencephaly	10	2 (20.0)	10 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Encephalocele	15	5 (33.3)*	15 (100)	0 (0)	0 (0)	0 (0)
Open spina bifida	59	6 (10.2)*	35 (59.3)	24 (40.7)	0 (0)	0 (0)
Hypoplastic cerebellum/vermis	15	0 (0)	2 (13.3)	13 (86.7)	0 (0)	0 (0)
Agenesis of corpus callosum	26	2 (7.7)	0 (0)	25 (96.2)	1 (3.8)	0 (0)
Schizencephaly	3	0 (0)	0 (0)	2 (66.7)	1 (33.3)	0 (0)
Septo-optic dysplasia	1	0 (0)	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Microcephaly	9	0 (0)	0 (0)	1 (11.1)	8 (88.9)	0 (0)
Severe ventriculomegaly	18	0 (0)	0 (0)	14 (77.8)	4 (22.2)	0 (0)
Arachnoid cyst	14	1 (7.1)	0 (0)	5 (35.7)	9 (64.3)	0 (0)
Brain hemorrhage	2	0 (0)	0 (0)	1 (50.0)	1 (50.0)	0 (0)
Dural venous sinus thrombosis	2	0 (0)	0 (0)	2 (100)	0 (0)	0 (0)
Craniosynostosis	2	1 (50.0)	0 (0)	1 (50.0)	1 (50.0)	0 (0)
Occipital dermoid cyst	1	1 (100)*	0 (0)	1 (100)	0 (0)	0 (0)
Blake's pouch cyst	4	0 (0)	0 (0)	4 (100)	0 (0)	0 (0)
Brain tumor	2	0 (0)	0 (0)	0 (0)	2 (100)	0 (0)

RESEARCH

Open Access



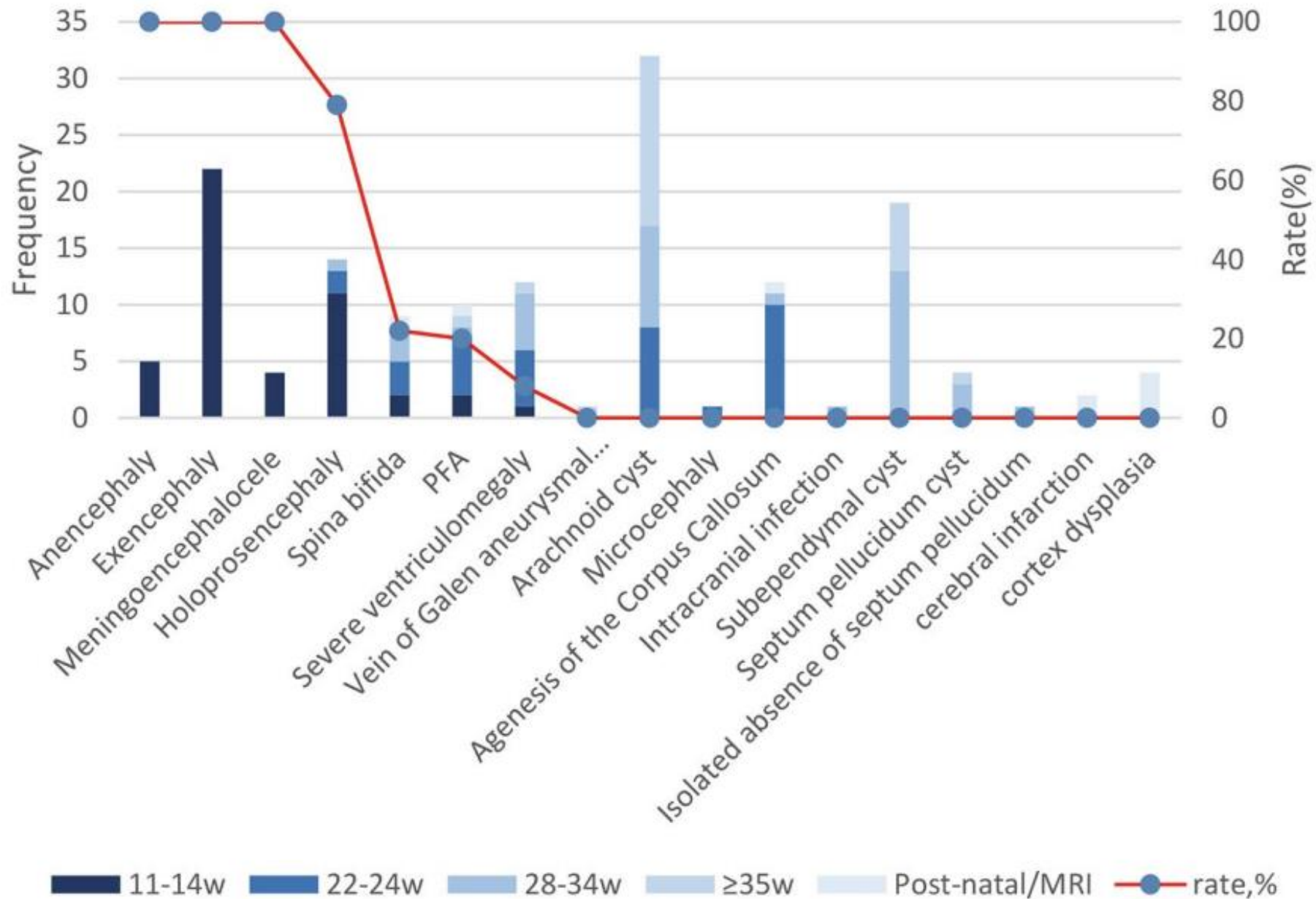
The role of routine first-trimester ultrasound screening for central nervous system abnormalities: a longitudinal single-center study using an unselected cohort with 3-year experience

Yu Hu^{1,2†}, Lijuan Sun^{1,2†}, Li Feng^{1,2}, Jingjing Wang^{1,2}, Yantong Zhu^{1,2} and Qingqing Wu^{1,2,3*}

Table 2 Fetal CNS abnormalities diagnosed during first-trimester scans

Fetal CNS abnormality	Total	Increased NT	Diagnosis						Pregnancy outcome		
			11-14w	rate, %	22-24w	28-34w	≥ 35w	Post-natal/MRI	TOP	Misc/IUD	LB
Anencephaly	5		5	100	0	0	0		5	0	0
Exencephaly	22	1	22	100	0	0	0		22	0	0
Meningoencephalocele	4	1	4	100	0	0	0		3	1	0
Holoprosencephaly	14		11	79	2	1	0		14	0	0
Alobar	5		5	100	0	0	0		5	0	0
Semi lobar	8		6	75	2	0	0		8	0	0
Lobar	1		0	0	0	1	0		1	0	0
Spina bifida	9		2	22	3	3	0	1	5	0	4
Open	3		2	67	1	0	0		3	0	0
Closed	6		0	0	2	3	0	1	2	0	4
PFA	10	1	2	20	5	1	1	1	5	0	5
Dandy-Walker	1		1	100	0	0	0		1	0	0
Vermis hypoplasia	1		0	0	1	0	0		1	0	0
Joubert Syndrome	1		1	100	0	0	0		1	0	0
Cerebellar hypoplasia	1		0	0	1	0	0		1	0	0
Blake's cyst	5	1	0	0	3	1	1		1	0	4
Mega Cisterna Magna	1		0	0	0	0	0	1	0	0	1
Severe ventriculomegaly	12	1	1	8	5	5	1		10	1	1
Vein of Galen aneurysmal malformation	1		0	0	0	0	1		0	0	1
Arachnoid cyst	32	2	0	0	8	9	15		6	0	26
Microcephaly	1		0	0	1	0	0		1	0	0
Agenesis of the Corpus Callosum	12	2	0	0	10	1	0	1	10	0	2
Intracranial infection	1		0	0	0	1	0		0	0	1
Subependymal cyst	19		0	0	0	13	6		1	0	18
Septum pellucidum cyst	4		0	0	0	3	1		0	0	4
Isolated absence of septum pellucidum	1		0	0	0	1	0		0	0	1
cerebral infarction	2		0	0	0	0	0	2	1	1	0
cortex dysplasia	4		0	0	0	0	0	4	3	1	0

NT: nuchal translucency; PFA: posterior cranial fossa anomalies; TOP: Termination Of Pregnancy; Misc: Miscarriage; IUD: Intrauterine Death; LB: Live Birth

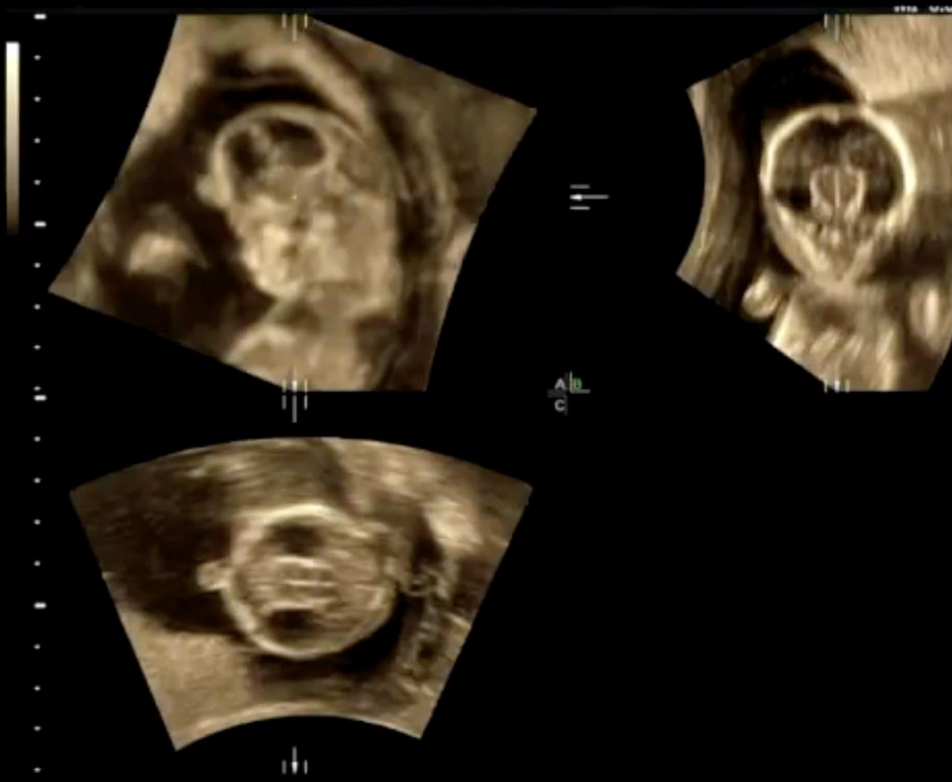
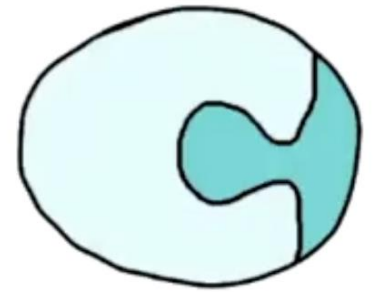


1. Anomalies de la Ligne Médiane et du Prosencéphale

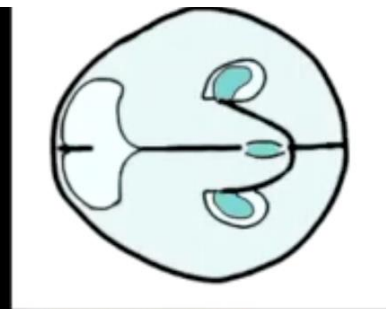
a) Holoprosencéphalie

- **Signes échographiques au 1er trimestre :**
 - **Forme alobaire (la plus grave) : Absence totale de la ligne médiane.** Ventricule unique, fusion des thalamus, plexus choroïde unique et fusionné. Peut être associée à des anomalies faciales (cyclopie, proboscis).
 - **Formes semi-lobaire et lobaire :** Plus subtiles. Anomalie de la ligne médiane, ventricules communiquant largement, corps calleux absent.

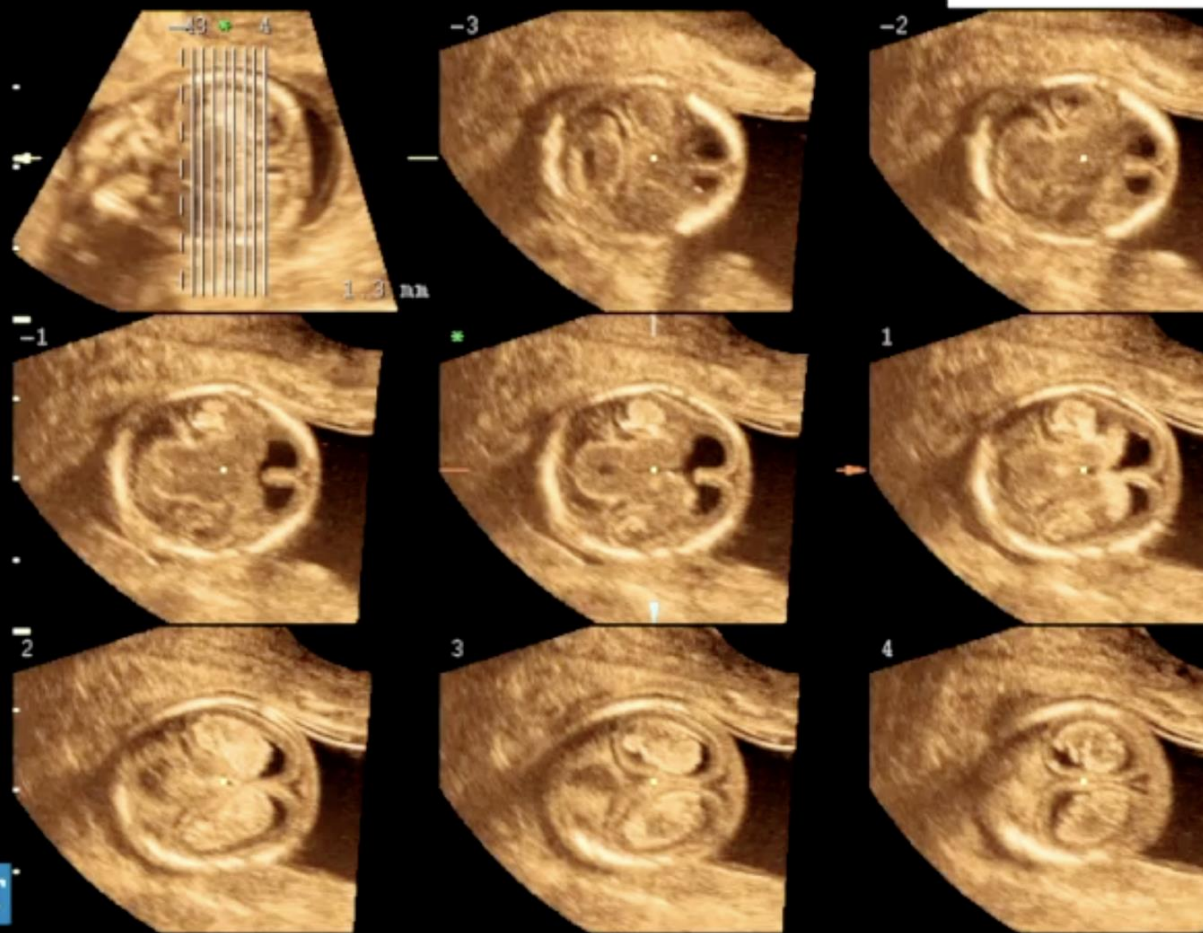
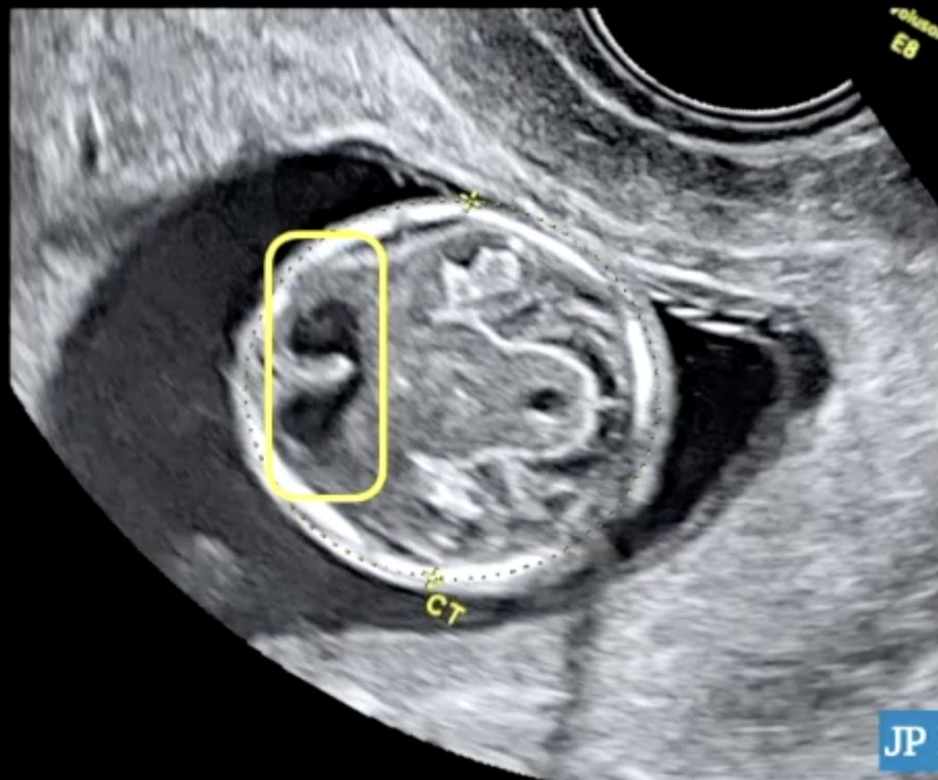
Holoprosencéphalie alobaire



Holoprosencéphalie semi-lobaire



Fusion partielle antérieure



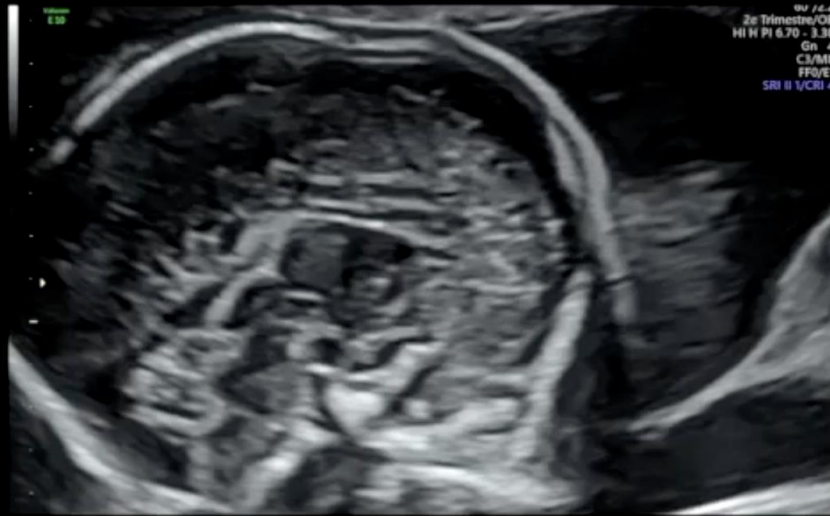
JP BAULT

b) Agénésie du Corps Calleux (ACC)

- **Il n'est pas visible à ce stade car non encore formé**, mais on peut en détecter des signes indirects:
 - **Colpocephalie précoce** : Dilatation des ventricules latéraux, qui prennent une forme ovale ou en "larme". Les **plexus choroïdes semblent "flotter"** au milieu du ventricule (ils ne touchent plus les parois latérales et médiales).
 - **Élévation du 3ème ventricule** : Visible sur la coupe sagittale médiane.

Agénésie du corps calleux

GG BCBA JA 22SA



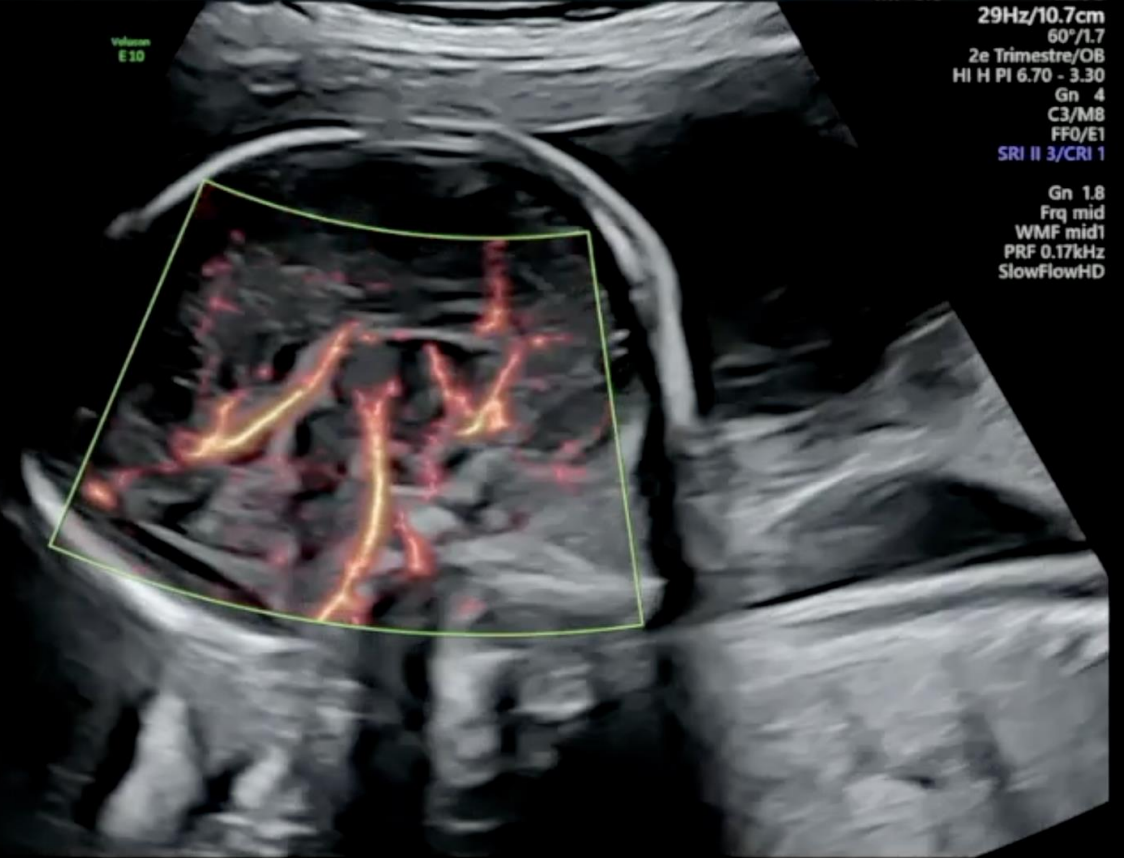
5.03.1989
862018 GA=22s3d

IMAGE 2

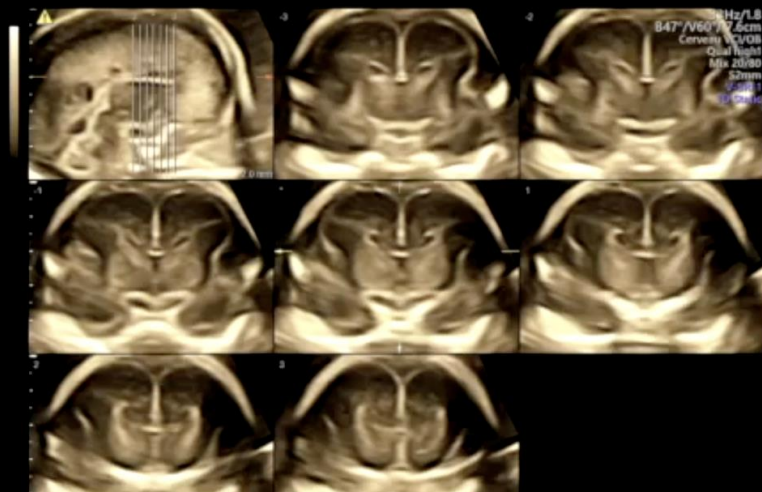
Dr. Pierre MACE

TIs 0.3 22.10.2021
Tib 0.3 16:45:21
MI 0.8 RM6C

29Hz/10.7cm
60°/1.7
2e Trimestre/OB
HI H PI 6.70 - 3.30
Gn 4
C3/M8
FF0/E1
SRI II 3/CR1 1

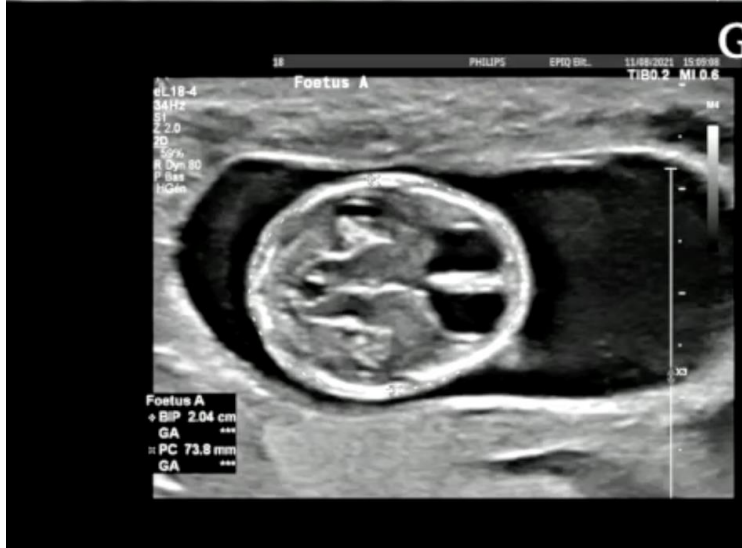


Gn 1.8
Frq mid
WMF mid1
PRF 0.17kHz
SlowFlowHD





GG BCBA JA 12SA



Agénésie du corps calleux

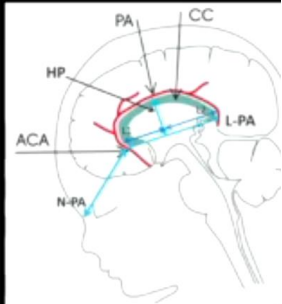
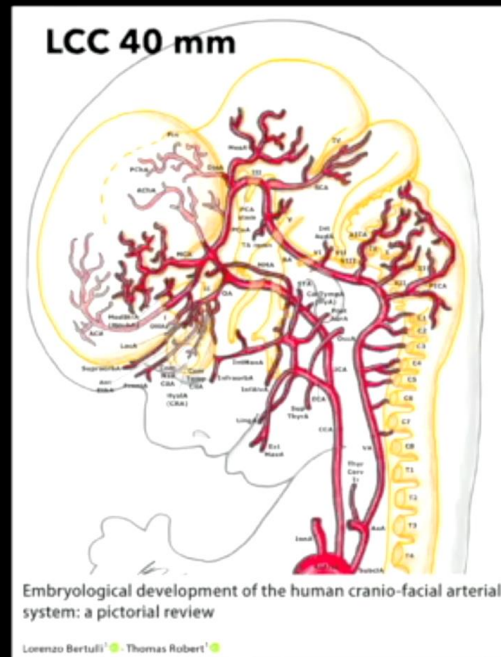
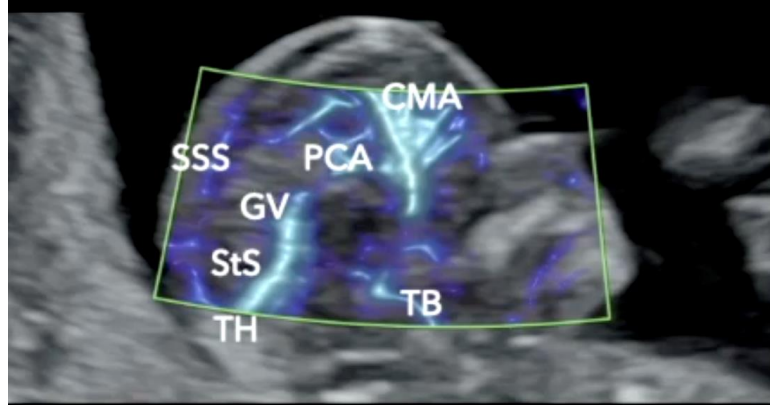
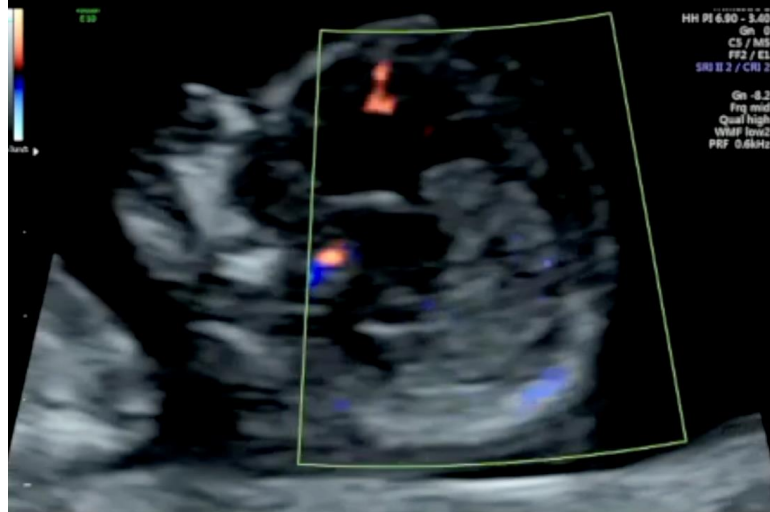
Assessment of Pericallosal Arteries by Color Doppler Ultrasonography at 11–14 Weeks: An Early Marker of Fetal Corpus Callosum Development in Normal Fetuses and Agenesis in Cases with Chromosomal Anomalies

L. Diaz-Guerrero G. Giugni-Chalraud A. Sosa-Olavarria

150 foetus examiné ; 6 PCA non vues :
 - -4 RAS par la suite
 - -2 Agénésies corps calleux mais T13 et triploïdie

Number of observations in relation to gestational age. Mean length of the pericallosal artery (millimeter) in relation to gestational age (\pm SD)

Gestational Age (wk)	Fetuses (No.)	Mean Length of Pericallosal Artery (mm)	SD
11	3	4.43	0.78
12	13	4.1	0.44
13	10	6.3	1.22
14	11	6.96	0.66
15	5	7.75	1.08
16	11	9.68	1.48
17	9	12.34	2.19
18	9	13.15	1.7
19	7	15.66	1.43
20	9	16.82	1.8
21	2	20.55	2.86
22	1	18.43	0.36



Sonographic Development of the Pericallosal Vascularization in the First and Early Second Trimester of Pregnancy

B. De Keersmaecker, H. Pottel, G. Naulaers, and L. De Catte

2. Anomalies de la Fosse Postérieure

a) Dilatation du Rhombencéphale / Méga-citerne magna précoce

- **Signes échographiques au 1er trimestre** : Sur la **coupe sagittale médiane**, mesure du diamètre du rhombencéphale **> 4-5 mm** (la norme étant ≤ 4 mm).
- **Pronostic** : Variable. Peut être isolé et bénin (méga-citerne magna) ou faire partie d'un spectre plus complexe (comme Dandy-Walker).
- **Conduite à tenir** : **Contrôle à 16 SA** pour surveiller l'évolution.

b) Anomalie de Dandy-Walker

- **Qu'est-ce que c'est ?** Ensemble de malformations caractérisées par une hypoplasie du vermis cérébelleux, une dilatation kystique du 4^{ème} ventricule et un élargissement de la fosse postérieure.
- **Signes échographiques au 1er trimestre :** La forme complète est rarement visible si tôt. On peut parfois voir une **communication large entre le 4ème ventricule et la fosse postérieure** sur la coupe sagittale.
- **Conduite à tenir :** Suspicion difficile. Un contrôle ultérieur est essentiel.

3. Anomalies de la Voute Crânienne et du Tube Neural

a. Acranie / Exencéphalie/Ancéphalie

- **Qu'est-ce que c'est ?** Absence de voûte crânienne avec exposition du tissu cérébral anarchique jusqu'à l'absence total des hémisphères cérébraux. Anomalie létale.
- **Signes échographiques au 1er trimestre : Absence de l'os frontal et de la calvaria au-dessus des orbites. Massif cérébral irrégulier et hyperéchogène ("aspect en masse").**
- **Diagnostic :** Souvent facile en coupe sagittale et axiale dès 11-12 SA.

Acranie-Exencephalie-Anencéphalie



First-Trimester Echogenic Amniotic Fluid in the Acrania-Anencephaly Sequence

Daniel Cafici, MD, Waldo Sepulveda, MD

2003
90% LA échogène

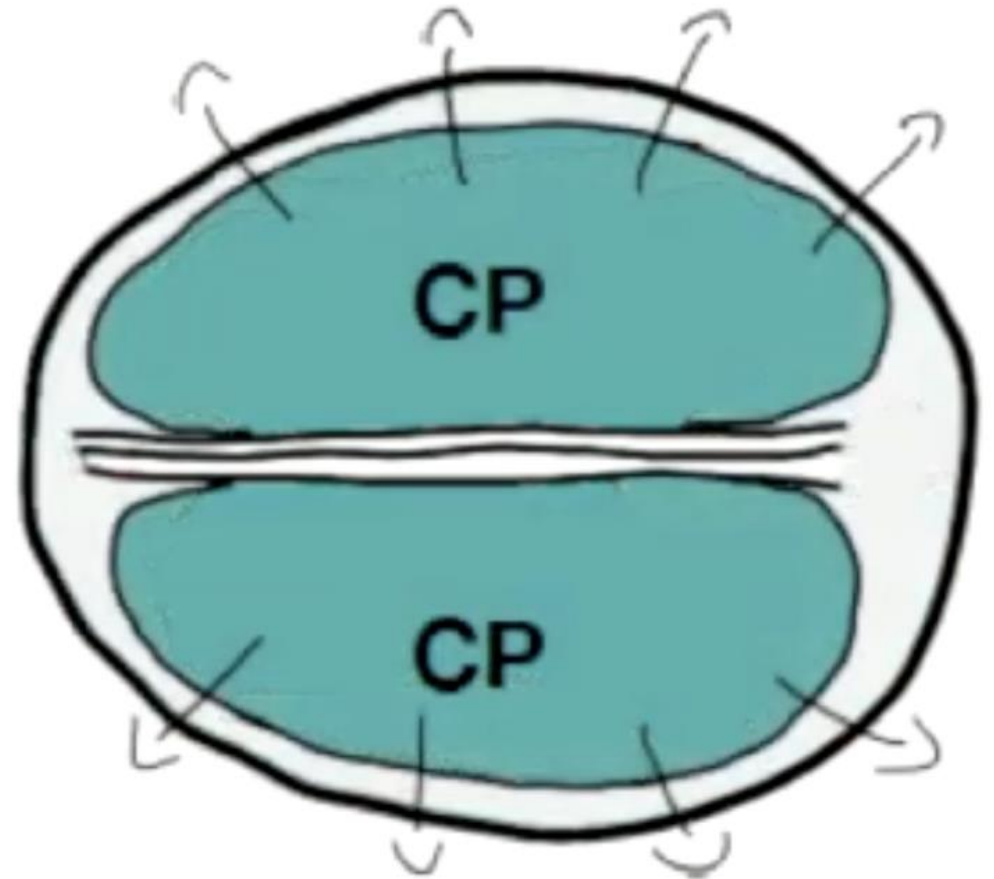
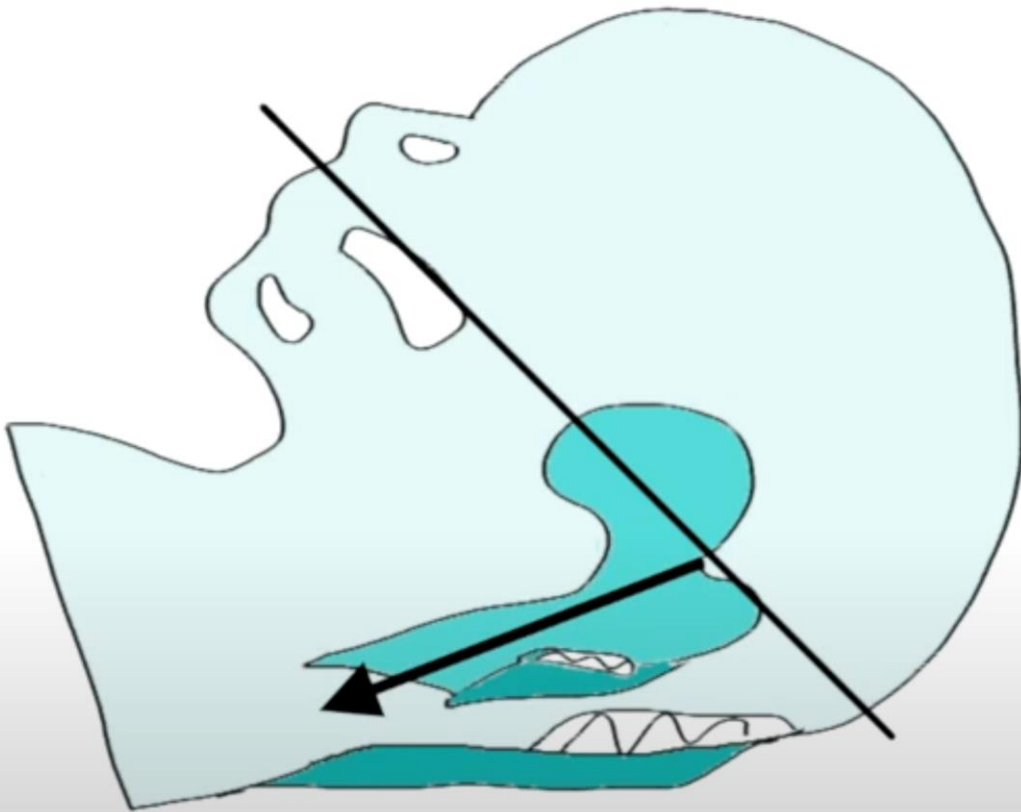


OSSIFICATION CRANE
DEBUTE À 9SA

Sonographic detection of fetal

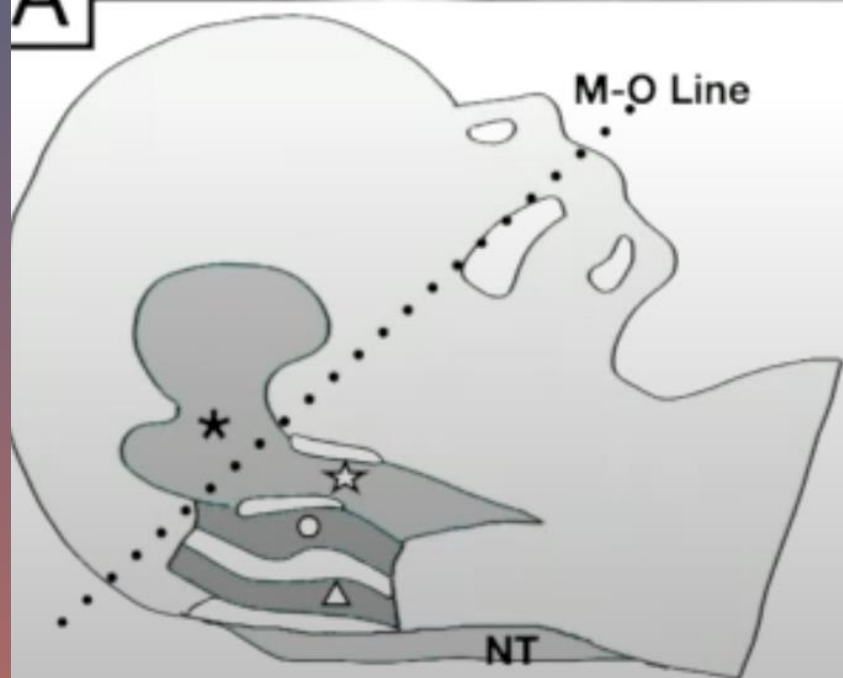


b. Spina Bifida Ouvert

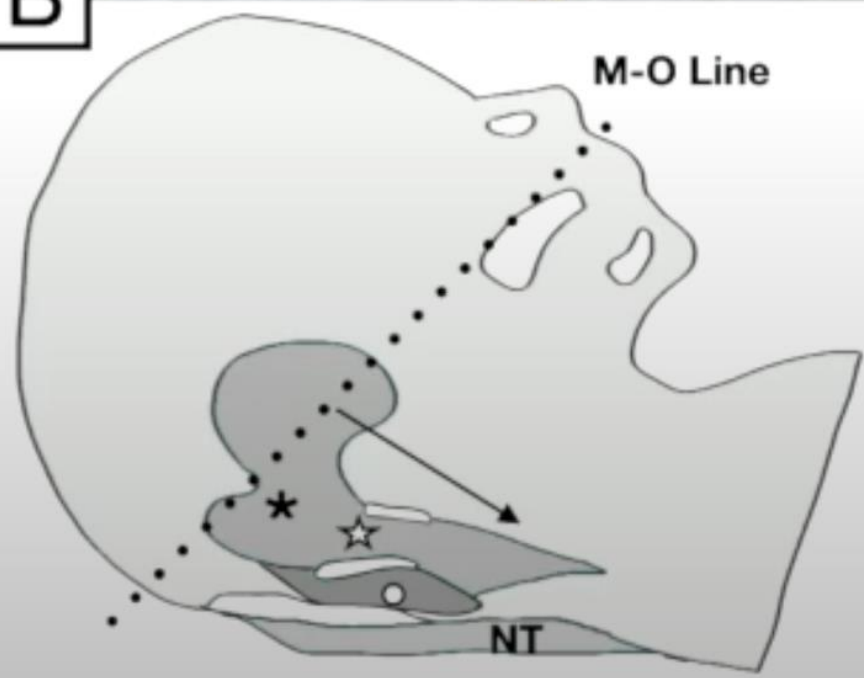


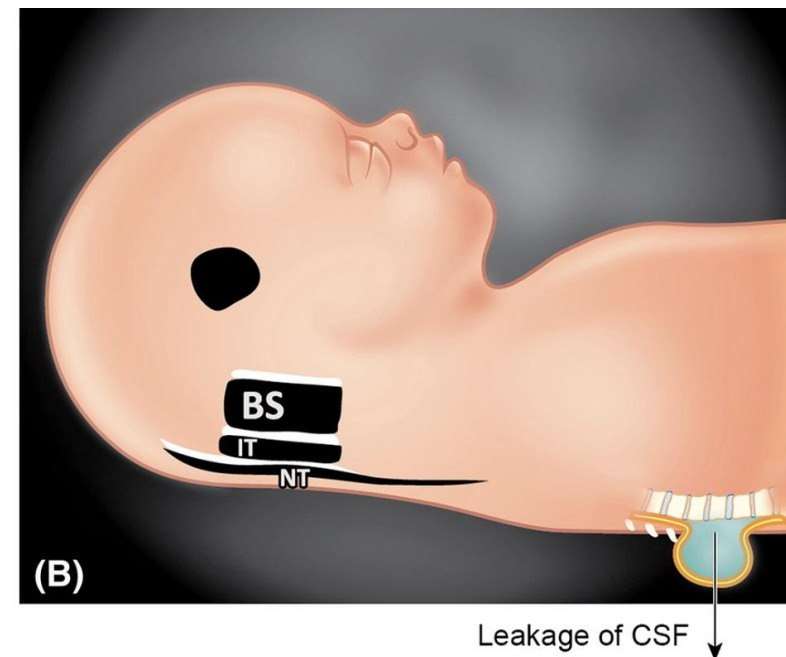
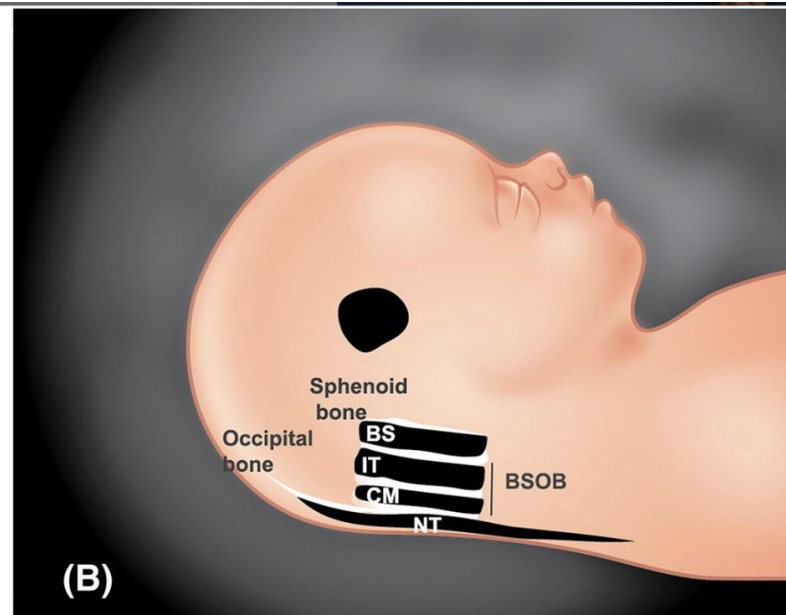


A



B



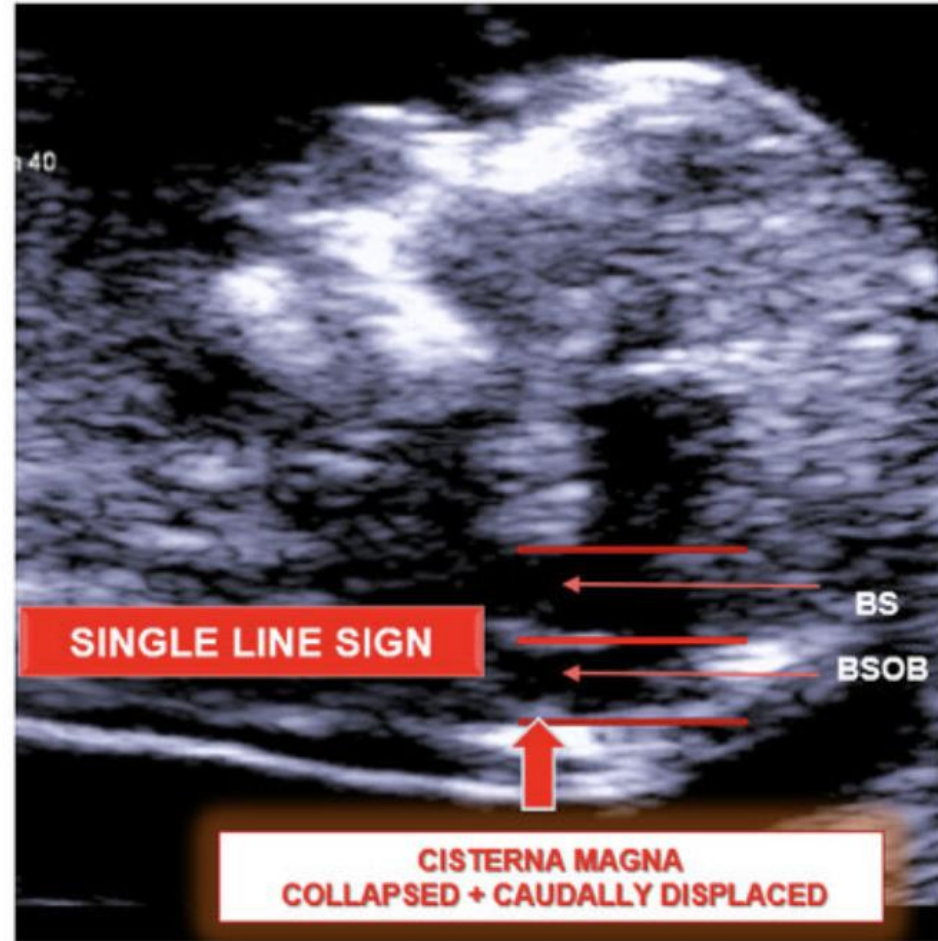


Rapport BS/BSOB (TC/TCOO)

A



B



Rapport BS/BSOB (TC/TCOO)

PRENATAL DIAGNOSIS

Prenat Diagn 2011; **31**: 103–106.

Published online 28 December 2010 in Wiley Online Library
(wileyonlinelibrary.com) DOI: 10.1002/pd.2632

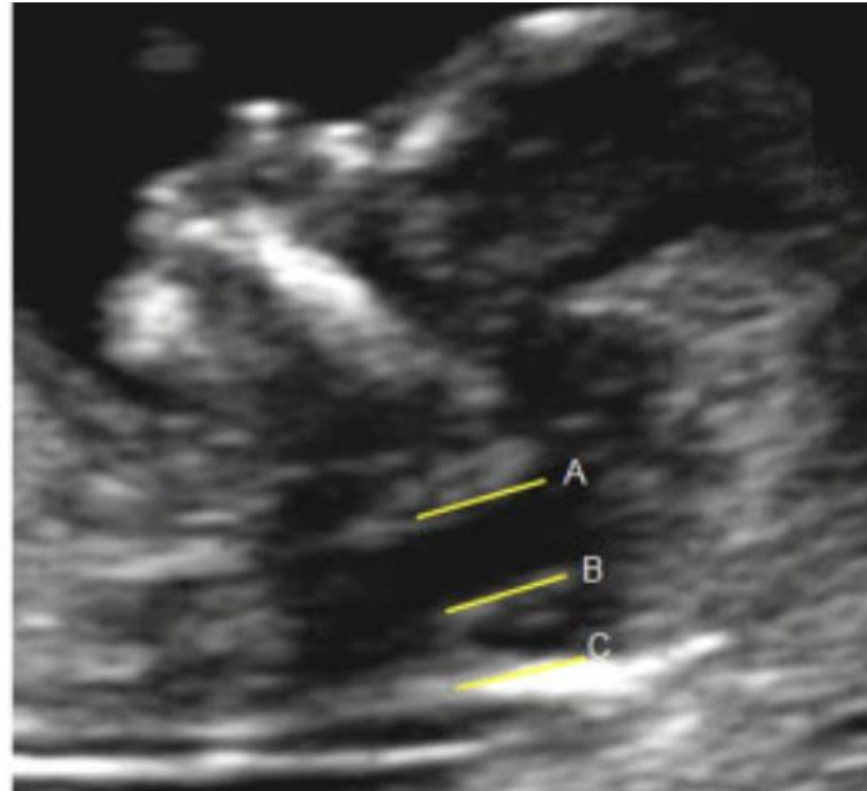
Posterior brain in fetuses with open spina bifida at 11 to 13 weeks

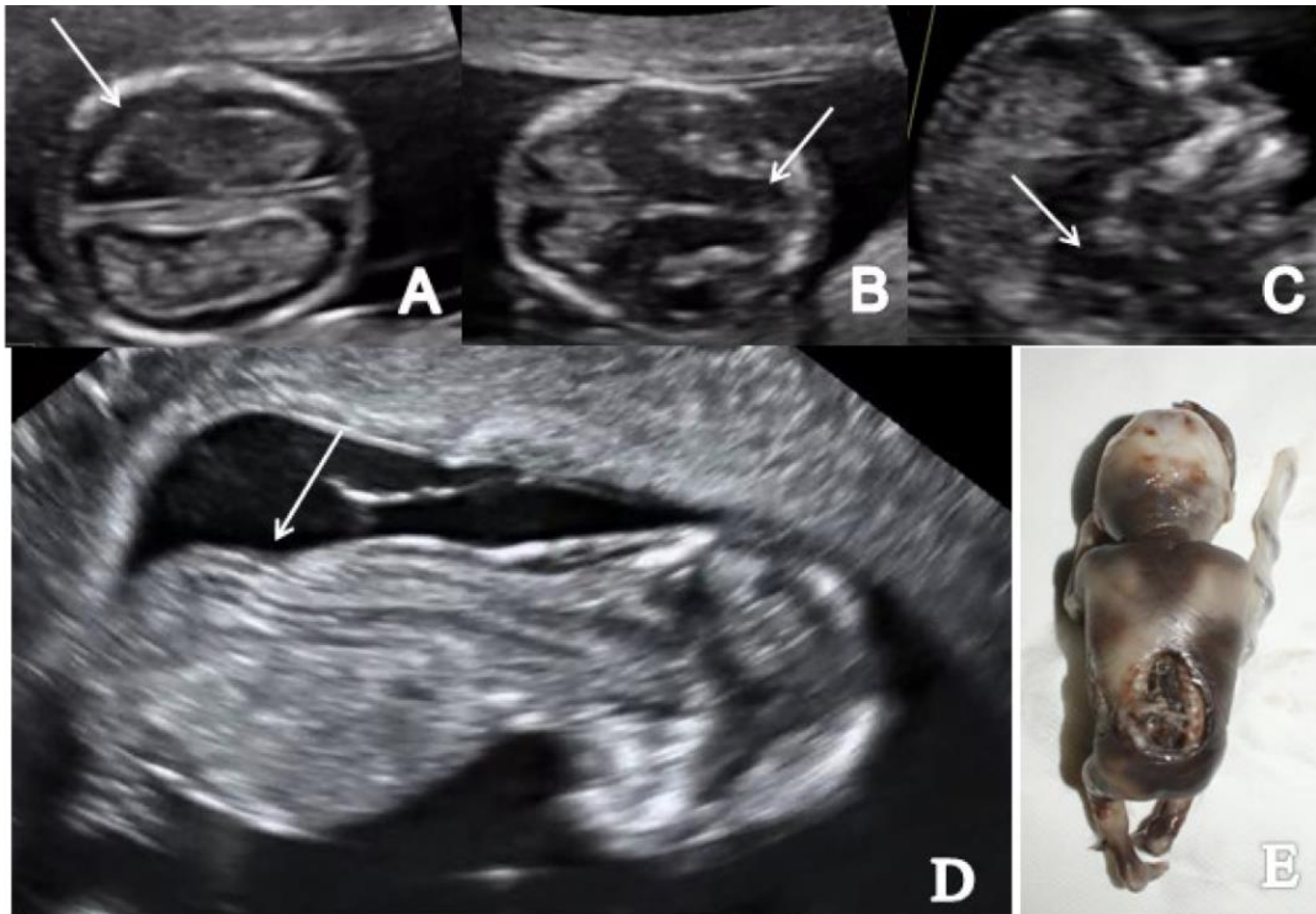
Robert Lachmann^{1,2}, Rabih Chaoui³, Jose Moratalla¹, Gemma Picciarelli¹ and Kypros H. Nicolaides^{1,2*}

¹Harris Birthright Research Centre for Fetal Medicine, King's College Hospital, London, UK

²Department of Fetal Medicine, University College Hospital, London, UK

³Prenatal Diagnosis and Human Genetics, Berlin, Germany





Un cas d'OSB diagnostiqué à 12 semaines + 3 jours :

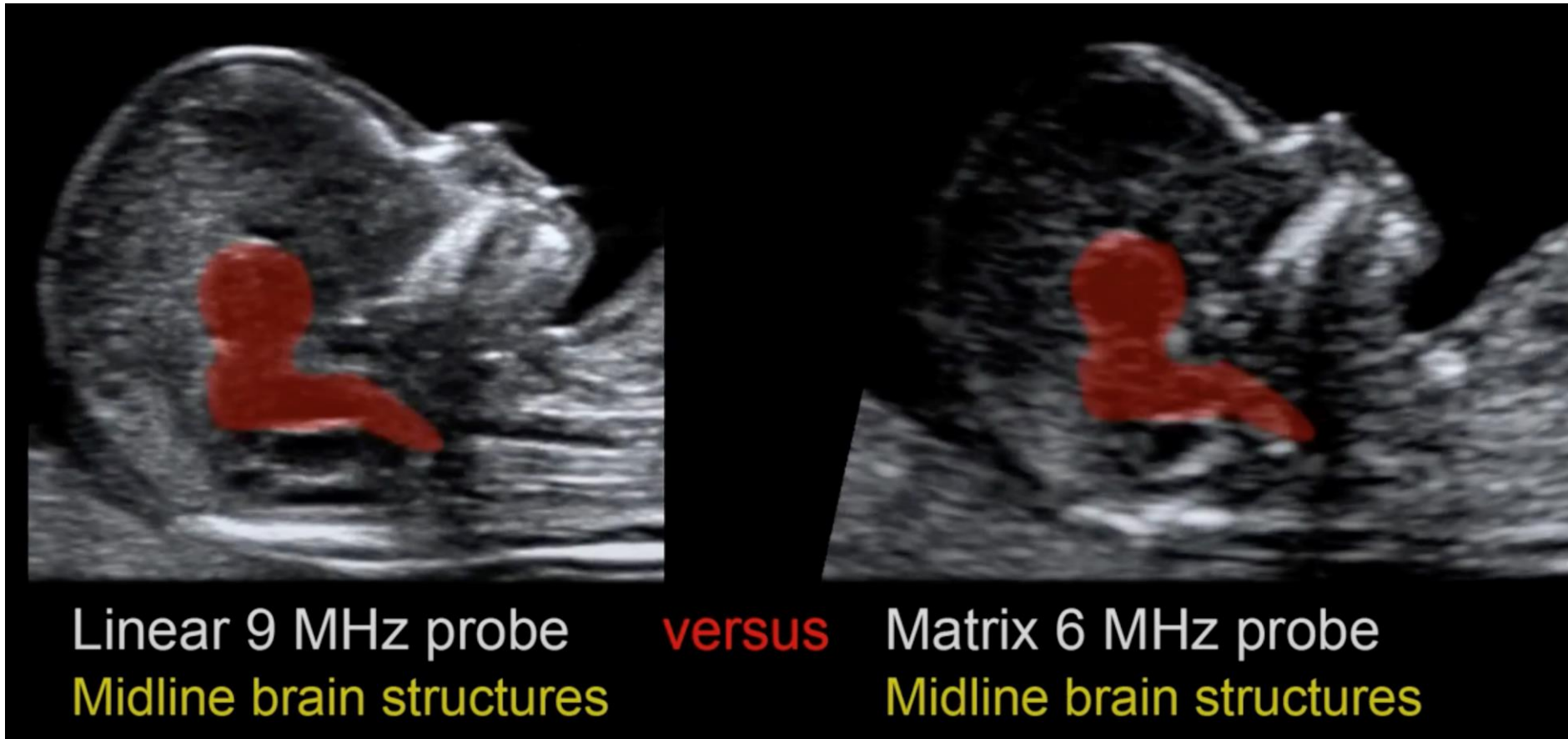
(A) vue transversale du plexus choroïde élargi (le signe du cerveau « desséché »)

(B) déplacement du mésencéphale et de l'aqueduc de Sylvius et déformation contre l'os occipital (« le signe du crash »)

(C) vue sagittale médiane du visage foetal montrant le déplacement du BS, qui apparaît plus épais (flèche) et avec un rapport BS/BSOB augmenté

(D) vue sagittale par voie transvaginale démontrant l'aspect anormal de la colonne vertébrale :

Ressources techniques

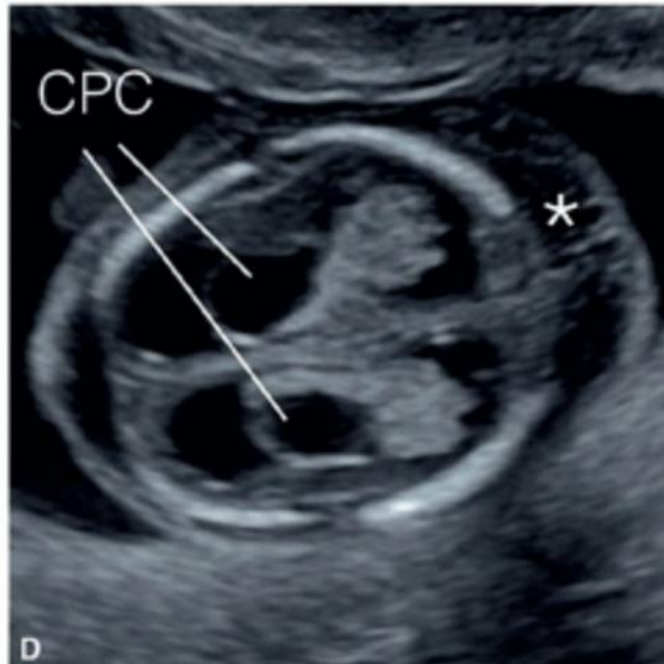
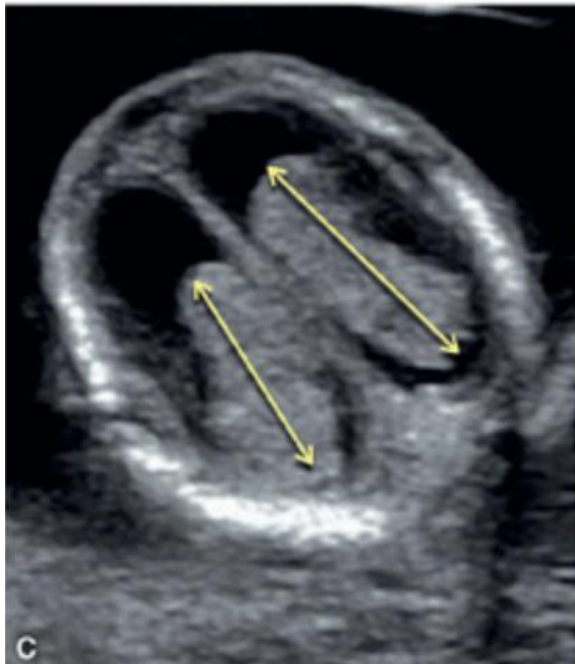
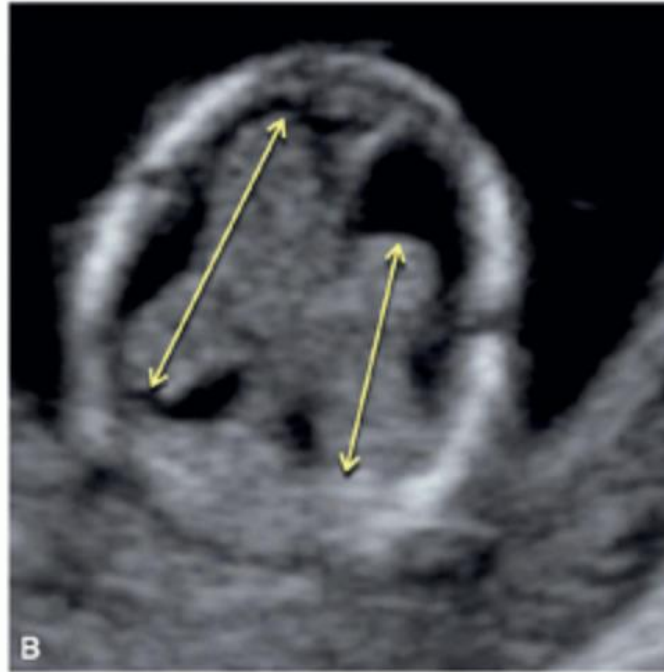
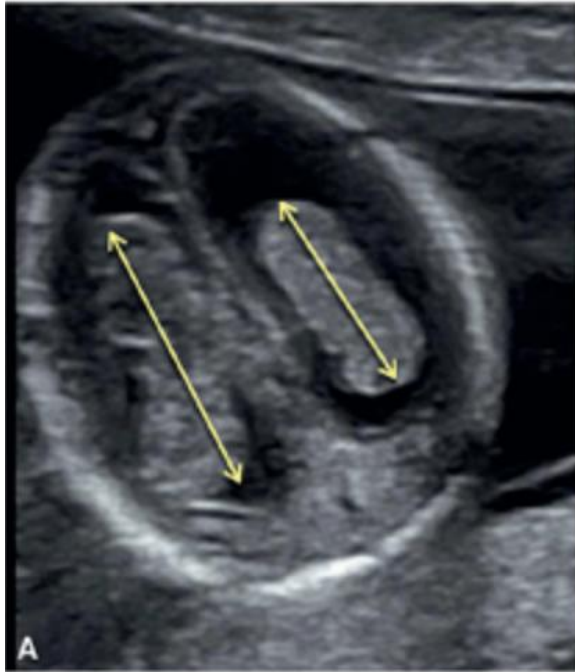


4. Anomalies des Plexus Choroïdes

a) Kystes des Plexus Choroïdes

- **Signes échographiques au 1er trimestre** : Image ronde anéchogène bien limitée au sein de l'échostructure hyperéchogène du plexus.
- **Pronostic** : La grande majorité régresse spontanément avant 20-22 SA et est sans conséquence. Importance de leur nombre et de leur bilatéralité.
- **Signification** : Leur importance réside dans leur association statistique avec la Trisomie 18. Leur découverte doit inciter à :
 - Vérifier soigneusement tous les autres marqueurs échographiques de T18 (os nasal, flux tricuspide, megavessie, etc.).
 - S'assurer du risque calculé par le dépistage combiné du 1er trimestre.
- **Conduite à tenir** : Isolés et face à un dépistage sérologique à faible risque, simple surveillance

Anomalies des Plexus Choroides



- A-C- Foetus normal
- D- Trisomie 13

Plans axiaux de la tête fœtale et anomalies associées au 1^{er} trimestre

	Normal	Suspicion d'anomalie
Forme de la tête	Forme ovale	<ul style="list-style-type: none"> • Anencéphalie/exencéphalie : forme irrégulière, crâne non identifié • Holoprosencéphalie : tête circulaire
Bords osseux	Ossification des bords céphaliques	<ul style="list-style-type: none"> • Ostéogenèse imparfaite : absence d'ossification . Autres signes : fémur et humérus courts, cassés et courbés. • Dysplasie thanatophore : ossification accrue de la tête, et os longs courts ou de forme anormale. • Encéphalocèle : contour céphalique interrompu, généralement dans la région occipitale.
Faux du cerveau	Ligne hyperéchogène d'avant en arrière divisant le cerveau en deux moitiés.	<ul style="list-style-type: none"> • Holoprosencéphalie : absence de faux du cerveau. • Encéphalocèle : souvent déviation de la faux du cerveau.
Plexus choroïdes des ventricules latéraux	Vastes plexus hyperéchogènes des deux côtés, pouvant être légèrement asymétriques	<ul style="list-style-type: none"> • Holoprosencéphalie : fusion des plexus choroïdes • Kystes des plexus choroïdes : souvent observés dans la trisomie 13 ou d'autres aneuploïdies (en général, d'autres marqueurs ou anomalies sont présents)

cont. Plans axiaux de la tête fœtale et anomalies associées au 1^{er} trimestre

	Normal	Suspicion d'anomalie
Diamètre bipariétal (DBP)	Dans les limites de la norme	<ul style="list-style-type: none"> • Anencéphalie : DBP non mesurable • Holoprosencéphalie et spina-bifida : DBP souvent dans la limite inférieure
Thalamus, pédoncules cérébraux, aqueduc de Sylvius	Transition en V, aqueduc visualisé. Distance entre l'os occipital et les pédoncules cérébraux.	<ul style="list-style-type: none"> • Spina bifida : Transition parallèle entre les thalamus et les pédoncules cérébraux. Aqueduc comprimé. Pédoncules cérébraux décalés postérieurement et en contact ou à proximité des os occipitaux.
4 ^e ventricule avec son plexus choroïde	4 ^e ventricule bien visible avec plexus choroïde hyperéchogène	<ul style="list-style-type: none"> • Spina bifida : Diminution du volume liquidien dans le quatrième ventricule, plexus choroïde difficilement identifiable • Kyste de Dandy-Walker et Blake : Augmentation du volume liquidien dans le quatrième ventricule, tronc cérébral antérieurement déplacé

Prise en charge prénatale des MF cérébrales détectées au 1^{er} trimestre

Anomalie / Signe d'Appel	Signe Échographique Principal au 1 ^{er} T	Conduite à Tendre
Holoprosencéphalie (Alobaire)	Absence de ligne médiane, ventricule unique	Signalement et orientation IMMÉDIATS
Suspicion d'Agénésie du Corps Calleux (ACC)	Ventricules larges, plexus "flottants" (colpocephalie)	Contrôle à 16-17 SA
Dilatation de la Fosse Postérieure	Diamètre du rhombencéphale > 4 mm sur coupe sagittale	Contrôle à 16-17 SA
Acranie/Exencéphalie	Absence de voûte crânienne, masse cérébrale anarchique	Diagnostic et orientation
Kystes des Plexus Choroïdes	Image anéchogène arrondie dans le plexus	Bilan morphologique complet + Réévaluation du risque de T18 → Contrôle à 22 SA