

L'agénésie isolée du corps calleux

Agénésie calleuse

Dysgénésie du corps calleux

[La maladie](#)

[Le diagnostic](#)

[Les aspects génétiques](#)

[Le traitement, la prise en charge, la prévention](#)

[Vivre avec](#)

[En savoir plus](#)

Madame, Monsieur,

Cette fiche est destinée à vous informer sur l'agénésie isolée du corps calleux. Elle ne se substitue pas à une consultation médicale. Elle a pour but de favoriser le dialogue avec votre médecin. N'hésitez pas à lui faire préciser les points qui ne vous paraîtraient pas suffisamment clairs et à demander des informations supplémentaires sur votre cas particulier. En effet, certaines informations contenues dans cette fiche peuvent ne pas être adaptées à votre cas : il faut se rappeler que chaque patient est particulier. Seul le médecin peut donner une information individualisée et adaptée.

La maladie

● Qu'est-ce que l'agénésie isolée du corps calleux ?

L'agénésie isolée du corps calleux est une malformation du cerveau qui correspond à l'absence du corps calleux. Le corps calleux est une sorte de pont reliant entre elles les moitiés (hémisphères) gauche et droite du cerveau et permettant le passage de l'information d'un côté à l'autre. Le terme « isolée » signifie que cette malformation n'est associée à aucune autre anomalie.

L'agénésie isolée du corps calleux peut ne se manifester par aucun symptôme, mais elle peut également provoquer un déficit intellectuel (se traduisant le plus souvent par des difficultés scolaires), des crises d'épilepsie ou encore des troubles du comportement.

Cette malformation est aussi appelée dysgénésie du corps calleux ou agénésie calleuse, le terme agénésie ou dysgénésie signifiant « absence de développement » ou « développement imparfait ».

● Combien de personnes sont atteintes de la maladie ? Qui peut en être atteint ? Est-elle présente partout en France et dans le monde ?

L'agénésie isolée du corps calleux est une des malformations cérébrales les plus fréquentes. Sa prévalence exacte (nombre de personnes atteintes de la maladie dans une population donnée à un moment donné) n'est pas connue, étant donné que certaines personnes ne présentent aucun symptôme. Elle serait présente chez 1 personne sur 300 à 1 personne sur 4000 selon les études. Cependant, l'agénésie du corps calleux peut également survenir en association avec d'autres malformations (50 % de l'ensemble des agénésies calleuses). Toutes formes confondues (isolées ou associées à d'autres anomalies), l'agénésie du corps calleux touche 1 personne sur 150 à 1 personne sur 2 000 et n'est donc pas considérée comme rare.

● Quelles en sont les manifestations ?

L'agénésie isolée du corps calleux peut n'entraîner aucune manifestation (formes dites « asymptomatiques ») et être découverte par hasard lors du bilan d'une autre maladie, ou d'un traumatisme.

Lorsqu'elle se manifeste, les symptômes varient beaucoup d'une personne à l'autre. Les nourrissons atteints d'une agénésie du corps calleux peuvent être « mous », c'est-à-dire sans tonus musculaire (hypotoniques). Il s'agit souvent du premier symptôme. Des retards d'acquisition de la station assise, debout, et de la marche peuvent découler de cette hypotonie. Toutefois dans la majorité des cas, un nourrisson porteur d'une agénésie isolée du corps calleux n'a aucun signe (certains ont parfois une grosse tête, d'autres des yeux un peu trop écartés, signes sans conséquence) et il faut attendre le début de la scolarité pour voir apparaître des difficultés d'apprentissage : c'est donc souvent au moment où l'enfant entre à l'école qu'on découvre l'anomalie. Dans 20 à 25 % des cas, les enfants présentent un déficit intellectuel modéré à sévère. Dans 75 % des cas, leur quotient intellectuel est normal ou très légèrement inférieur à la moyenne. Cependant, même en cas d'intelligence « normale », certains de ces enfants auront plus de difficultés d'apprentissage que la moyenne, seront plus lents, notamment pour l'acquisition du langage.

Certains enfants souffrent également de crises d'épilepsie. L'épilepsie est due à un mauvais fonctionnement intermittent du cerveau : elle se manifeste surtout par des « crises », qui vont se répéter plus ou moins fréquemment. D'ailleurs, le terme « épilepsie » vient du grec qui signifie « prendre par surprise, attaquer ». Selon leur intensité, les crises d'épilepsie peuvent entraîner une perte de connaissance durant quelques minutes, accompagnée de mouvements saccadés des jambes et des bras (convulsions). Cependant, on ne connaît pas la proportion exacte de personnes ayant une agénésie isolée du corps calleux qui souffrent d'épilepsie, mais elle est vraisemblablement peu importante. L'épilepsie concerne surtout les enfants ayant une agénésie du corps calleux associée à d'autres anomalies.

Par ailleurs, en cas de fièvre, les enfants ayant une agénésie du corps calleux sont plus susceptibles que les autres d'avoir des convulsions dites « fébriles », qui peuvent se traduire par des tremblements et une perte de conscience. Ces crises fébriles sont toutefois banales puisque 2 à 7 % de tous les enfants ayant entre 1 et 6 ans peuvent en avoir. Le fait de savoir qu'elles sont plus fréquentes chez les enfants n'ayant pas de corps calleux incite simplement à être vigilant en cas de fièvre.

Enfin, certains enfants présentent des troubles du comportement plus ou moins importants. Le plus souvent, ils peuvent avoir un déficit de l'attention ou une hyperactivité, c'est-à-dire qu'ils passent sans cesse d'une activité à l'autre, sont agités, ne peuvent pas se concentrer, perturbent l'entourage... D'autres ont plutôt un comportement de type autistique, c'est-à-dire qu'ils se replient sur eux-mêmes et ont des difficultés à communiquer normalement.

● A quoi est-elle due ?

L'agénésie calleuse correspond à l'absence de formation du corps calleux au cours du développement du fœtus.

Normalement, le corps calleux commence à se former au cours du 3^{ème} mois de grossesse et n'est complètement constitué qu'à la fin du 5^{ème} mois.

Le degré d'agénésie du corps calleux dépend du moment où le développement du corps calleux s'arrête. On ne sait pas précisément ce qui altère ce développement, mais dans

certains cas, une inflammation, une infection contractée par la mère pendant la grossesse (comme par exemple la rubéole), une anomalie des chromosomes, une maladie du métabolisme ou une intoxication (par de l'alcool ou de la drogue, comme la cocaïne) peuvent être en cause.

Rappelons toutefois que l'agénésie du corps calleux peut être associée à d'autres malformations, cérébrales ou autres. Dans ces cas-là, les causes peuvent être multiples : ainsi, des dizaines de maladies génétiques différentes peuvent être à l'origine de cette malformation.

● Comment expliquer les symptômes ?

Le corps calleux est constitué d'un faisceau (ou câble) de millions de fibres nerveuses qui connectent les deux hémisphères cérébraux (les deux moitiés du cerveau, *figure 1*). Le corps calleux, avec d'autres « ponts » (appelés commissures), en assurant la liaison entre les deux côtés du cerveau, leur permettent de travailler et de communiquer entre eux de manière synchronisée. Le corps calleux intervient dans le transfert de la plus grande partie des informations (mémoire et apprentissage notamment) entre les deux hémisphères cérébraux. Les symptômes dépendent donc de la sévérité de l'agénésie, mais également de la capacité du cerveau à « compenser » l'anomalie du corps calleux en faisant circuler l'information et en l'intégrant différemment. C'est ce qui explique probablement que certaines personnes n'aient aucun symptôme.

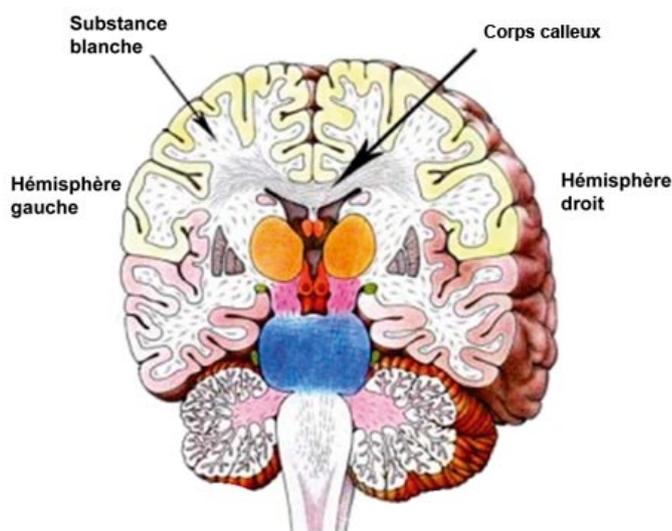


Figure 1
Le corps calleux assure la connexion entre les hémisphères cérébraux.
(<http://maelya-ensemble-pour-marcher.hautetfort.com/>)

● Quelle est son évolution ?

L'évolution de l'agénésie isolée du corps calleux est très variable selon les personnes et selon le caractère total ou partiel de l'agénésie. Certaines personnes n'ont aucun symptôme et l'agénésie est alors souvent découverte à l'âge adulte par hasard. La majorité des enfants a un développement global tout à fait normal mais présente des difficultés scolaires modérées. Certains enfants, au contraire, présenteront un déficit intellectuel important ou un retard du langage ou de l'apprentissage. C'est dire s'il est impossible de prévoir la sévérité des éventuels symptômes que présentera une personne atteinte d'agénésie du corps calleux.

● Comment fait-on le diagnostic d'agénésie isolée du corps calleux ?

Dans les mois suivant la naissance, l'agénésie calleuse peut être mise en évidence par une échographie transfontanellaire (ETF), c'est-à-dire une échographie réalisée en posant l'appareil sur la fontanelle du bébé (sur le haut du crâne encore « mou »). Cet examen n'est pas douloureux. Un scanner ou une IRM (imagerie par résonance magnétique) peuvent également permettre de visualiser le cerveau avec précision et de faire le diagnostic chez les enfants et les adultes en cas de symptômes (retard scolaire, retard de l'acquisition de la marche, épilepsie...).

Aujourd'hui, il est fréquent que la malformation soit détectée avant la naissance (diagnostic anténatal), au cours des échographies des 2^{ème} et 3^{ème} trimestres de la grossesse. En cas de doute, une IRM permet d'étudier le cerveau du fœtus plus en détail et d'apporter la certitude diagnostique (IRM fœtale).

Enfin, chez certaines personnes présentant une agénésie calleuse sans symptômes, le diagnostic peut être fait fortuitement lors d'un examen destiné à étudier une autre pathologie.

● En quoi consistent les examens complémentaires ? A quoi vont-ils servir ?

Lorsqu'une agénésie du corps calleux a été diagnostiquée, les médecins cherchent systématiquement si d'autres malformations sont associées. Une IRM permet de rechercher d'éventuelles malformations cérébrales et des analyses faites par prise de sang permettent de rechercher une anomalie génétique. En fonction des symptômes associés, d'autres examens peuvent être effectués (ophtalmologiques, psychiatriques...).

● Peut-on confondre cette maladie avec d'autres ? Lesquelles ? Comment faire la différence ?

L'agénésie du corps calleux est en principe facile à détecter à l'échographie. Elle peut cependant être associée à d'autres malformations cérébrales (notamment l'absence de « plis » à la surface du cerveau (lissencéphalie), l'absence de division des hémisphères cérébraux (holoprosencéphalie), la présence de kystes...). L'IRM permet de distinguer ces différentes anomalies entre elles.

● Peut-on dépister cette maladie avant qu'elle ne se déclare ?

Il n'y a pas de dépistage systématique de l'agénésie du corps calleux à la naissance. L'anomalie peut toutefois être recherchée chez les parents ou les frères et sœurs d'un enfant ou fœtus atteint afin de déterminer s'il s'agit ou non d'une forme familiale (héréditaire) d'agénésie du corps calleux.

Les aspects génétiques

● Quels sont les risques de transmission aux enfants ?

La grande majorité des cas d'agénésie du corps calleux sont sporadiques, c'est-à-dire qu'il n'y qu'un seul cas dans une famille) et que la maladie ne se transmettra pas à la génération suivante.

Cependant, il existe des familles au sein desquelles plusieurs cas d'agénésie isolée du corps calleux sont retrouvés. Il peut donc être utile, selon le type d'agénésie du corps calleux, et en fonction des anomalies associées, de consulter un généticien pour une évaluation précise du risque de transmission.

● Peut-on faire un diagnostic prénatal de l'agénésie du corps calleux ?

Oui, le diagnostic prénatal d'agénésie du corps calleux est possible. Il repose sur l'échographie prénatale réalisée à la 20^{ème} semaine de grossesse, habituellement complétée par une IRM fœtale vers la 30^{ème} semaine. La découverte d'une agénésie du corps calleux avant la naissance conduit à un bilan précis destiné à détecter d'éventuelles malformations. Il est également recommandé de rechercher la présence d'une anomalie génétique ou chromosomique (trisomie 13 et 18 en particulier), ce qui se fait par amniocentèse. L'amniocentèse permet d'examiner les cellules flottant dans le liquide entourant le fœtus (liquide amniotique). Le prélèvement se fait à travers la paroi abdominale à l'aide d'une seringue.

Si les résultats de l'échographie et/ou de l'IRM montrent la présence de malformations cérébrales jugées graves ou d'une anomalie sévère d'un autre organe, ou bien si l'étude des chromosomes montre une anomalie, une interruption médicale de la grossesse (IMG) peut être envisagée si les parents en font la demande. En revanche, en cas d'agénésie isolée, la décision est très difficile à prendre car il est impossible de déterminer comment sera l'enfant, qui peut très bien ne présenter aucun symptôme ou n'avoir que des difficultés d'apprentissage modérées. Ainsi, c'est après concertation au sein d'une équipe pluridisciplinaire de médecine fœtale et discussion avec les parents que la décision sur le devenir de la grossesse sera prise.

Le traitement, la prise en charge, la prévention

● Existe-t-il un traitement pour cette pathologie ?

Non, il n'existe pas, à l'heure actuelle, de traitement qui permette la guérison de l'agénésie du corps calleux.

● Quelles sont les autres modalités de traitement de cette maladie ?

Divers traitements peuvent être envisagés en fonction des symptômes de la personne atteinte.

En cas d'épilepsie, des médicaments destinés à contrôler les convulsions (antiépileptiques) sont prescrits. Il en existe de nombreux types. Seul le médecin neurologue est habilité à définir le médicament qui convient le mieux et à en fixer la dose. Un médicament antiépi-

leptique ne doit jamais être arrêté ni remplacé par un autre sans avis du médecin. Comme tous les médicaments, les antiépileptiques peuvent provoquer des effets secondaires, surtout lorsqu'on en utilise deux à la fois (risque de surdosage ou, au contraire, de diminution de l'efficacité). Ils peuvent entraîner une somnolence, un ralentissement de l'activité intellectuelle ou, au contraire, une agitation. Pour éviter ces effets, le médecin ne prescrit si possible qu'un seul médicament, à dose adaptée, et contrôle régulièrement son efficacité (disparition des crises, comportement satisfaisant, apprentissages normaux...).

En ce qui concerne le retard de développement, les difficultés d'apprentissage ou les problèmes de comportement, une prise en charge adaptée peut permettre de stimuler l'enfant et de minimiser les troubles. Orthophonie et rééducation psychomotrice, mises en place par des professionnels avec l'aide des parents, sont essentielles pour aider l'enfant à se développer harmonieusement et compenser les difficultés scolaires. La communication et l'interaction avec l'entourage peuvent être aussi améliorées par ces séances.

● **Un soutien psychologique est-il souhaitable ?**

Le soutien psychologique peut être souhaitable aussi bien pour l'enfant atteint que pour ses parents et ses frères et sœurs. L'incertitude qui pèse sur l'évolution de la maladie, en particulier lorsque le diagnostic est fait avant la naissance, génère anxiété et inquiétude. Les parents peuvent malgré eux « guetter » les signes de retard psychomoteur et craindre la survenue de crises d'épilepsie imprévisibles ou d'une aggravation des symptômes. Cette incertitude bouleverse parfois la vie de famille, de couple, et les projets. L'aide d'un psychologue peut être nécessaire pour favoriser la communication et aider à accepter les moments de découragement et de fatigue liés à l'inquiétude et au manque de répit dans les cas sévères. Par ailleurs, la maladie d'un enfant peut être perturbante pour ses frères et sœurs : un psychologue pourra aider les parents et les enfants à trouver leur place et à redéfinir leur rôle au sein de la famille. Le soutien psychologique est également souhaitable chez un enfant épileptique qui ne comprend pas forcément le pourquoi de son état ni son statut de « malade ». C'est également un élément clé de la prise en charge dans le cadre de difficultés scolaires ou de troubles du comportement, afin que l'enfant ne vive pas comme un échec son éventuel retard scolaire.

En cas de découverte d'une agénésie du corps calleux pendant une grossesse, à l'échographie, un soutien psychologique est primordial. Il permet d'aider et de soutenir les parents, et de les accompagner dans leur décision, quelle qu'elle soit.

● **Comment se faire suivre ?**

Le suivi des personnes atteintes d'une agénésie du corps calleux est assuré dans les consultations hospitalières de neuropédiatrie et de neurologie. Des coordonnées sont disponibles sur le site d'**Orphanet** (www.orphanet.fr).

La fréquence des consultations dépend des manifestations de la maladie et sera établie par le neurologue.

● **Quelles sont les informations à connaître et à faire connaître en cas d'urgence ?**

En cas d'urgence, il faut signaler au personnel soignant tout traitement en cours et sa dose. Cette précaution permet d'éviter toute association médicamenteuse incompatible ou surdosage éventuel (surtout en cas de prise d'antiépileptiques).

● Peut-on prévenir cette maladie ?

Non, l'agénésie du corps calleux ne peut pas être prévenue.

Vivre avec

● Quelles sont les conséquences de la maladie sur la vie familiale, professionnelle, sociale, scolaire, sportive ?

Dans bon nombre de cas, l'agénésie du corps calleux n'a aucun retentissement particulier puisqu'elle n'entraîne aucun symptôme. Dans les cas symptomatiques, l'impact de la maladie sur la vie de la personne atteinte et de son entourage dépend bien évidemment de la sévérité des manifestations.

Les difficultés d'apprentissage, les troubles du comportement et parfois l'épilepsie peuvent perturber l'intégration scolaire, familiale, puis professionnelle, même chez des personnes dont l'intelligence n'est pas altérée. De nombreux enfants peuvent suivre une scolarité normale ou presque, souvent avec un léger retard dû aux acquisitions tardives ou à la lenteur d'apprentissage. La mise en place d'un projet d'accueil individualisé (PAI) ou d'un projet personnel de scolarisation (PPS) peut être organisée. Il s'agit d'une convention associant la famille, l'école et le médecin scolaire, permettant de répondre aux besoins de l'enfant (notamment en cas d'absences répétées) et d'informer les enseignants sur la maladie.

Dans les cas de déficit intellectuel sévère, la maladie bouleverse la vie quotidienne, les repères habituels, les priorités au sein de la famille... L'attention permanente que requièrent ces enfants et le manque de structures d'accueil adaptées ont souvent des répercussions sur la vie professionnelle des parents (absentéisme, congé de présence parentale, travail à temps partiel...). Dans ces cas-là, la maladie a donc également un impact direct sur le niveau de vie des foyers (consultations médicales, rééducation, garde des enfants...). Une prise en charge par des établissements ou des classes spécialisées est nécessaire. Un service d'éducation spécialisée et de soins à domicile (SESSAD) peut également être envisagé.

En savoir plus

● Où en est la recherche ?

Le principal axe de la recherche est orienté vers l'observation de l'évolution après la naissance des agénésies du corps calleux diagnostiquées en période prénatale. Cette observation permet d'identifier les facteurs qui font que dans certains cas, l'évolution est tout à fait normale alors que dans d'autres, elle est défavorable. L'identification de ces facteurs permettra dans l'avenir une meilleure approche des décisions d'interruption ou de poursuite de la grossesse.

Par ailleurs, mieux connaître les enfants et leurs symptômes permet d'améliorer la prise en charge et de définir des groupes d'enfants présentant des symptômes similaires : à partir de ces groupes, les généticiens peuvent « travailler » pour essayer de mettre en évidence des gènes impliqués dans cette malformation et ses manifestations si variables.

● Comment entrer en relation avec d'autres malades atteints de la même maladie ?

Il n'y a pas, en France, d'association de malades consacrée à l'agénésie isolée du corps calleux. Cependant, il existe un service permettant d'entrer en contact avec d'autres malades francophones atteints de la même pathologie. Il est possible de s'y inscrire sur le site **Orphanet** (www.orphanet.fr) dans la rubrique « Service aux malades », ou par téléphone en appelant **Maladies Rares Info Services** au 01 56 53 81 36 (Appel non surtaxé).

● Les prestations sociales en France

En France, les personnes atteinte d'agénésies du corps calleux entraînant des manifestations neurologiques graves (comme une épilepsie sévère) peuvent bénéficier de l'exonération du ticket modérateur, qui correspond au remboursement à 100 % de tous les frais médicaux, hospitalisations, médicaments, prélèvements divers et examens radiologiques, en rapport avec la maladie. En cas de déficits intellectuels ou moteurs, le statut de handicapé peut être reconnu. Les familles peuvent, en cas de besoin, obtenir une allocation d'éducation de l'enfant handicapé en en faisant la demande auprès de la Maison départementale des personnes handicapées (MDPH). Les adultes ont également la possibilité d'obtenir une allocation en déposant un dossier auprès de la MDPH. Suivant leur état, une prestation de compensation du handicap peut aussi être allouée aux malades.

POUR OBTENIR D'AUTRES INFORMATIONS SUR CETTE MALADIE

CONTACTEZ

**Maladies Rares Info Services au 01 56 53 81 36
(Appel non surtaxé)**

OU CONSULTEZ ORPHANET www.orphanet.fr

CE DOCUMENT A ÉTÉ RÉALISÉ PAR :

orphanet

AVEC LA COLLABORATION DE :

Docteur Marie-Laure MOUTARD

Service associé au centre de référence des
maladies neurogénétiques - Neuropédiatrie
CHU Hôpital d'Enfants Armand-Trousseau,
Paris



*Association Française des
Conseillers en Génétique*

Association Alliance
Maladies Rares

