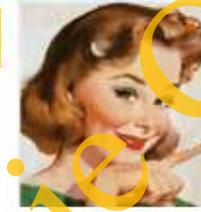


20èmes RENCONTRES TOURANGELLES

Vendredi 29 septembre 2017

HOTEL MERCURE TOURS NORD
11 rue de l'Aviation
37100 TOURS



Dépistage In utero des Craniosténoses et facio-craniosténoses

Dr Adèle FIEVET & Dr Catherine SEMBELY
Dr TRAVERS

Service d'imagerie pédiatrique
Service de neurochirurgie pédiatrique tête et cou
CHU Clocheville, Tours

Collège de Gynécologie

Craniososténose

- Définition :
 - Fermeture prématurée d'une ou plusieurs sutures
- 1/10 000 naissance
 - Syndromique
 - Sd de Pfeiffer, Apert, Carpenter
 - Malformations associées
 - Pronostic
- 1/2000 naissance
 - Non syndromique

Collège de Gynécologie CVL



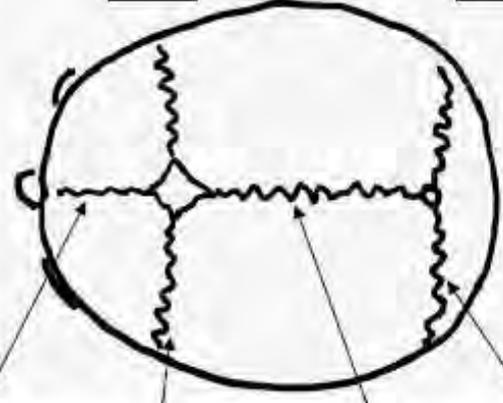
Frontal

Occipital

- Suture métopique
- Suture coronale
- Suture sagittale
- Suture lambdaïde

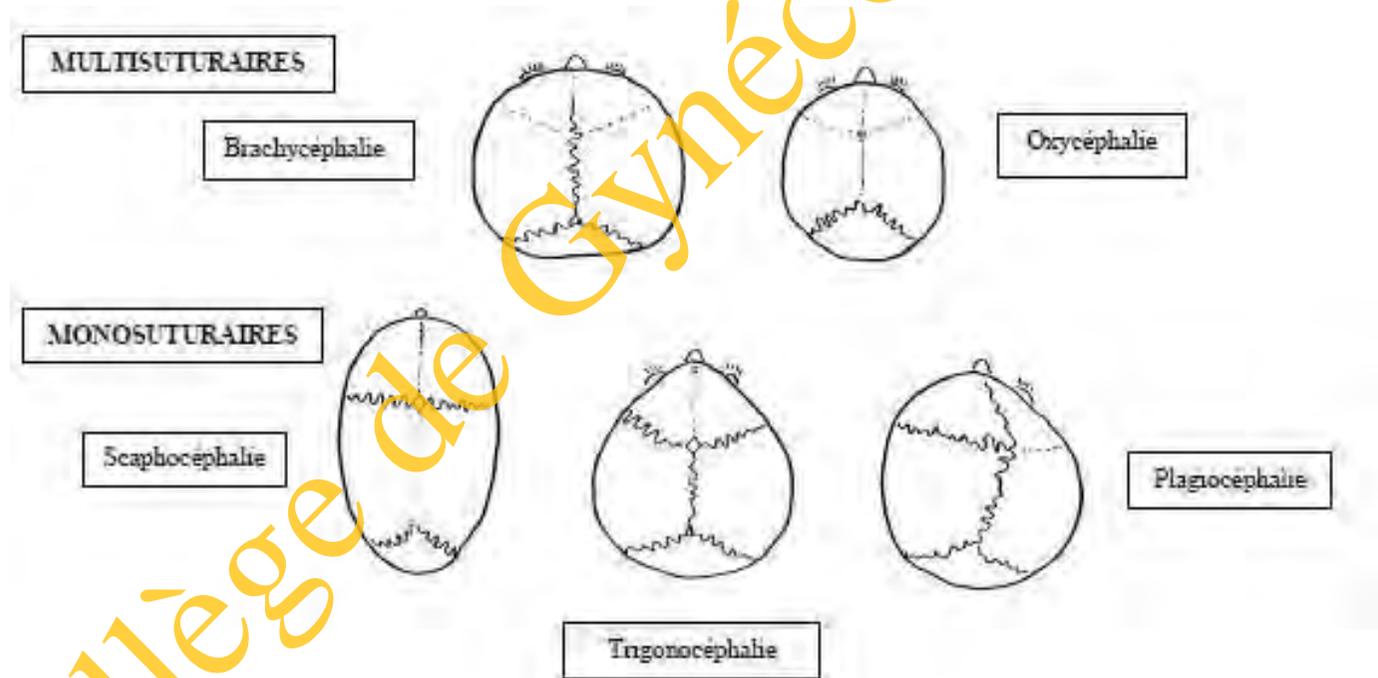
Fontanelle antérieure ou bregmatique

Fontanelle postérieure ou lambdaïde



Craniosténose

- Scaphocéphalie > Trigonocéphalie > Plagiocéphalie > Brachycéphalie



Crâniosténose : retentissement (1)

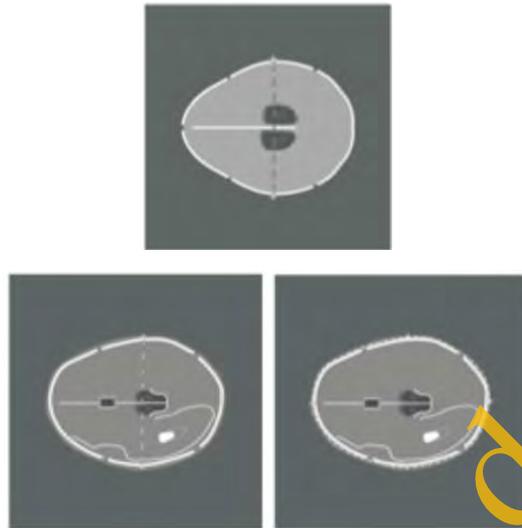
- Retentissement esthétique : **constant** (sauf formes mineures ou « avortées ») ; dysmorphie crânienne ou crânio-faciale ; sévérité variable
- Retentissement fonctionnel : **inconstant** ; fonction du type de crâniosténose +++ , et Sd ++
- HTIC :
 - Oxycéphalie
 - Faciocrâniosténose (syndrome génétique)
 - Brachycéphalie (a fortiori si syndromique)

Crâniosténose : retentissement (2)

- HTIC chronique : retard psychomoteur, cécité, épilepsie, impressions digitiformes radiologiques
- Syndrome frontal (trigonocéphalie) : mécanique ou vasculaire ? (étude QD)
- Strabisme voire amblyopie (plagio. ant.)
- Pronostic (esthétique et fonctionnel) : **précocité de la chirurgie +++**

Anténatal

- Rapport du CNEOF juillet 2016



*Par le mot "aspect" on entend que l'opérateur a examiné une structure ou un organe.

6.3. Eléments devant figurer dans le compte rendu de l'examen de dépistage du premier trimestre

(réalisation de préférence entre 11 sa + 0j et 13 sa + 6 jours correspondant à une longueur crânio-caudale au moins égale à 45 millimètres et inférieure à 85 millimètres)

- Diamètre bipariétal (exprimé en millimètres)
- Contour de la boîte crânienne

6.4. Eléments devant figurer dans le compte rendu de l'examen de dépistage du deuxième trimestre

(réalisation de préférence entre 20 et 25 sa)

- Diamètre bipariétal exprimé en millimètres (mesure selon la méthodologie proposée par le CFEF)
- Périmètre céphalique exprimé en millimètres (mesure selon la méthodologie proposée par le CFEF)
- Aspect du contour de la boîte crânienne

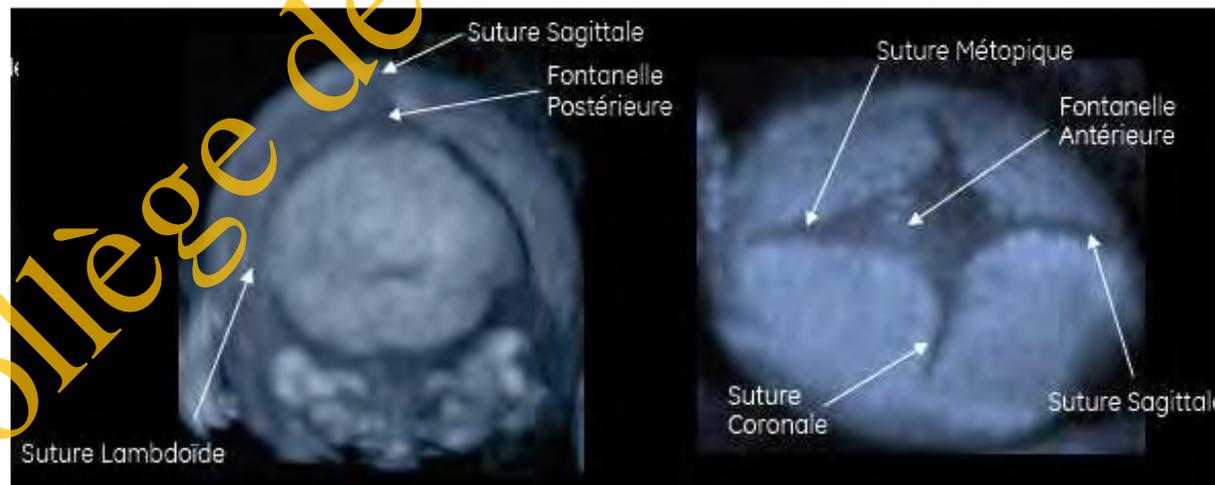
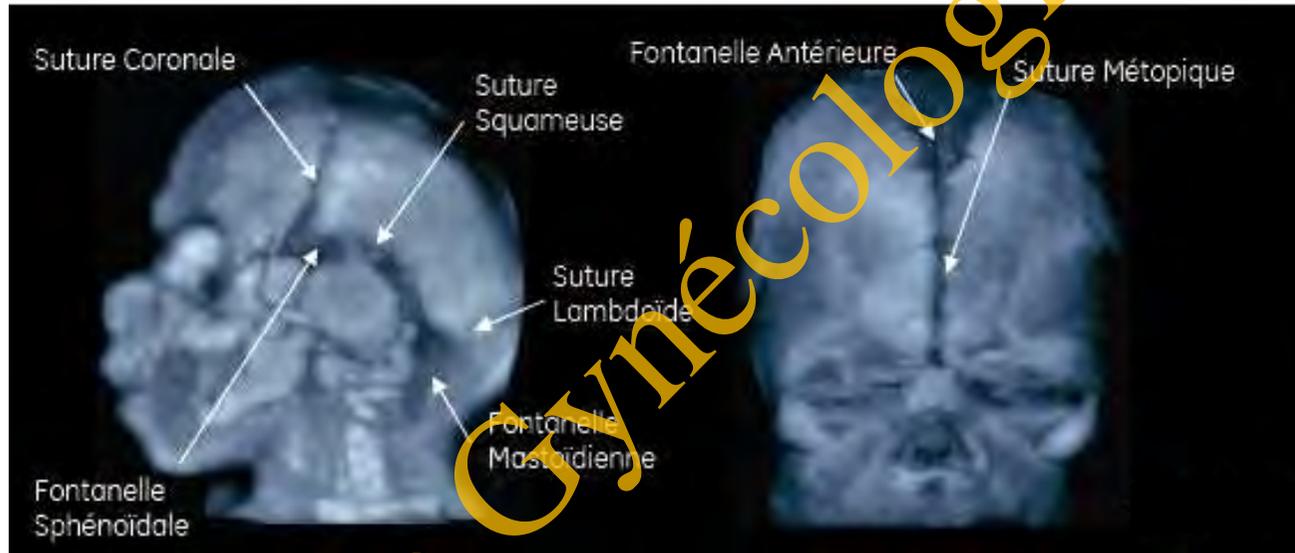
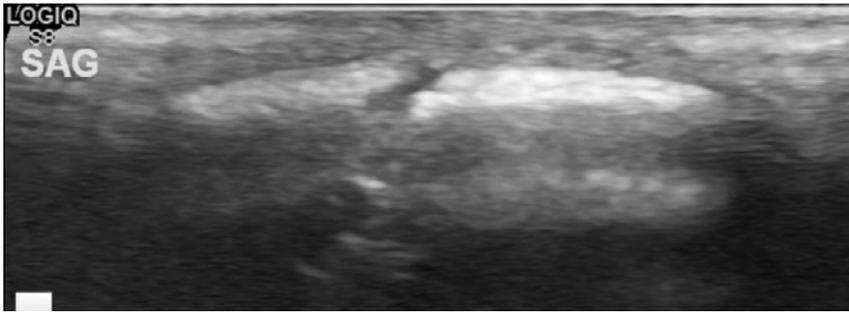
6.5. Eléments devant figurer dans le compte rendu de l'examen de dépistage du troisième trimestre

(réalisation de préférence entre 30 et 35 sa)

- Diamètre bipariétal exprimé en millimètres (mesure selon la méthodologie proposée par le CFEF)
- Périmètre céphalique exprimé en millimètres (mesure selon la méthodologie proposée par le CFEF)
- Aspect du contour de la boîte crânienne

Signes échographiques

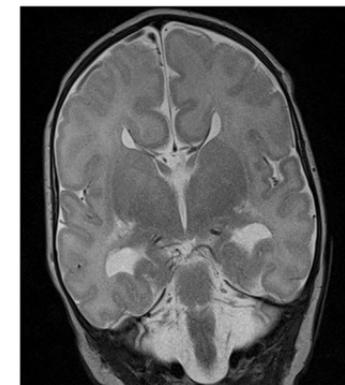
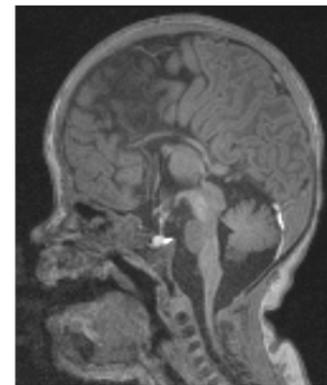
- Déformation de la voute crânienne
- Moins bonne visibilité des structures intracrâniennes
- Intérêt :
 - Sonde linéaire de haute fréquence :
 - Disparition de la suture
 - Echographie 3D :
 - Fermeture d'une ou plusieurs sutures

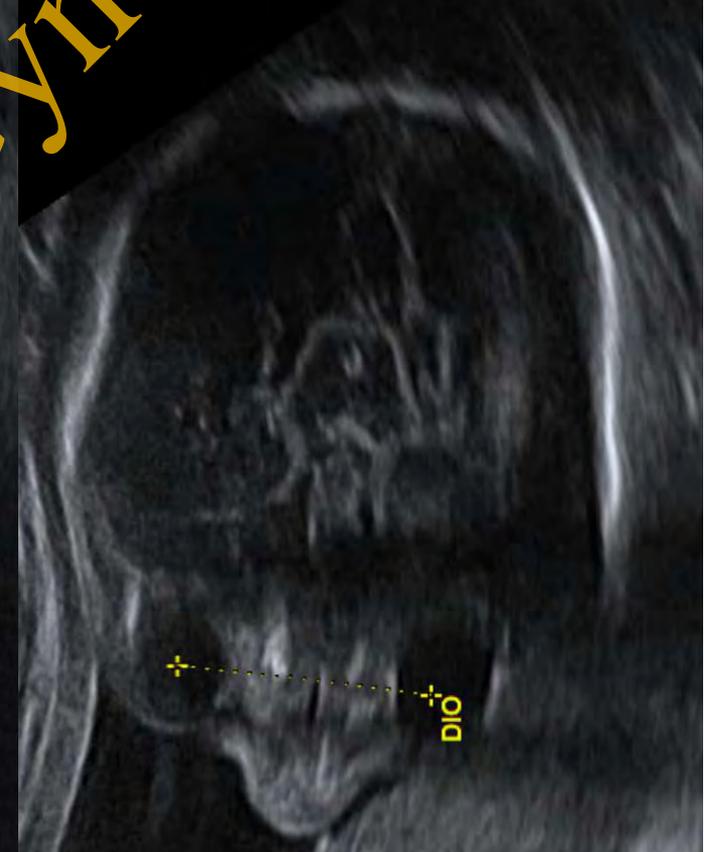


JM LEVAILLANT

Syndrome d'Apert

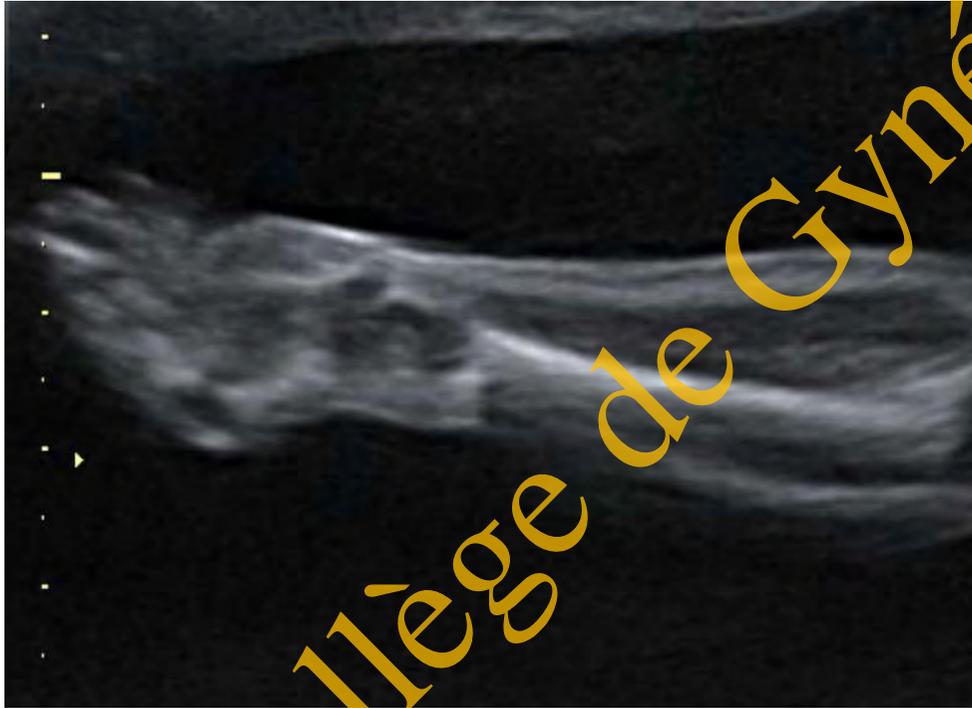
- Syndrome acrocéphalosyndactylie
- AD, Mutation FGFR2
- Synostose des sutures coronales :
 - Brachycéphalie
 - Hypertélorisme
 - Exophtalmie
 - Hypoplasie de l'étage moyen
- Syndactylies





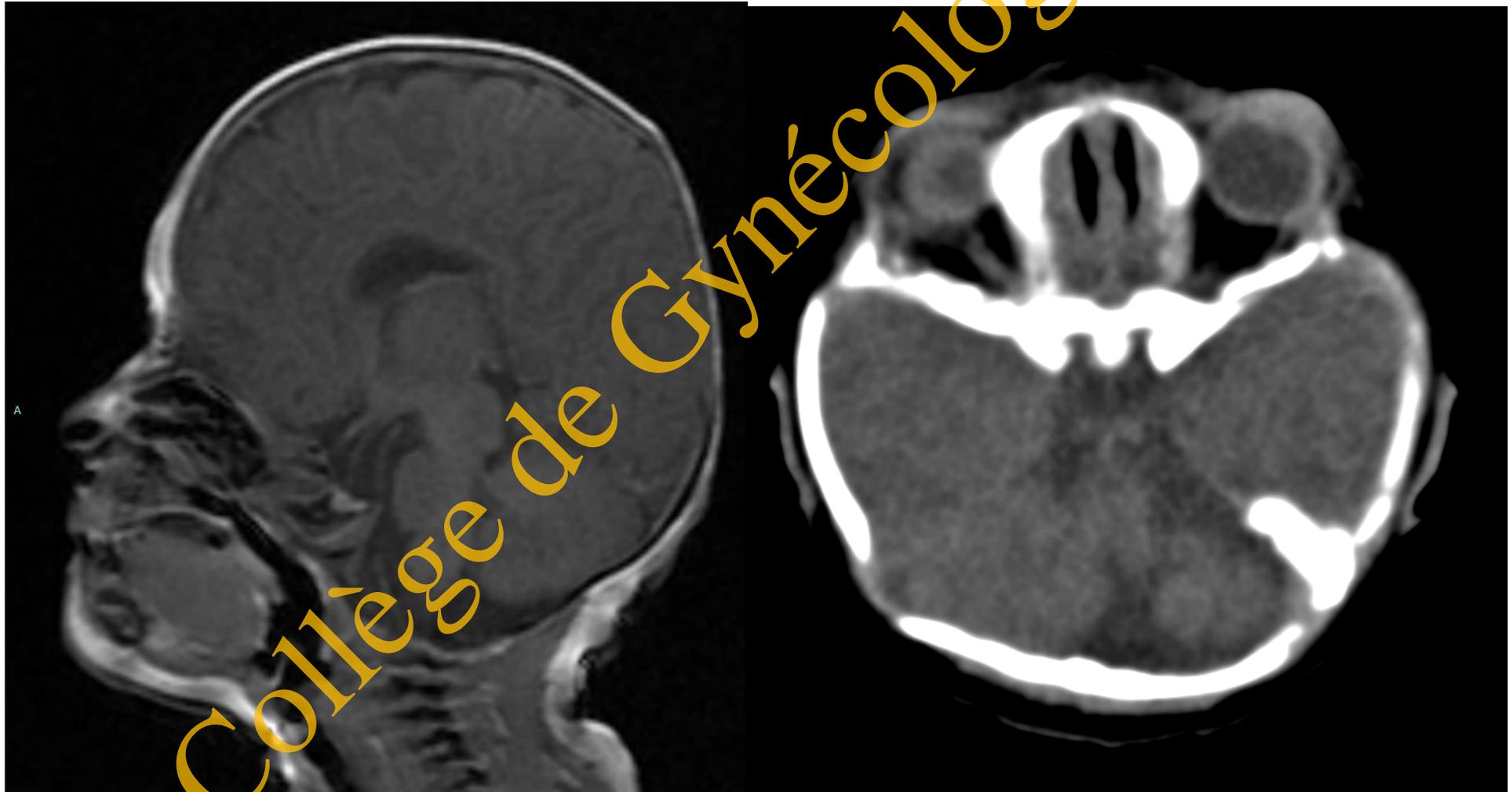
Collège de Gynécologie CVL

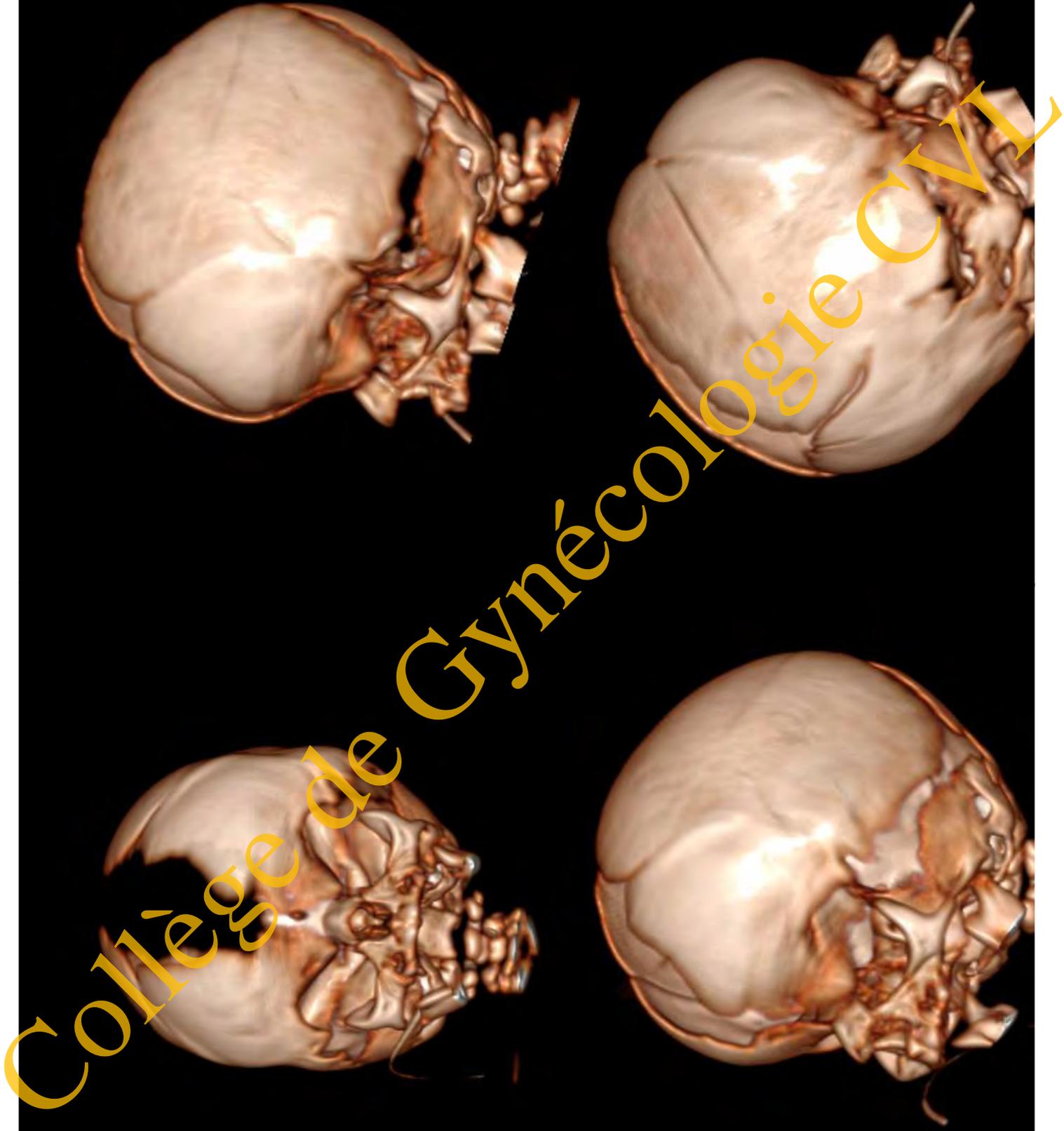
Syndrome d'Apert

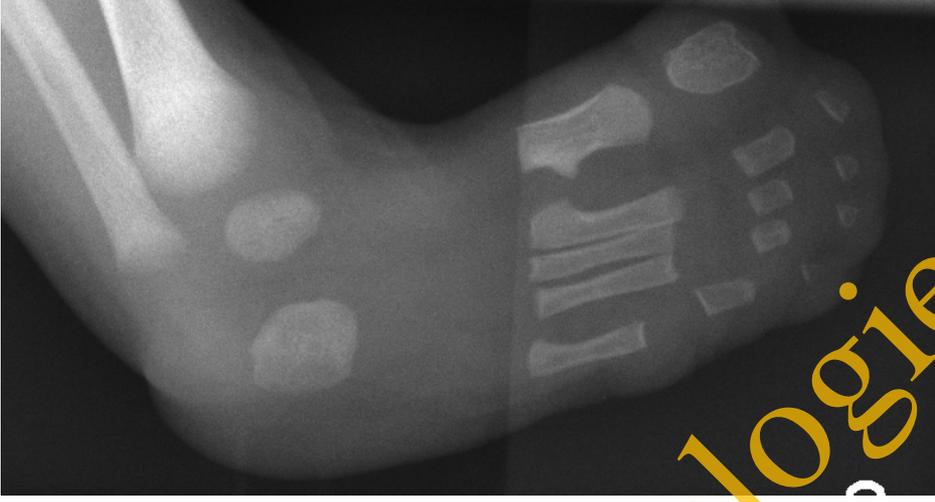


Collège de Gynécologie CVL

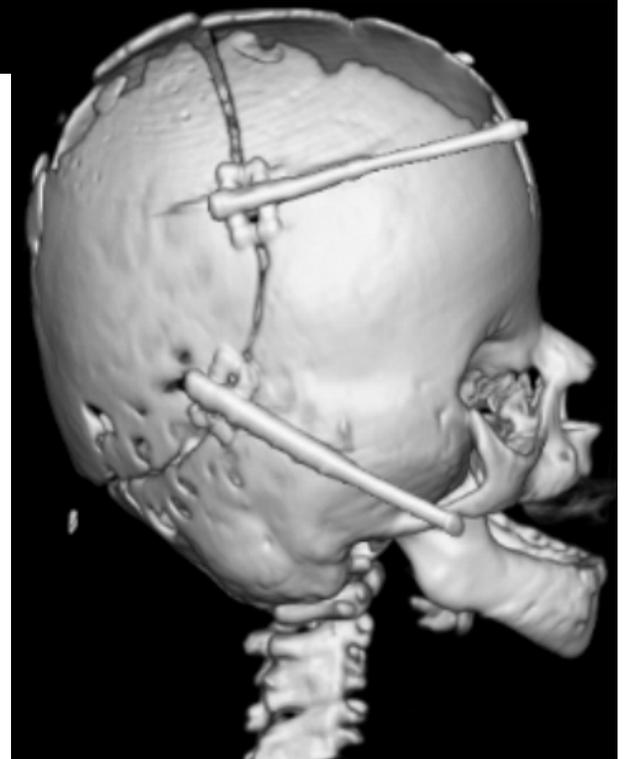
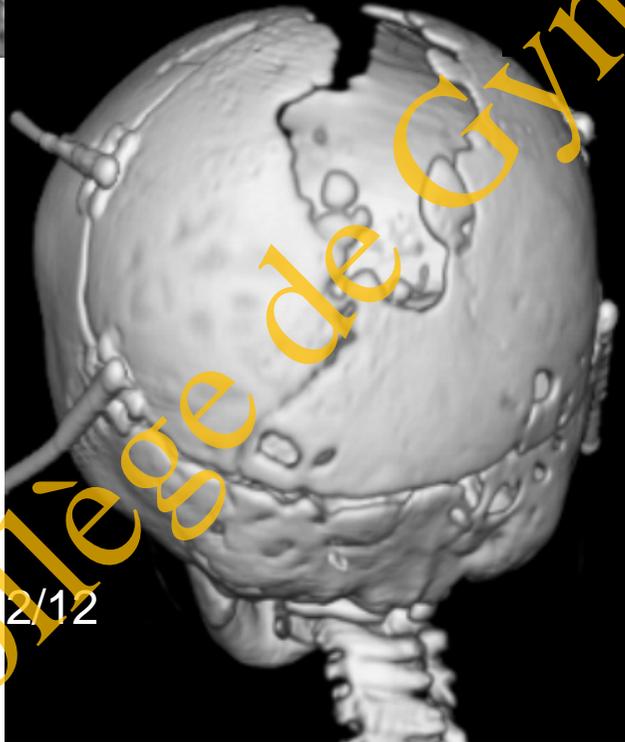
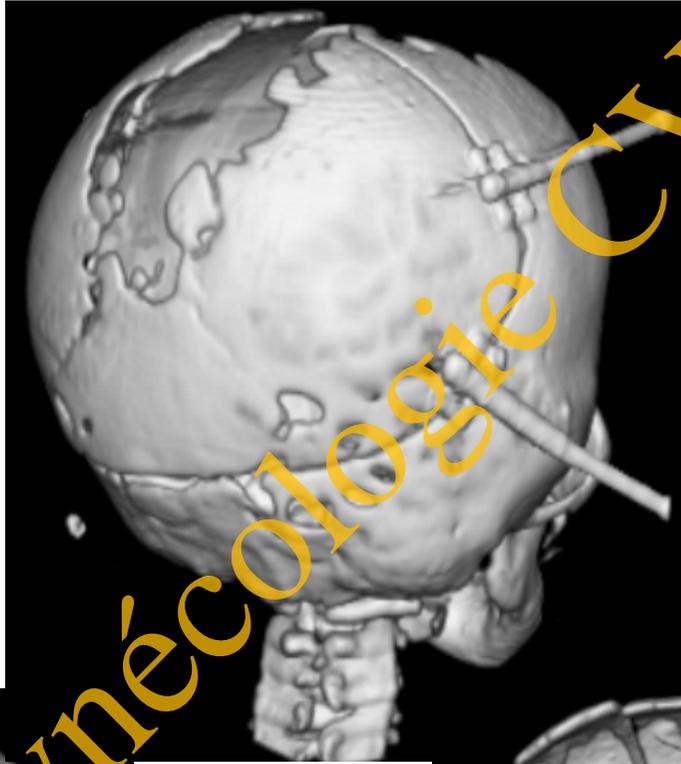
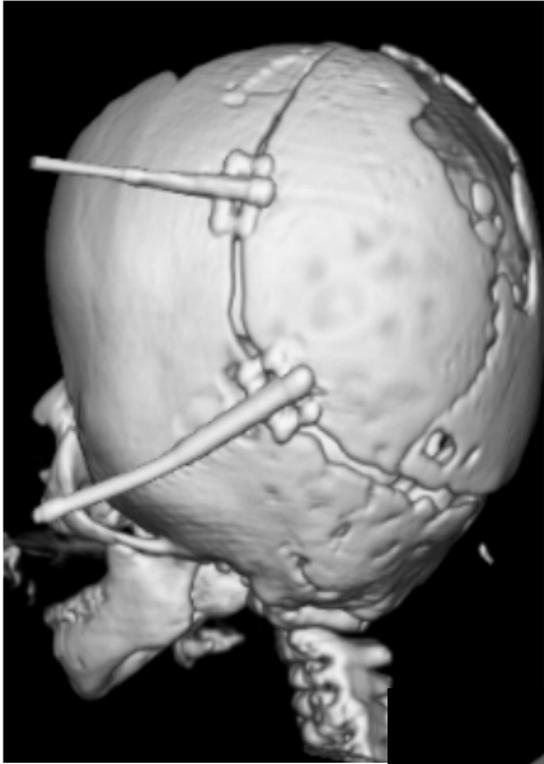
Syndrome d'Apert







Collège de Gynécologie CVL



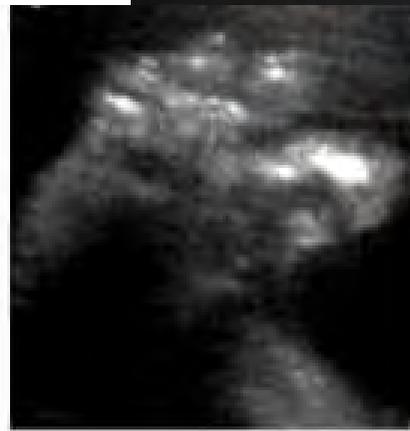
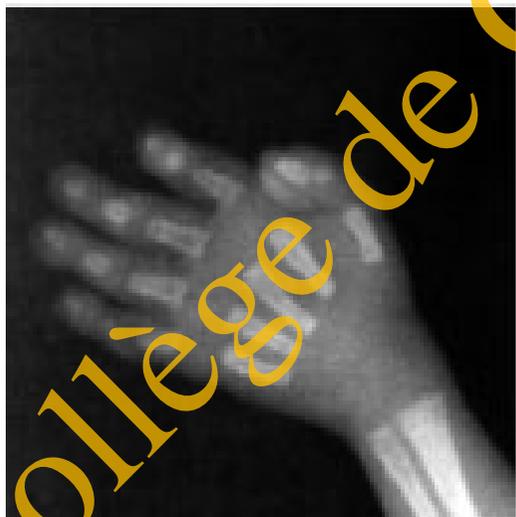
Collège de Gynécologie CVL

Syndrome de Pfeiffer

- AD, mutation des gènes FGFR1/ 2
- 1/100 000
- Crâne en trèfle par synostose coronale bilatérale
- Exophtalmie
- Hypoplasie de l'étage moyen de la face, ensellure nasale marquée
- Prognathisme
- Anomalies vertébrales:
 - Diminution des espaces discaux intervertébraux
 - Bloc vertébraux
- Anomalie des extrémités
 - Pouce adductus
 - Hallux volumineux
 - Clinodactylies



Syndrome de Pfeiffer

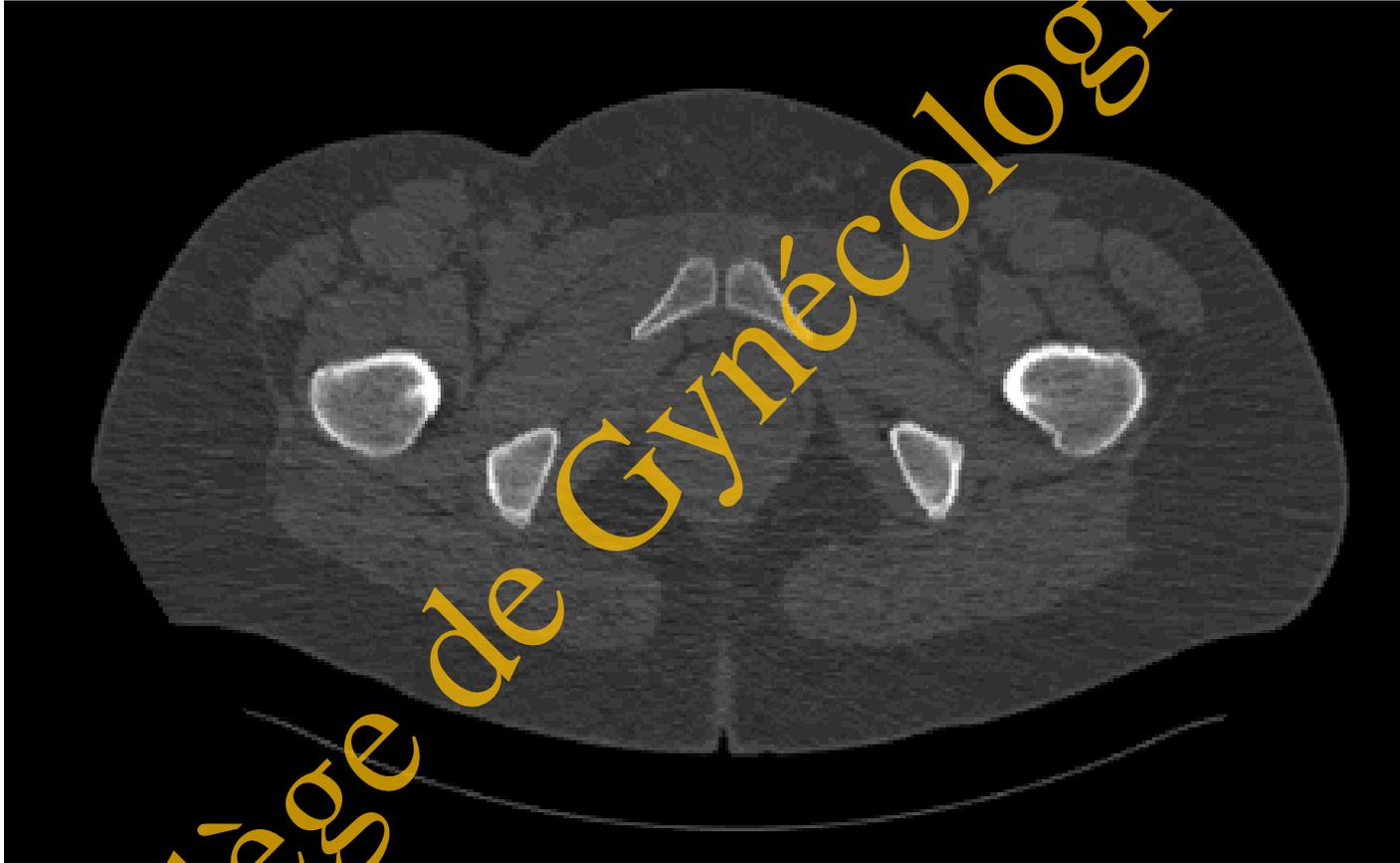


Collège de Gynécologie CVL

Syndrome de Carpenter

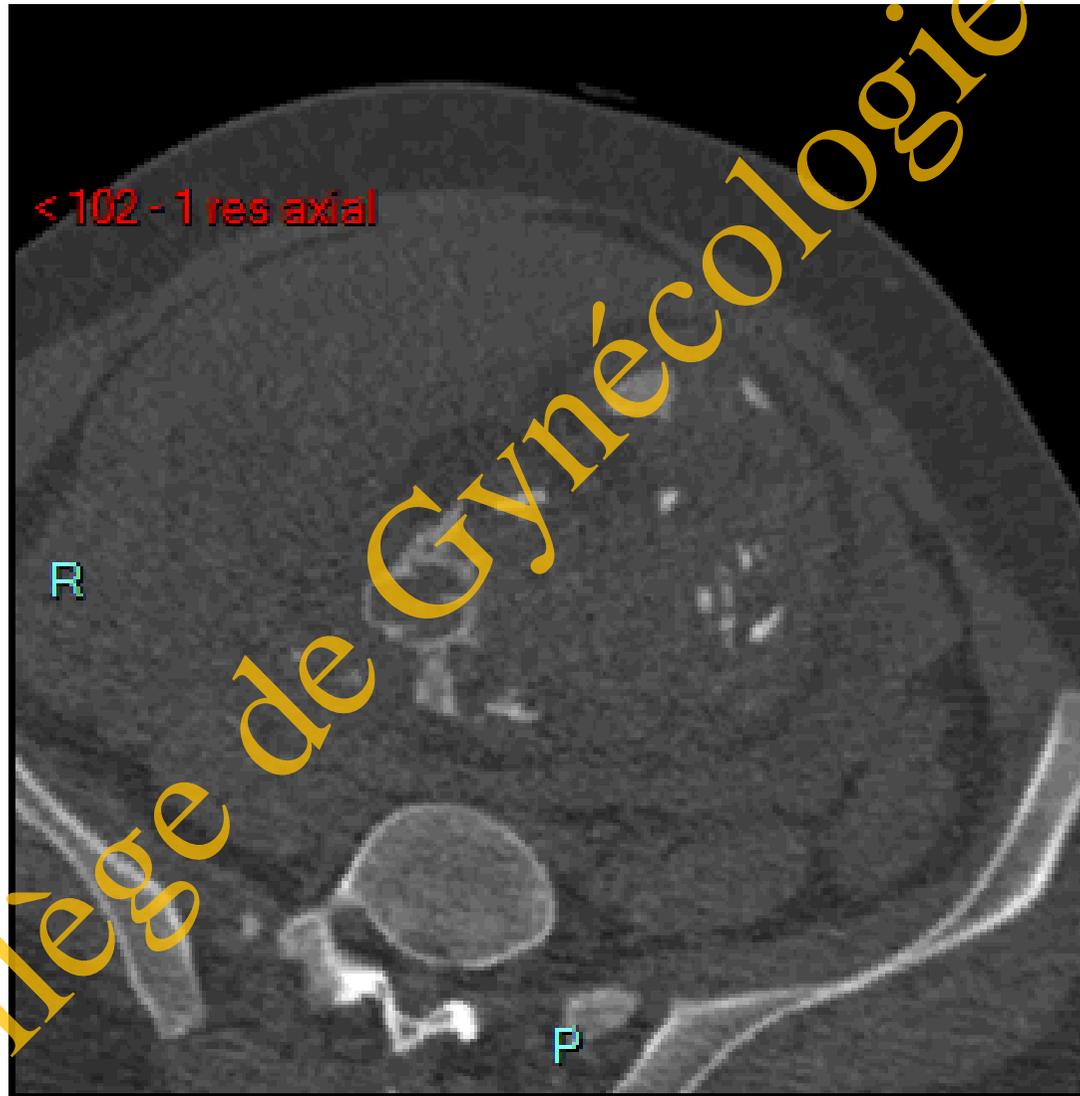
- Famille des acrocéphalopolysyndactylies
- Très rare : < 1/ 1 000 000
- Autosomique récessif
- Craniosténose
- Anomalie des extrémités
 - Polydactylies pré-axiales
 - Syndactylies
 - Membres courts
- Malformations cardiaques

Syndrome de Carpenter

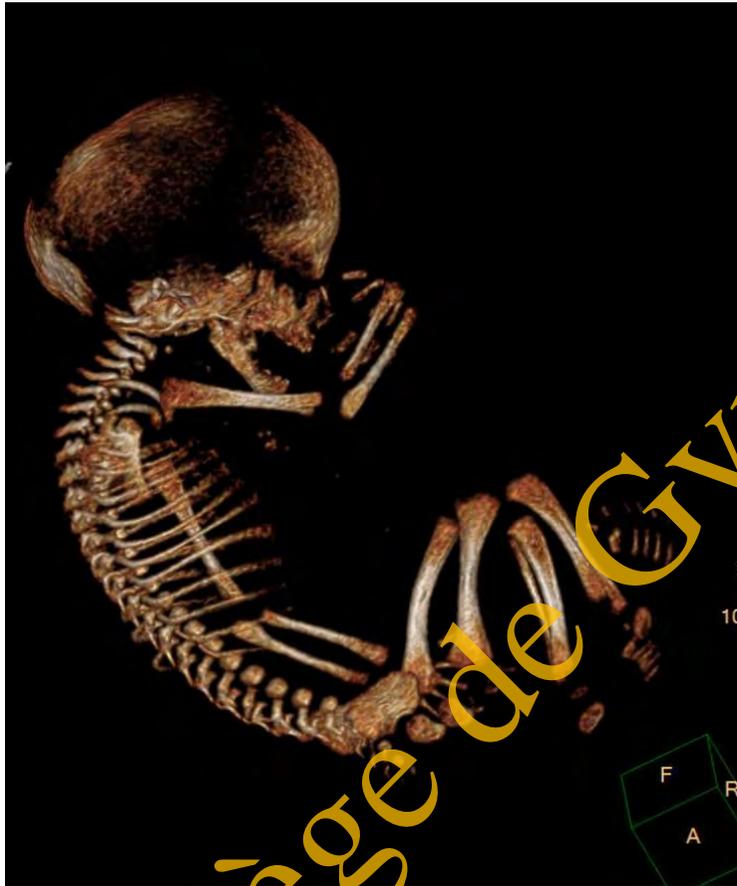


Collège de Gynécologie CVL

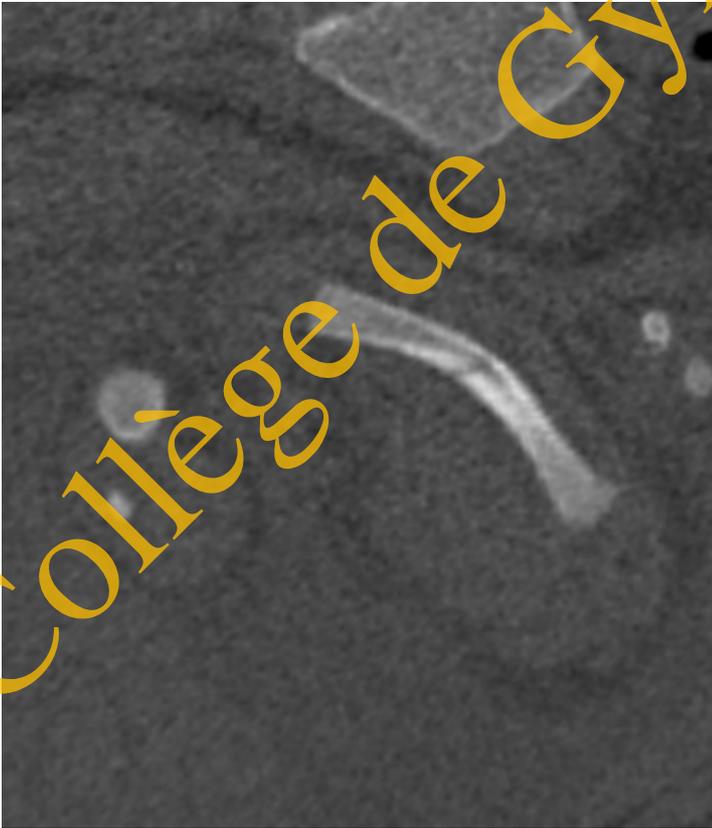
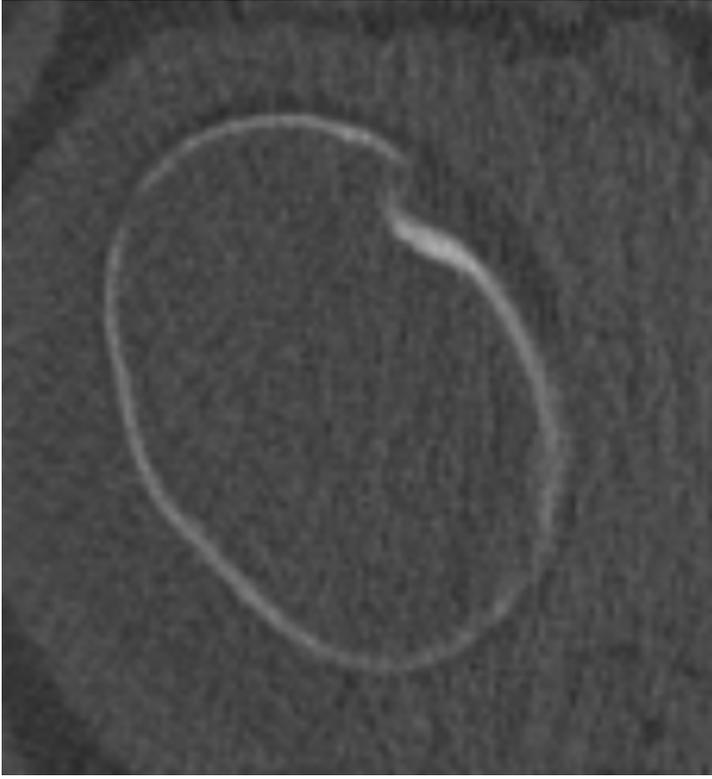
Syndrom de Carpenter



Syndrome de Carpenter



Collège de Gynécologie CVL



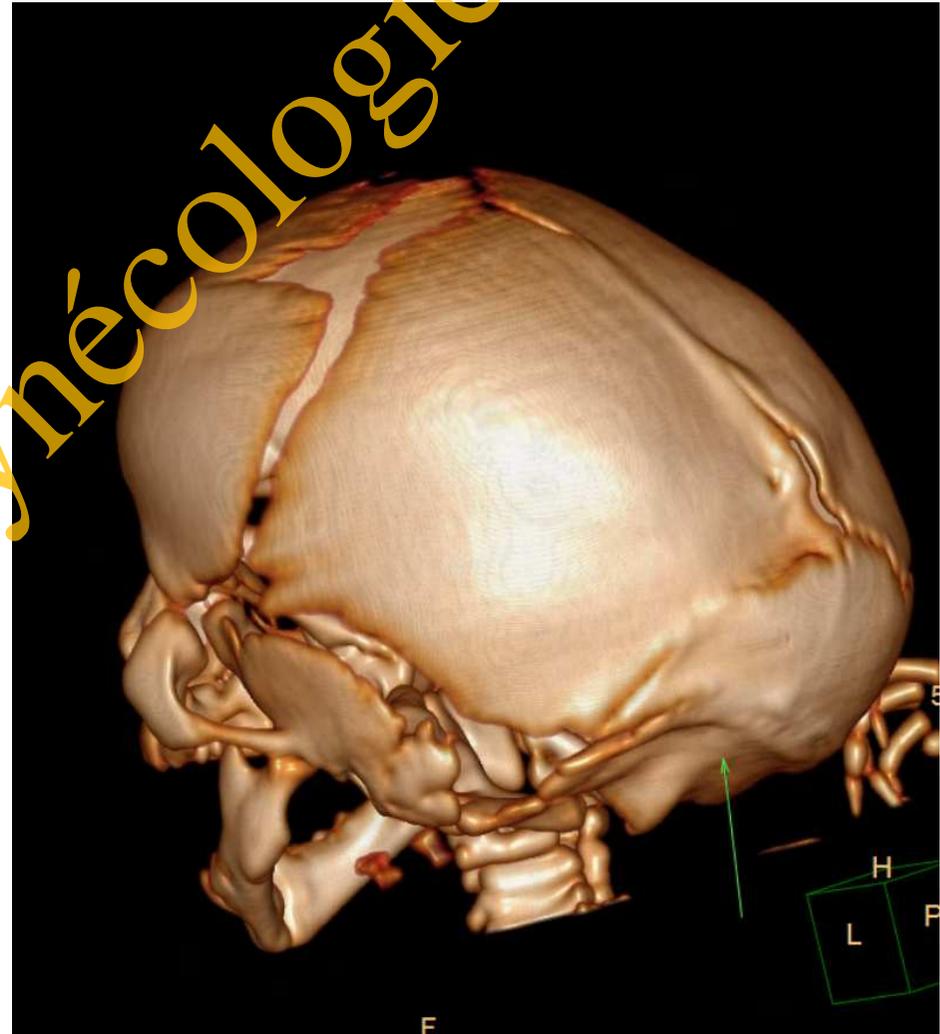
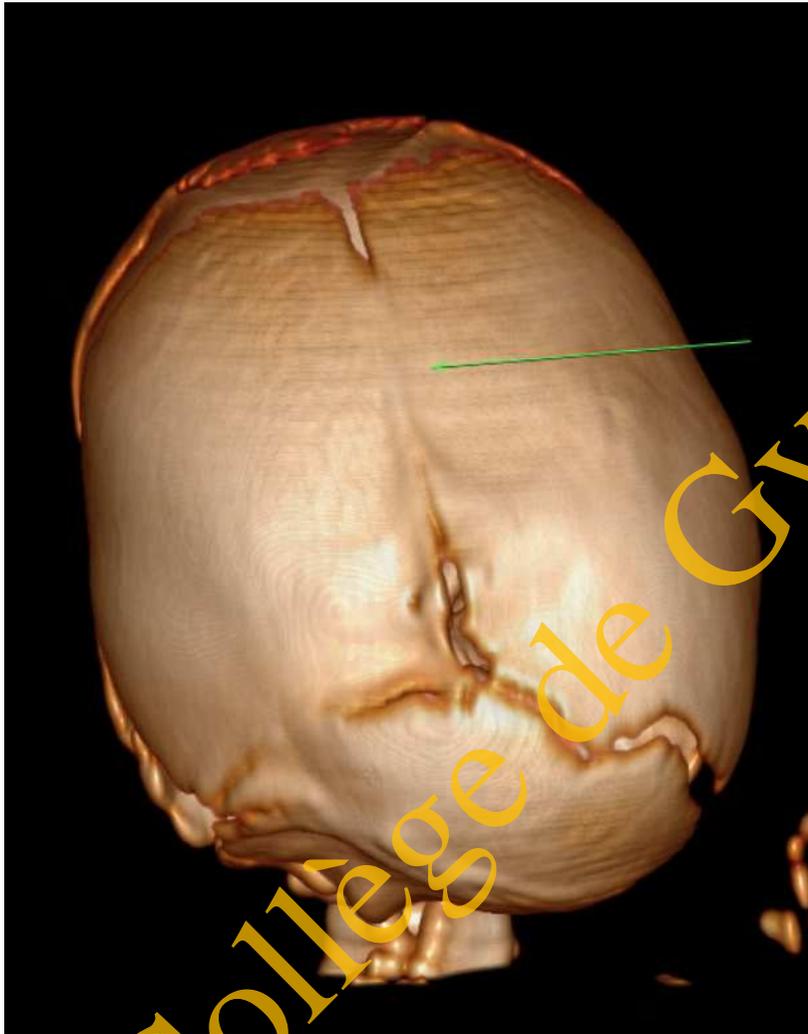
Collège de Gynécologie CVL

Syndrome de Carpenter

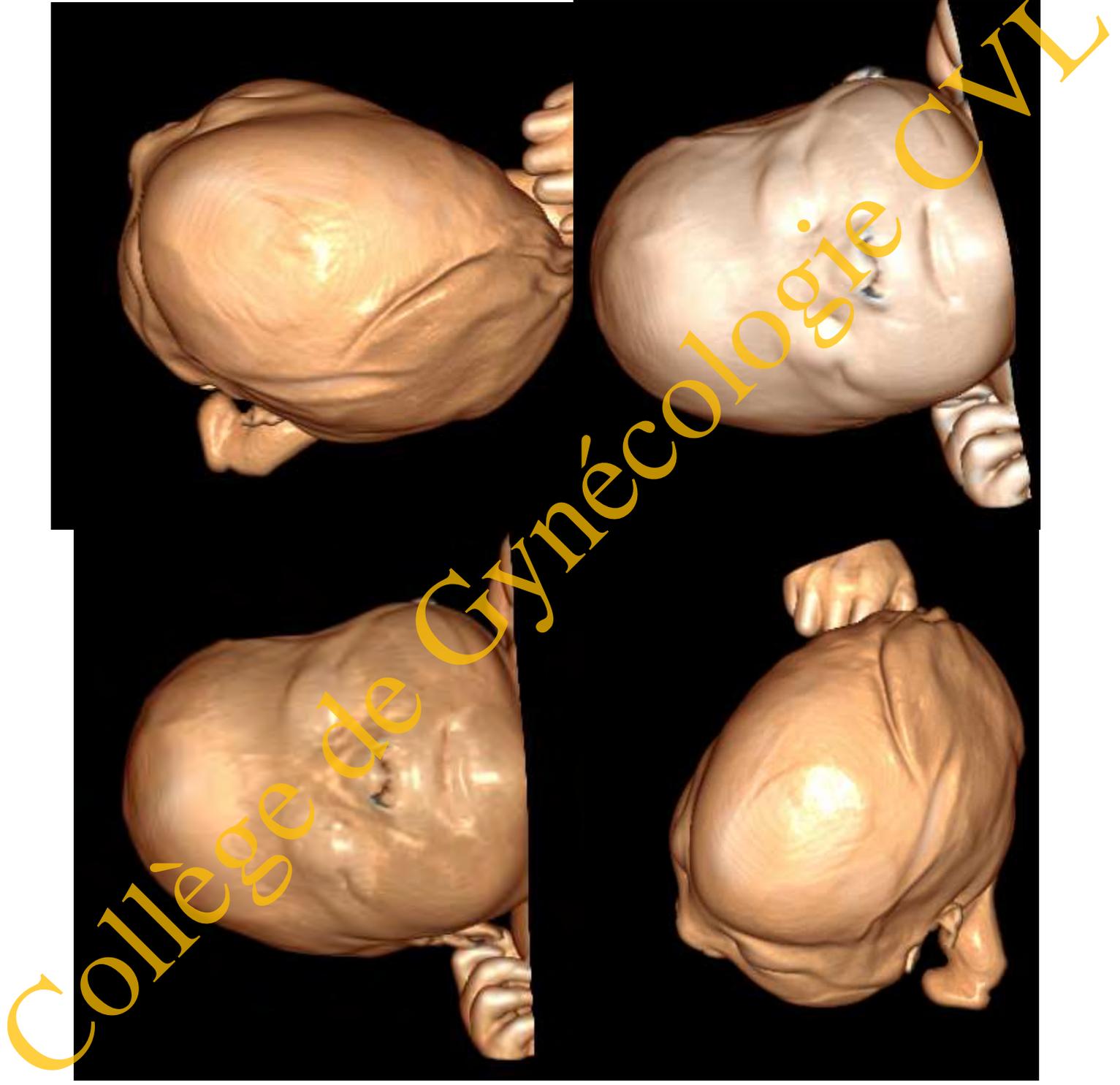


Collège de Gynécologie CVL

Syndrome de Carpenter



College de Gynécologie CVL



Syndrome de Carpenter



Collège de Gynécologie CVL

Craniosténoses non syndromiques

- Scaphocéphalie
- Trigonocéphalie
- Plagiocéphalie antérieure
- Brachycéphalie
- Sous diagnostiquées

Diagnostic positif : Scaphocéphalie

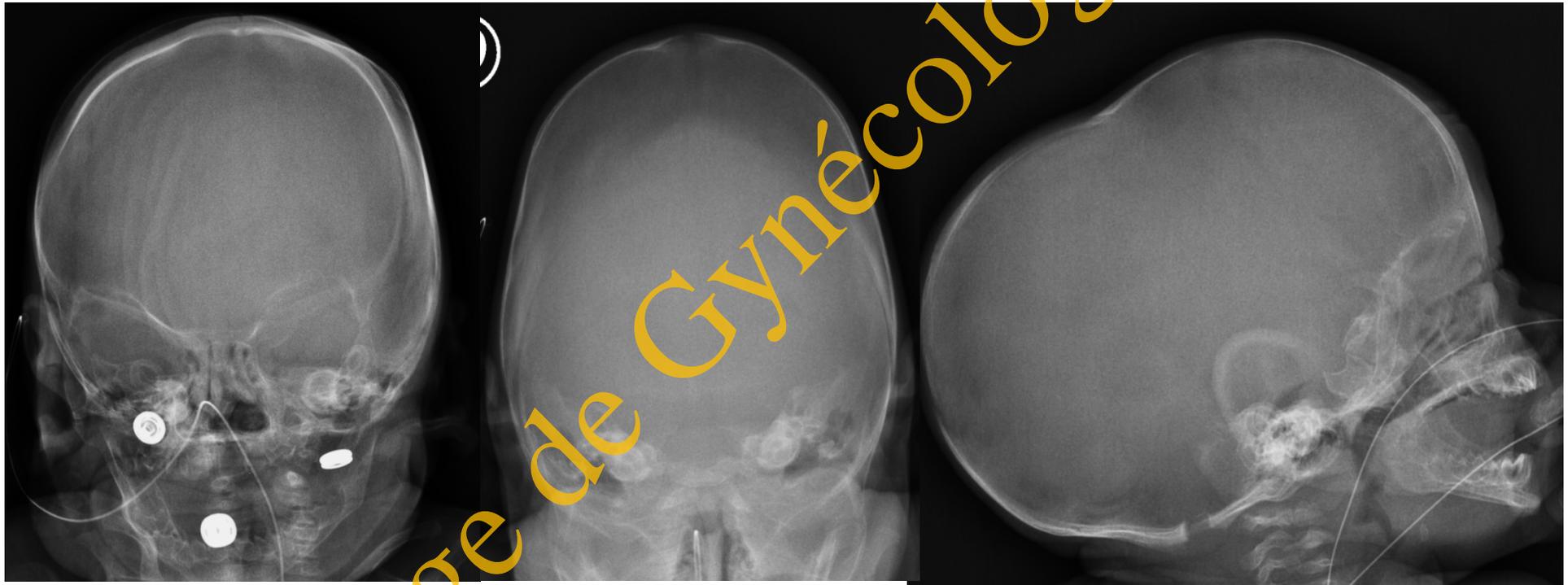
- Skaphê : barque ; képhalê : tête
- Crâne rétréci en largeur et allongé
- Sténose bipariétale constante
- Bombement frontal et/ou occipital associé
- Bourrelet osseux sagittal médian
- Attention au **crâne de siège**
- HTIC : 5 à 10 % (selon les séries ; apparition tardive)

Scaphocéphalie



Collège de Gynécologie CVL

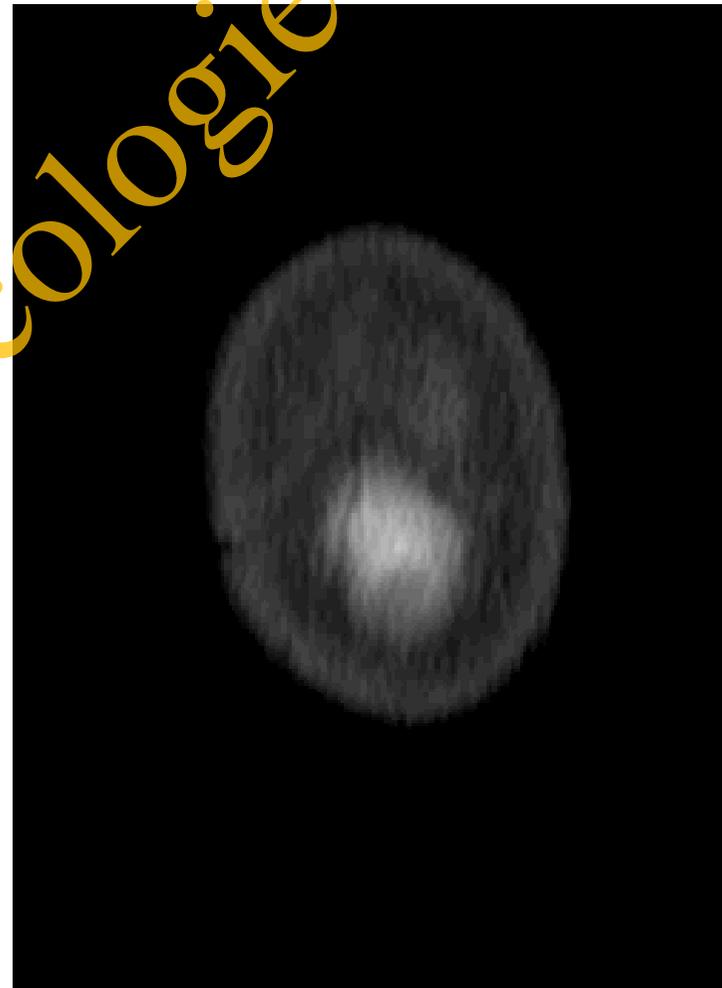
Scaphocéphalie



Scaphocéphalie



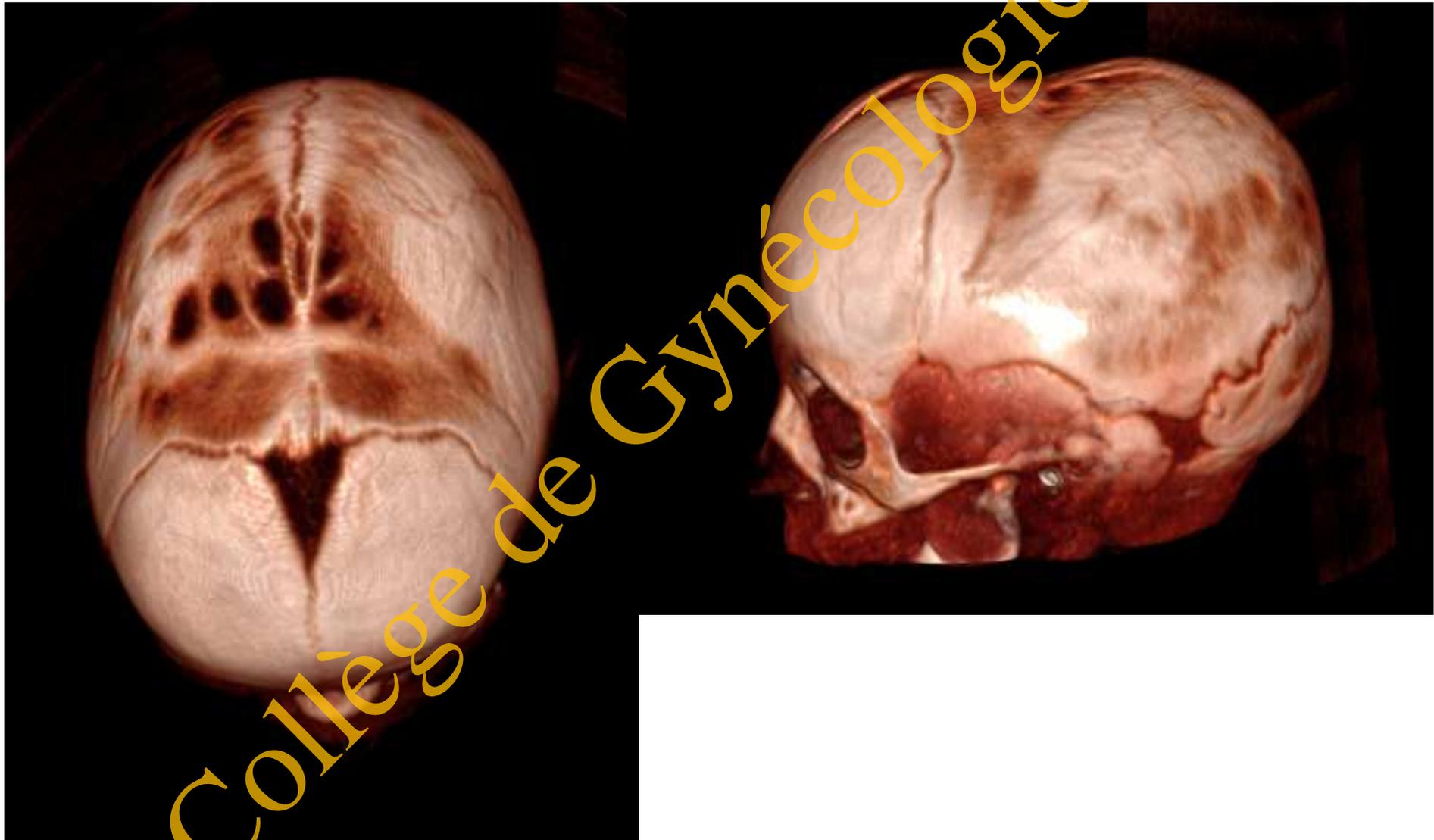
Coupe axiale haute



Coupes coronales

Collège de Gynécologie CVL

Scaphocéphalie



Diagnostic : trigonocéphalie

- Treis : trois ; gônia : angle ; képhalê : tête
- Front rétréci et triangulaire (proue de bateau)
- Crête verticale du nasion au bregma
- Hypotélorbitisme (distance intercanthale ↓)
- Radio : « yeux de raton laveur »
- Trigonocéphalie et valproate de sodium
- HTIC (ou sd frontal ?) : 15 à 20 %

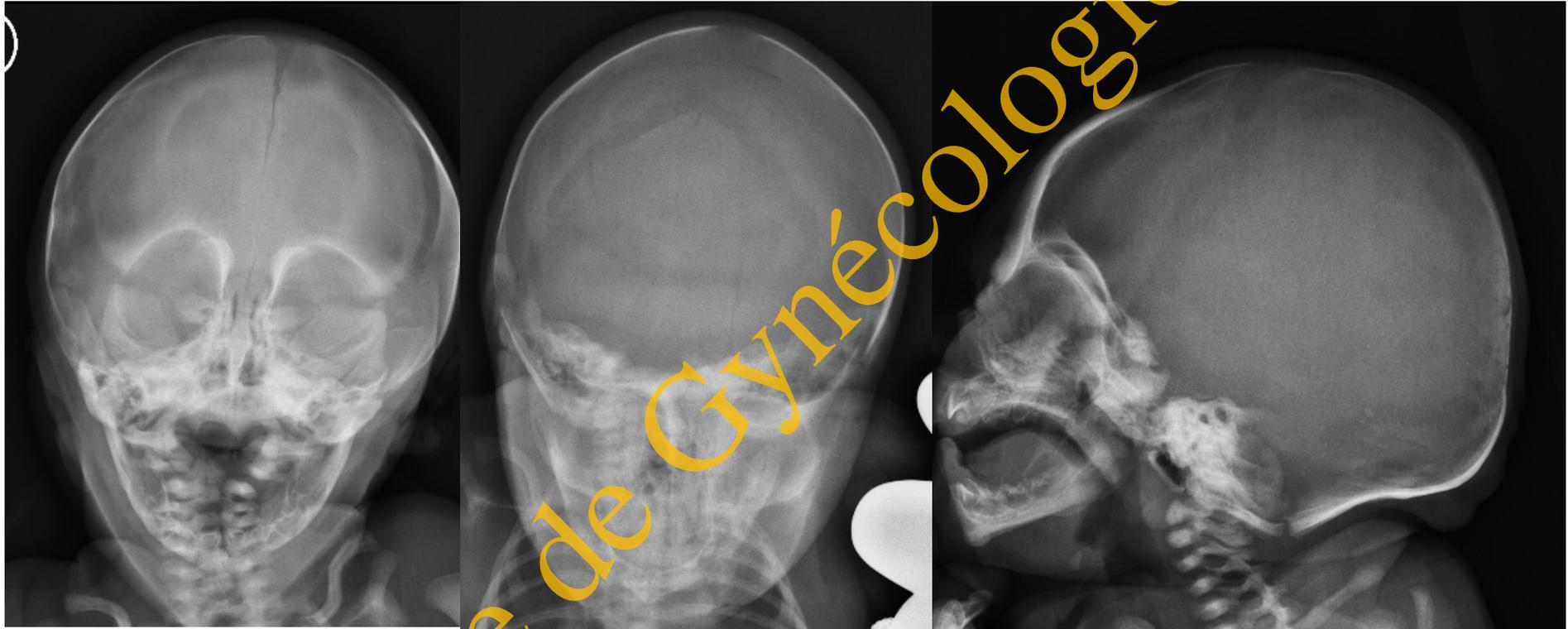
Trigonocéphalie



Collège de Gynécologie CVL



Trigonocéphalie

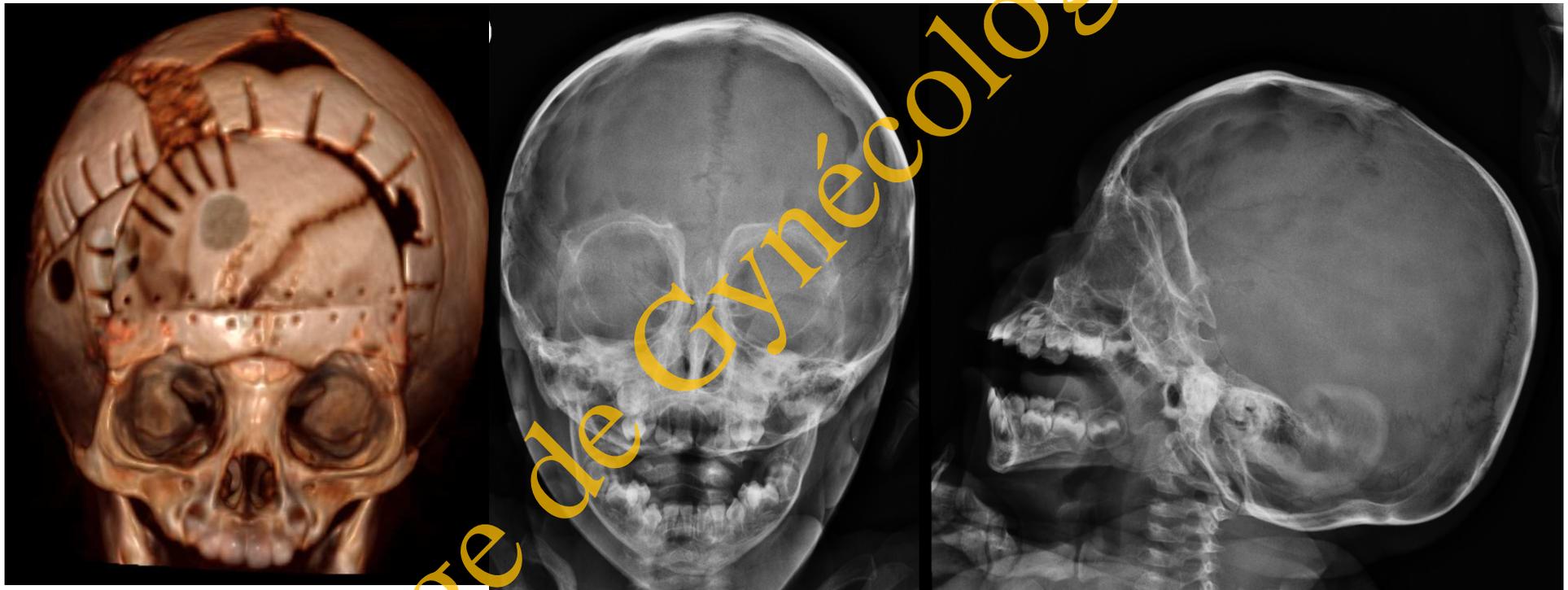


Collège de Gynécologie CVL

Trigonocéphalie



Trigonocéphalie : post opératoire



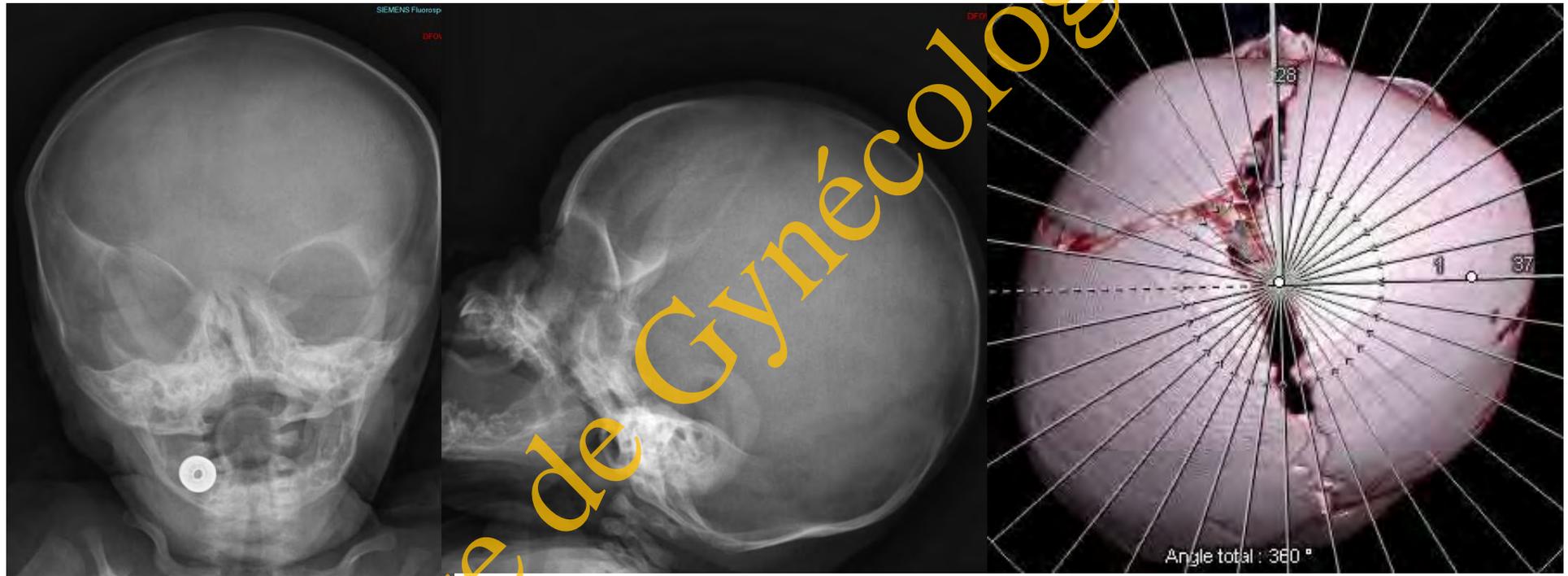
Diagnostic positif : plagiocéphalie antérieure

- Plagios : oblique ; képhalê : tête
- Asymétrie front-faciale : bosse frontale effacée, front reculé, orbite reculée et surélevée, bombement temporal, racine du nez dévié vers la synostose
- Bourrelet coronal palpable voire visible
- **Strabisme** (2/3 cas)
- Pas d'HTIC mais « frein frontal »
- Radio : « œil de faune »



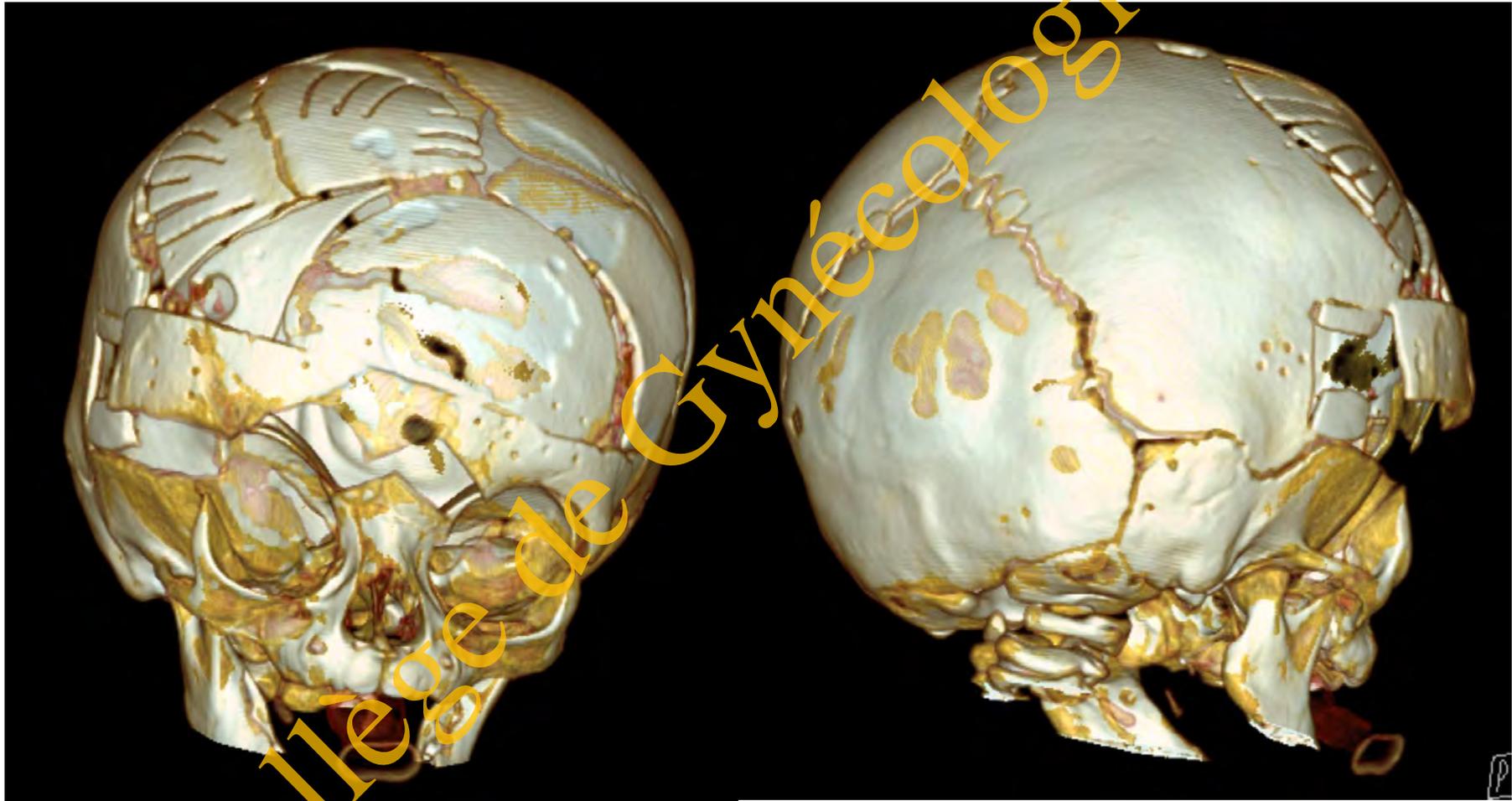
Collège de Gynécologie CVL

Plagiocéphalie antérieure droite



Collège de Gynécologie CML

Post opératoire



Brachycéphalie

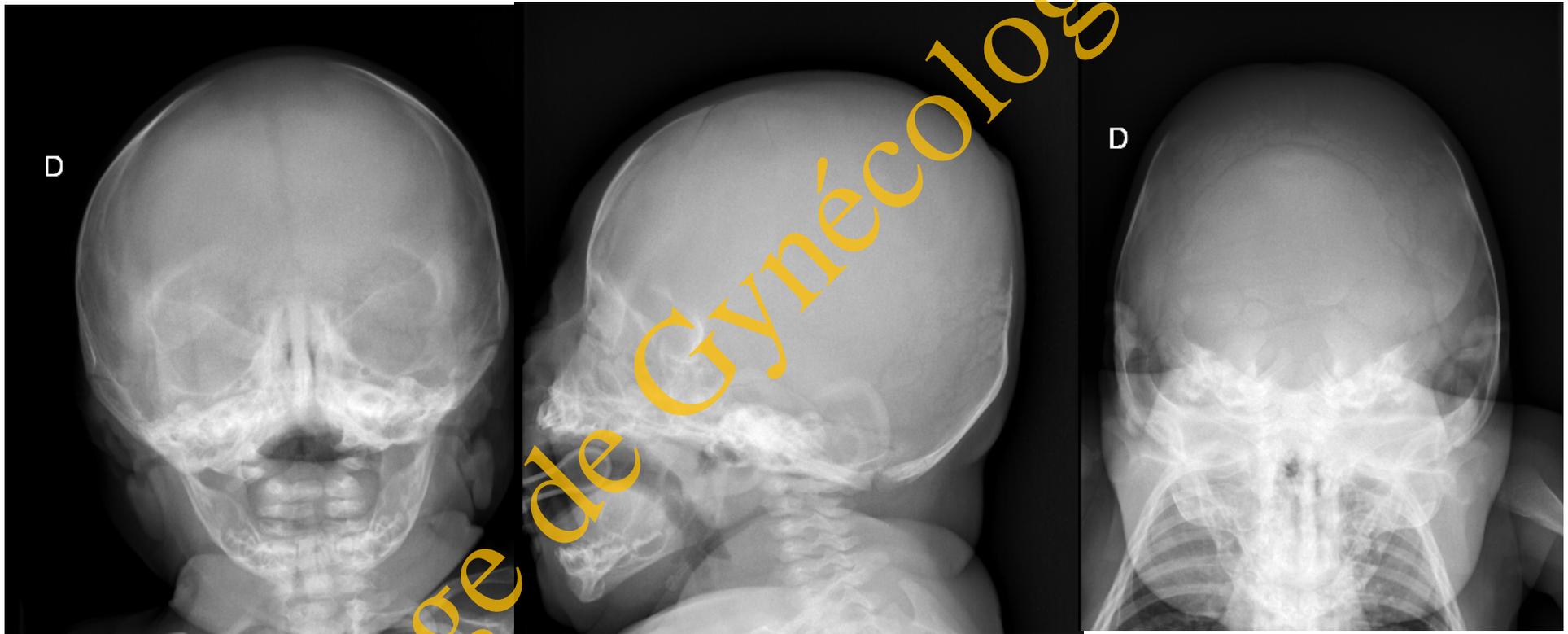
- Brachy : court ; képhalê : tête
 - Crâne aplati et élargi
 - Défaut d'expansion frontale prédominant à sa base : arcades sourcilières reculées, front supérieur proéminent surplombant la face, bombement bitemporal
 - HTIC quasiment constante +++
 - Rarement isolée et sporadique +++
- FACIOCRANIOSTENOSE SYNDROMIQUE A RECHERCHER**

Brachycéphalie

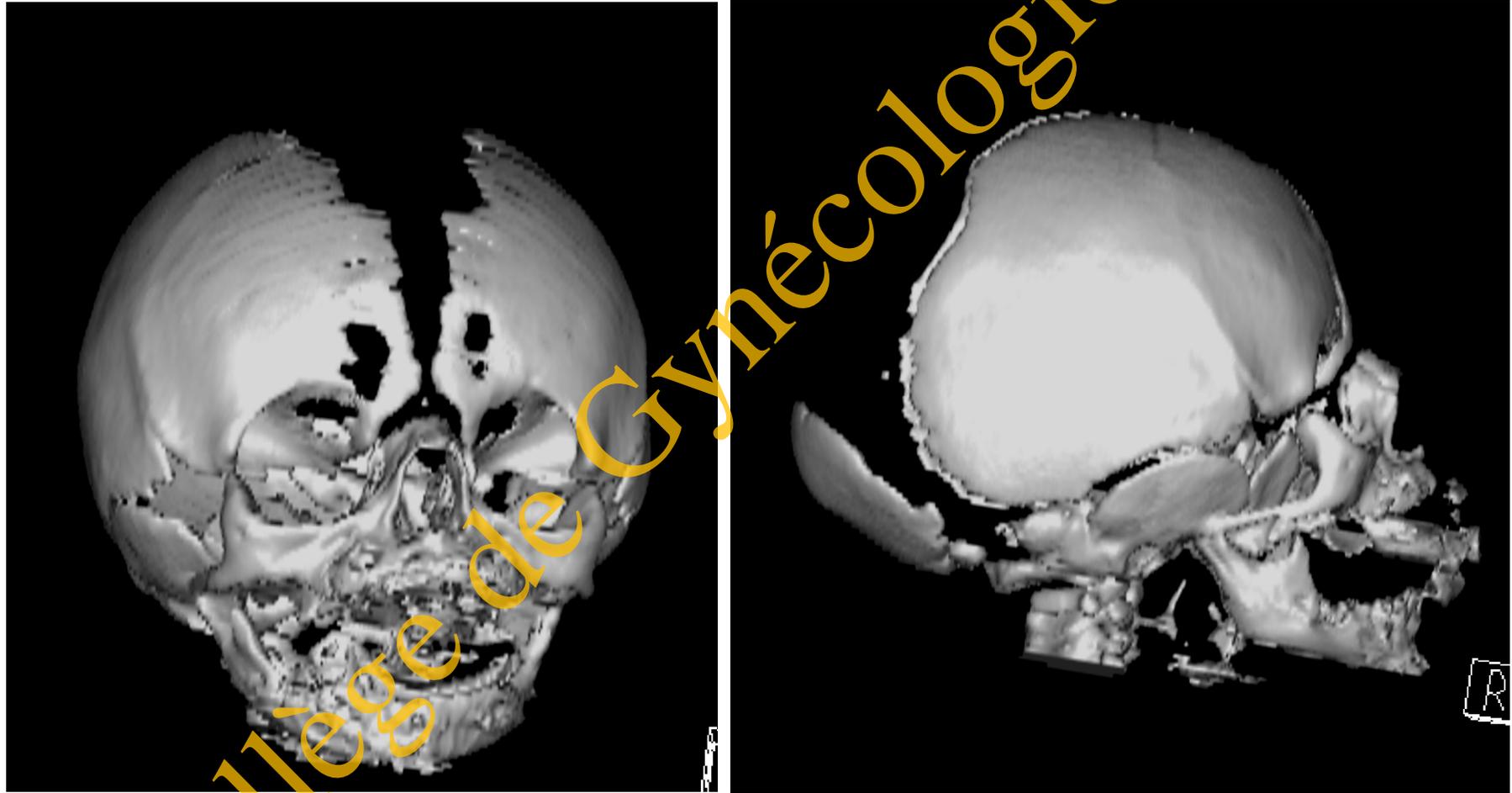


Collège de Gynécologie CVL

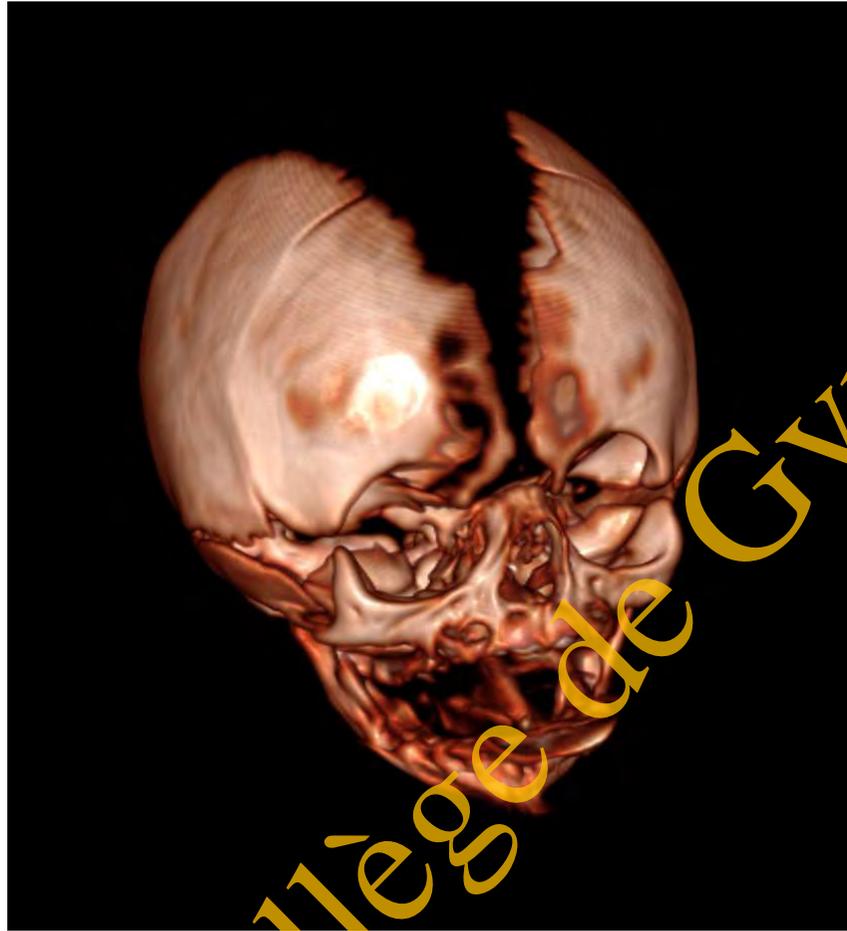
Brachycéphalie



Brachycéphalie

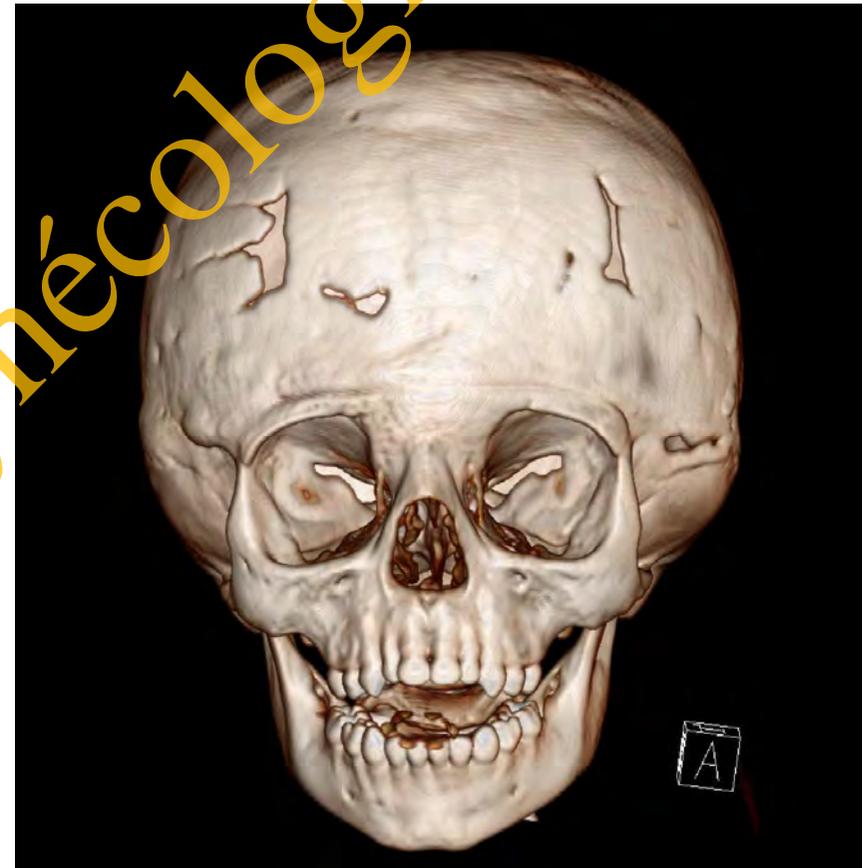
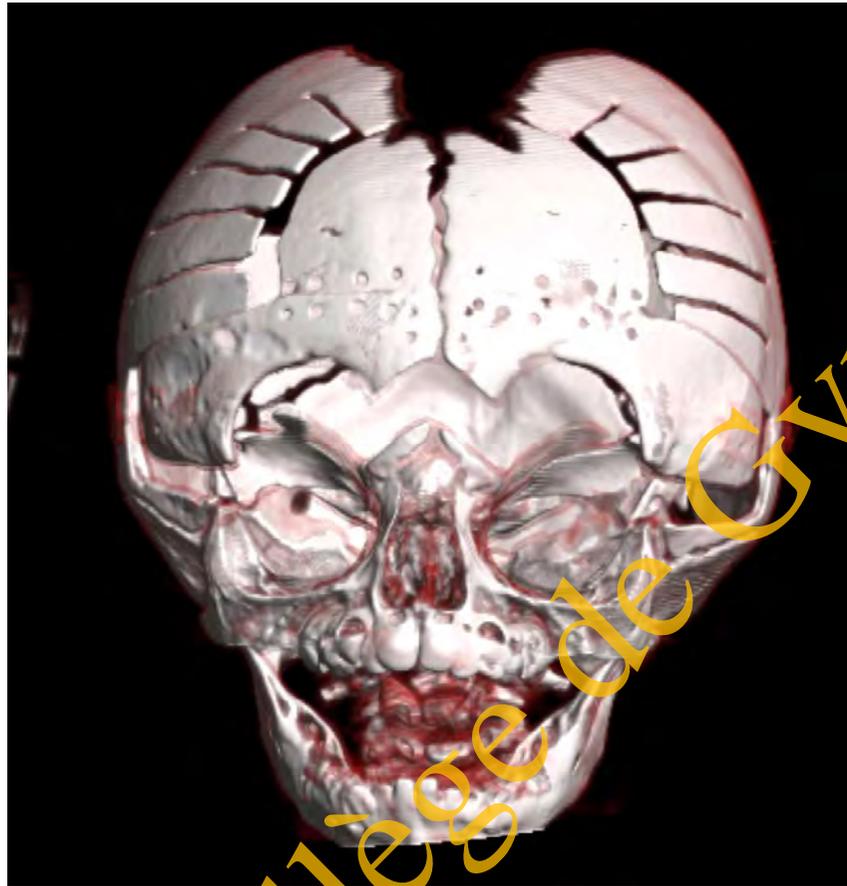


Brachycéphalie



Collège de Gynécologie CVL

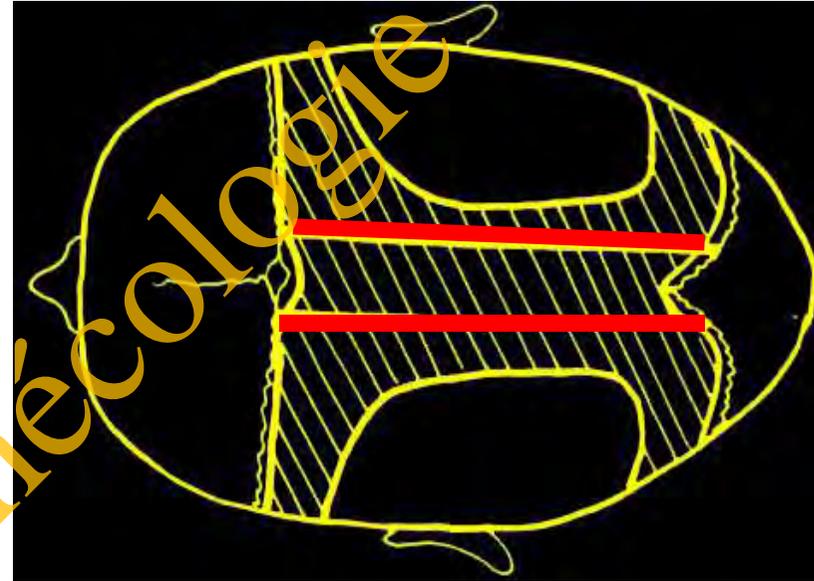
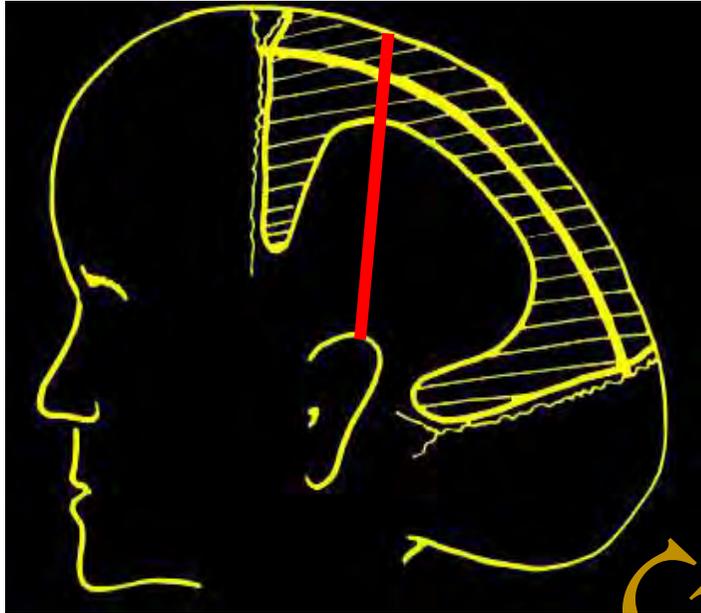
Brachycéphalie : post opératoire



Collège de Gynécologie CML

Conclusion (1)

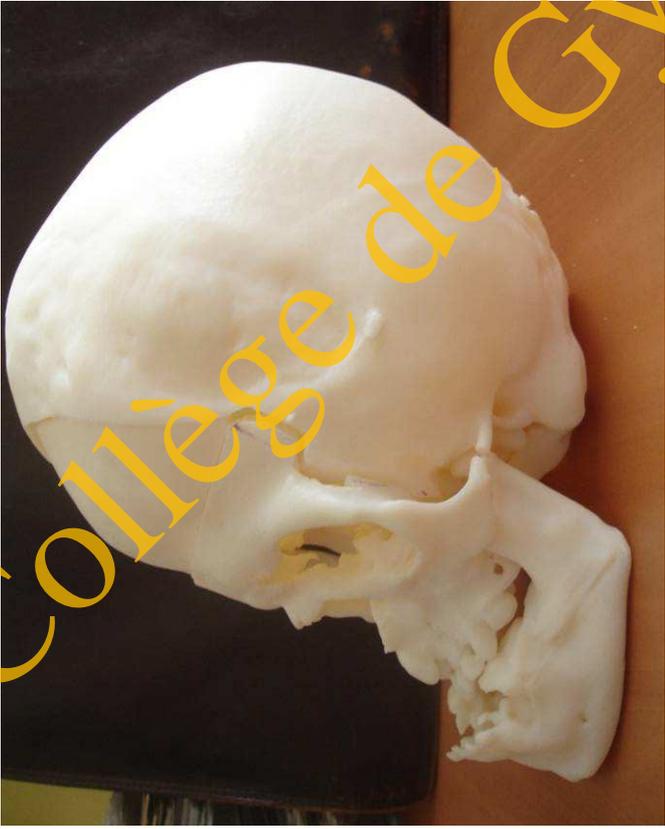
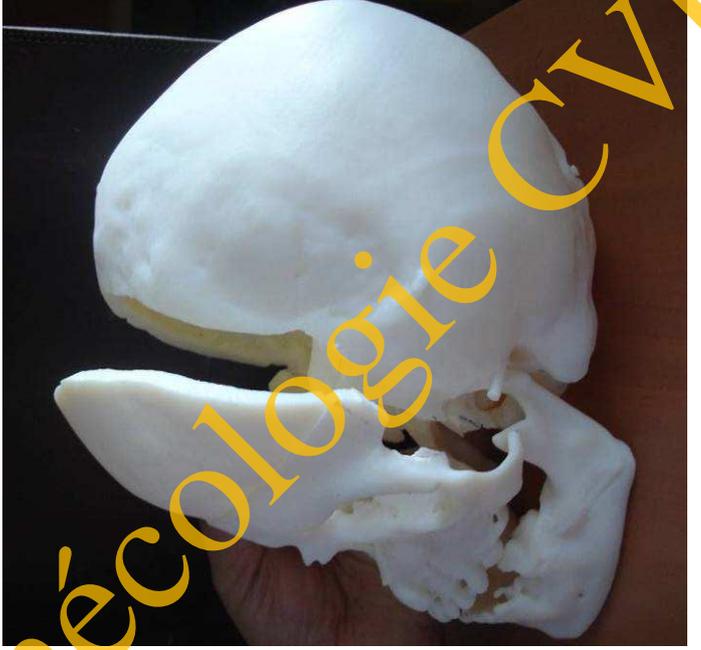
- CPDPN : echo de référence
- Scanner foetal : pas d'indication
- Consultation NCH pédiatrique (premier mois)
- Post natal:
 - (Rx) , échographie des sutures
 - Scanner : bilan pré thérapeutique
 - Chirurgie



Craniectomie inter pariétale avec coagulation linéaire de dure mère
(sans repose de la baguette médiane)

Collège de

Gynécologie CVL



Collège de Gynécologie CVL

Conclusion (2)

- Pronostic intellectuel non modifié dans les Sd d'Apert ou de Pfeiffer (formes II et III) malgré la prévention efficace de l'HTIC
- Pronostic respiratoire : le seul nettement amélioré dans les formes syndromiques
- Pronostic moteur réservé dans le Sd d'Apert

Bibliographie

- 1. Helfer TM, Peixoto AB, Tonni G, Araujo Júnior E. Craniosynostosis: prenatal diagnosis by 2D/3D ultrasound, magnetic resonance imaging and computed tomography. Med Ultrason. sept 2016;18(3):378-85.
- 2. Krajden Haratz K, Leibovitz Z, Svirsky R, Drummond CL, Lev D, Gindes L, et al. The « Brain Shadowing Sign »: A Novel Marker of Fetal Craniosynostosis. Fetal Diagn Ther. 2016;40(4):277-84.
- 3. Rubio EI, Blask A, Bulas DI. Ultrasound and MR imaging findings in prenatal diagnosis of craniosynostosis syndromes. Pediatr Radiol. mai 2016;46(5):709-18.
- 4. Ketwaroo PD, Robson CD, Estroff JA. Prenatal Imaging of Craniosynostosis Syndromes. Semin Ultrasound CT MR. déc 2015;36(6):453-64.
- 5. Nazzaro A, Della Monica M, Lonardo F, Di Blasi A, Baffico M, Baldi M, et al. Prenatal ultrasound diagnosis of a case of Pfeiffer syndrome without cloverleaf skull and review of the literature. Prenat Diagn. nov 2004;24(11):918-22.
- 6. Giancotti A, D'Ambrosio V, Marchionni E, Squarcella A, Aliberti C, La Torre R, et al. Pfeiffer syndrome: literature review of prenatal sonographic findings and genetic diagnosis. J Matern-Fetal Neonatal Med Off J Eur Assoc Perinat Med Fed Asia Ocean Perinat Soc Int Soc Perinat Obstet. sept 2017;30(18):2225-31.
- 7. Levailant JM, poster crâne foetal, GE.
- 8. Allouche Nahama C, Gareil C. Corrélations échographique-foetopathologie : syndrome de Pfeiffer, syndrome d'Apert, Syndrome d'Antley Bixler