



## *Les malformations de la face*

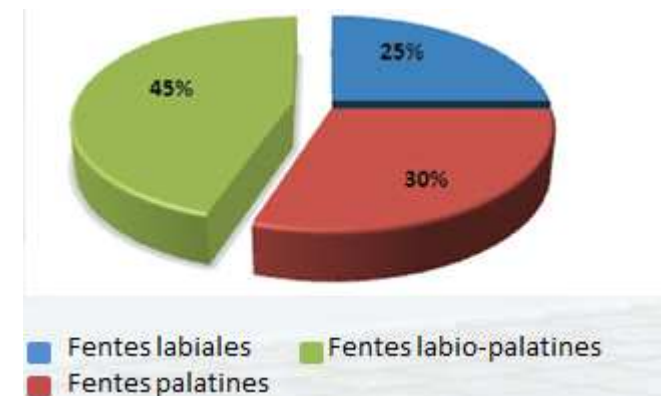
# Aspect échographique anténatal des fentes

Journée annuelle du CPDP  
Vendredi 04 octobre 2019  
AS Weingertner



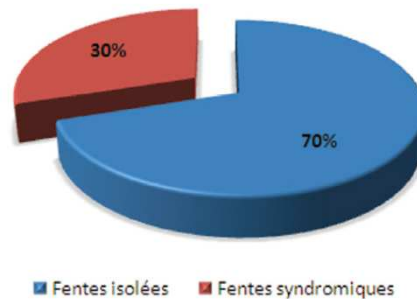
# Épidémiologie

- Anomalie fréquente du développement embryonnaire: 1/700 à 0,4/1000 en fonction du type de fente
- Fentes labiopalatines
- Fentes palatines
- Fentes labiales



# Épidémiologie

- Fentes isolées versus fentes syndromiques



Syndromes malformatifs de la face-Chirurgie plastique de l'enfant et de l'adolescent-David Geneviève 2015

- 275 syndromes dans lesquels la fente est un des critères majeurs

Tableau 9-V Principales causes des fentes faciales.

Groupe	Pathologie
Anomalies chromosomiques	Trisomie 13,18
	Délétion distale 4p (syndrome de Wolf-Hirschhorn)
	Trisomies 9, 10, 22
Séquences et syndromes	Syndrome CHARGE
	Dysplasie frontonasale
	Syndrome de régression caudale
	Maladie des brides amniotiques
	Syndrome EEC (ectrodactylie, dysplasie ectodermique, fente faciale)
	Nanisme diastrophique
	Syndrome de Van der Woude
	Syndrome de Crouzon
	Syndrome de Goldenhar
	Syndrome de Treacher-Collins
	Syndrome de Stickler
	Syndrome de Pierre Robin
	Syndrome de Walker-Warburg
	Syndrome de Klippel-Feil
	Syndrome de Nager
	Syndrome de DiGeorge
	Syndrome de Fryns
	Syndrome de Meckel-Gruber
	Syndrome oro-facio-digital
	Syndrome de Fryns
Syndrome de Smith-Lemli-Opitz	
Maladie des ptérygiens multiples	
Syndrome de Gorlin	
Syndrome de Larsen	
Environnementaux	Rétinoïdes
	Antagonistes de l'acide folique
	Corticoïdes
	Alcool

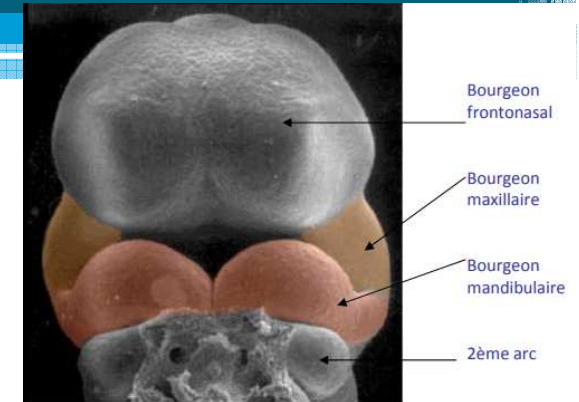


## Maladie complexe avec plusieurs modes d'hérédité

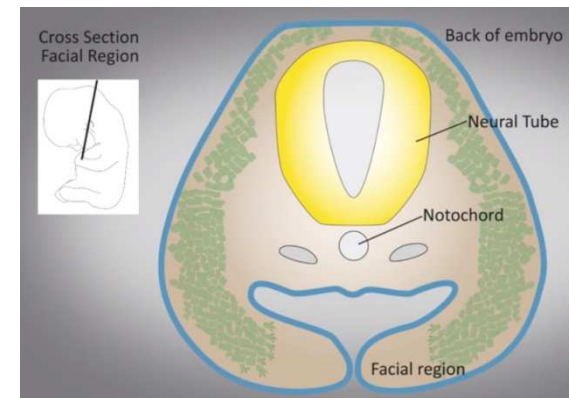
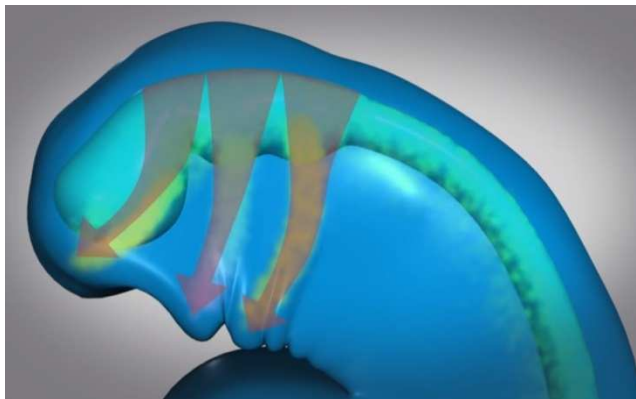
- Antécédents familiaux
- Origine ethnique
- Type de fente
- Combinaison multifactorielle de facteurs génétiques et environnementaux
  - Tabac, alcool, déficit en acide folique, épilepsie, cortisone, solvants, pesticides...

# Rappels embryologiques

## Mise en place de la face



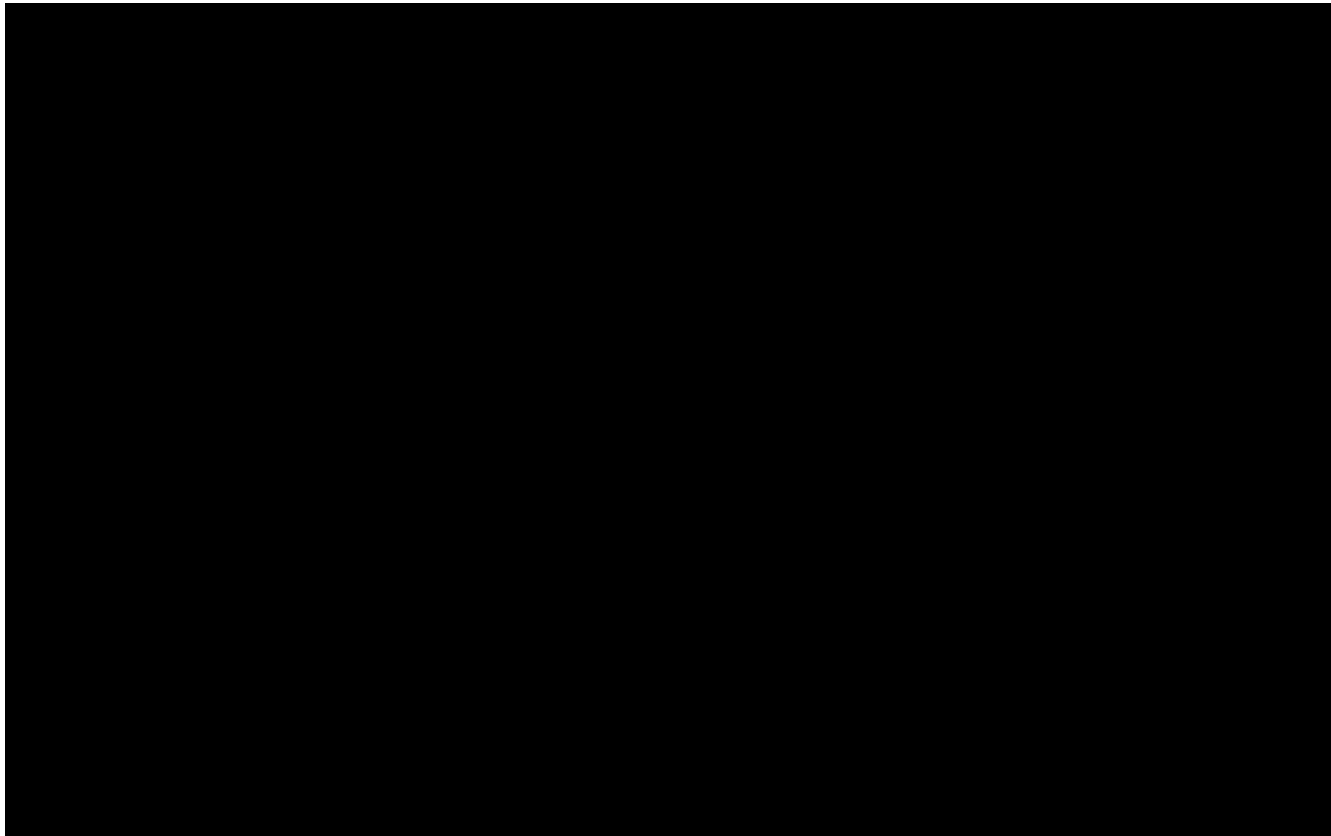
- La mise en place de la face intervient entre la 4<sup>ème</sup> et la 12<sup>ème</sup> semaine de développement chez l'Homme
- Le développement, la confluence puis la fusion des bourgeons vont conditionner le modelage de la face:
  - Ils interviennent du fait de l'activation des croissances tissulaires par les cellules dérivées de la crête neurale





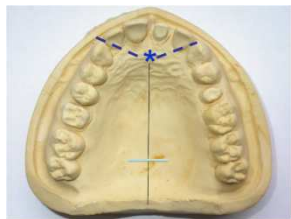
# Rappels embryologiques

## Mise en place de la face



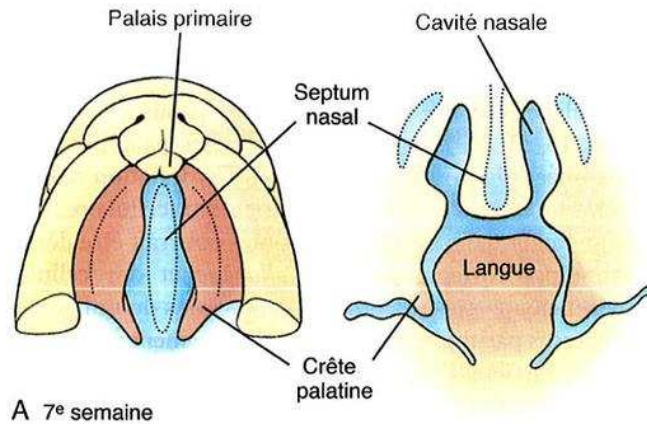
# Rappels embryologiques

## Formation du palais et cloisonnement des fosses nasales

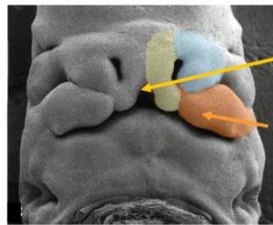
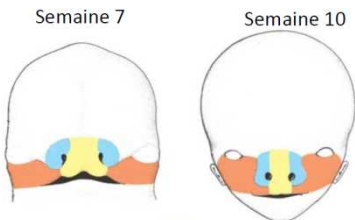


\* Foramen incisif

- Palais primaire
- Palais secondaire
- Palais dur (2/3)
- Palais mou (1/3)

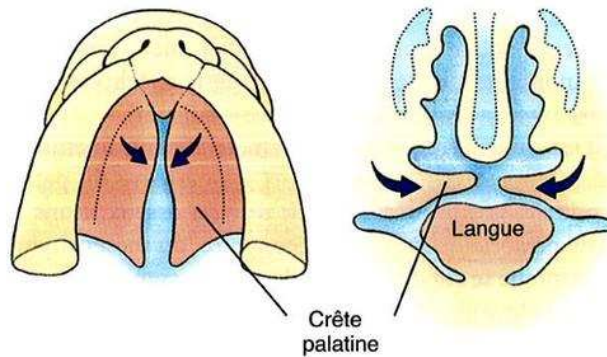


A 7<sup>e</sup> semaine

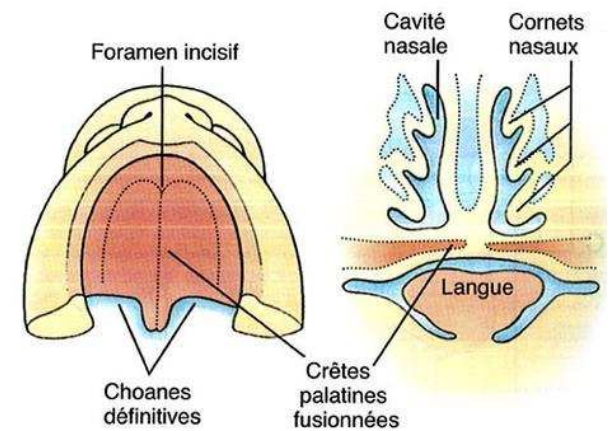


Semaine 7

- Palais primaire
- Palais secondaire



C Fin de la 7<sup>e</sup> et 8<sup>e</sup> semaines



D 10<sup>e</sup> semaine

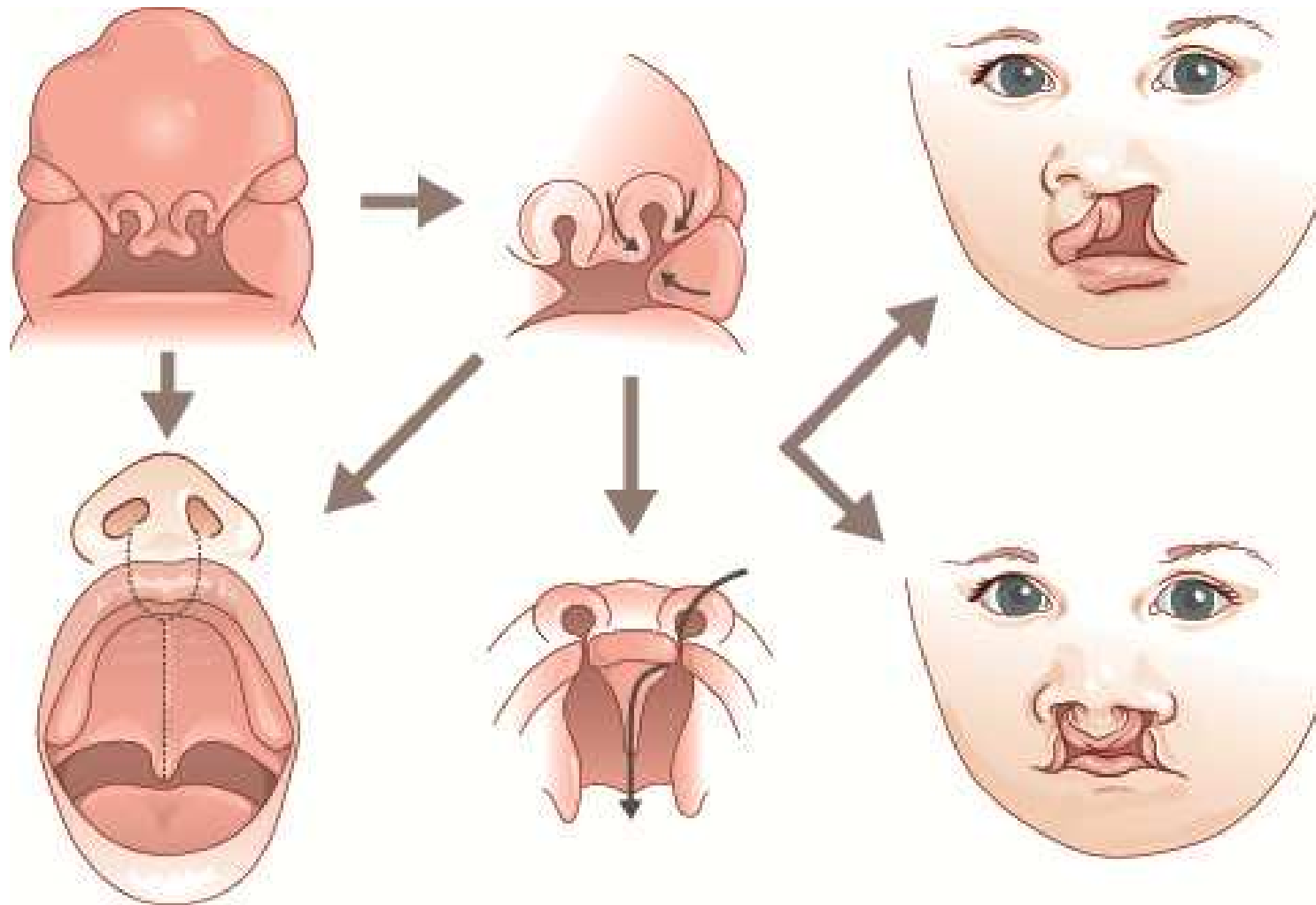


# Rappels embryologiques

## Les Malformations

- Absence de confluence des bourgeons est responsable des fentes

2010-2011 UMVF





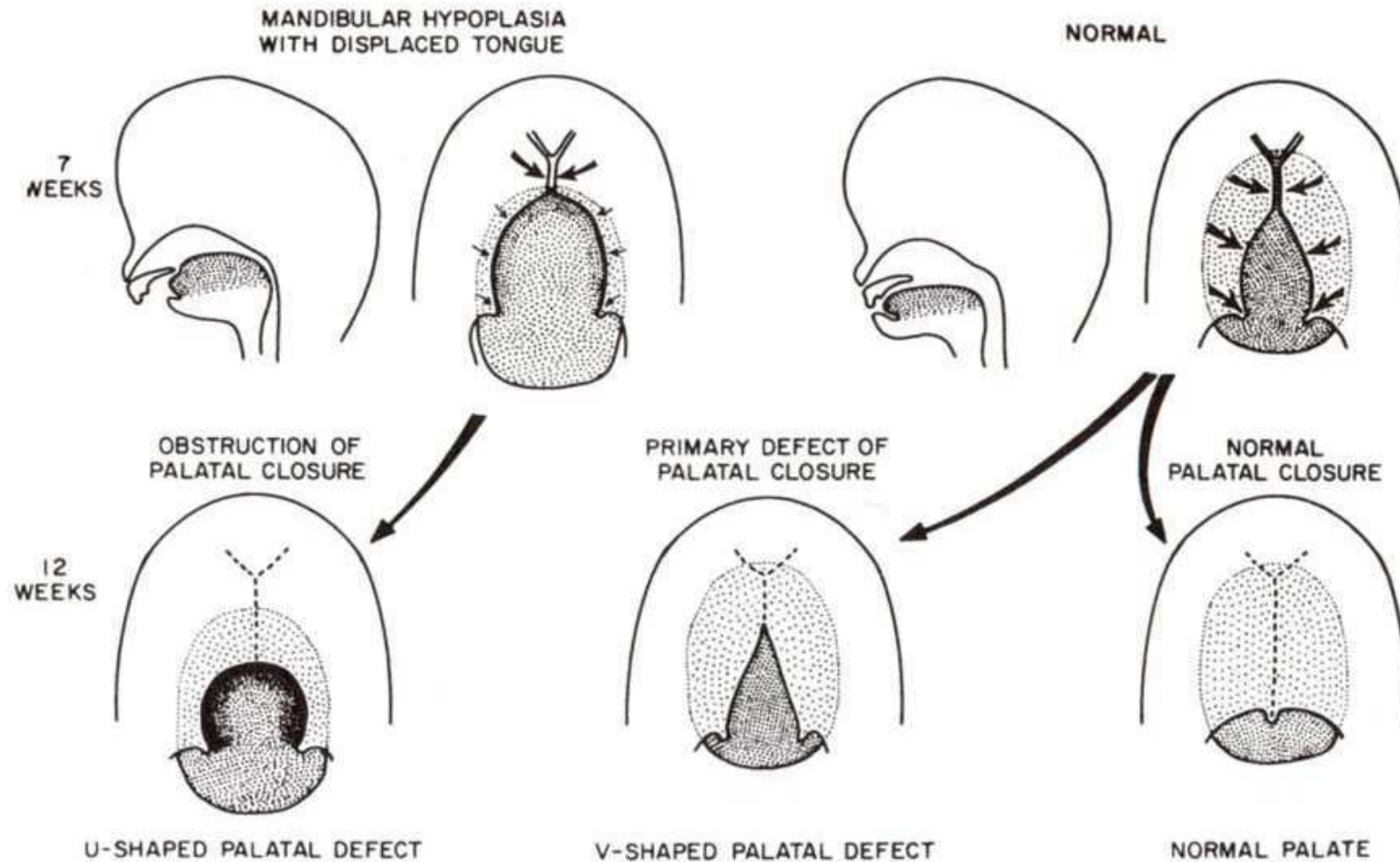
# Rappels embryologiques

## Cas particulier de la séquence de Pierre Robin

- Anomalie du développement de la cavité orale, caractérisée par:
  - Rétrognatisme
  - Glossoptose
  - Fente vélo-palatine postérieure médiane
- On parle de séquence car l'hypothèse principale est que la fente palatine postérieure est un défaut de fermeture du palais secondaire, lié à la persistance de la langue en position verticale en raison d'un défaut de développement mandibulaire.
  - Rarement primitivement osseuse
  - Le plus souvent secondaire à une anomalie du tronc cérébral primitif

# Rappels embryologiques

## Cas particulier de la séquence de Pierre Robin



# Rappels embryologiques

## Cas particulier de la séquence de Pierre Robin



Fente palatine en arche romane ( syndrome de pierre robin )



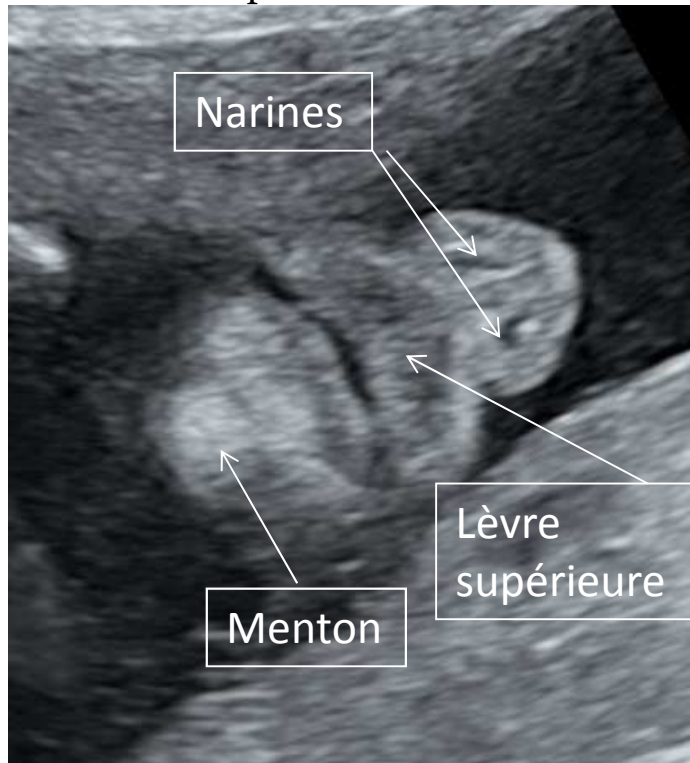
Fente vélo palatine isolée

# Face fœtale normale

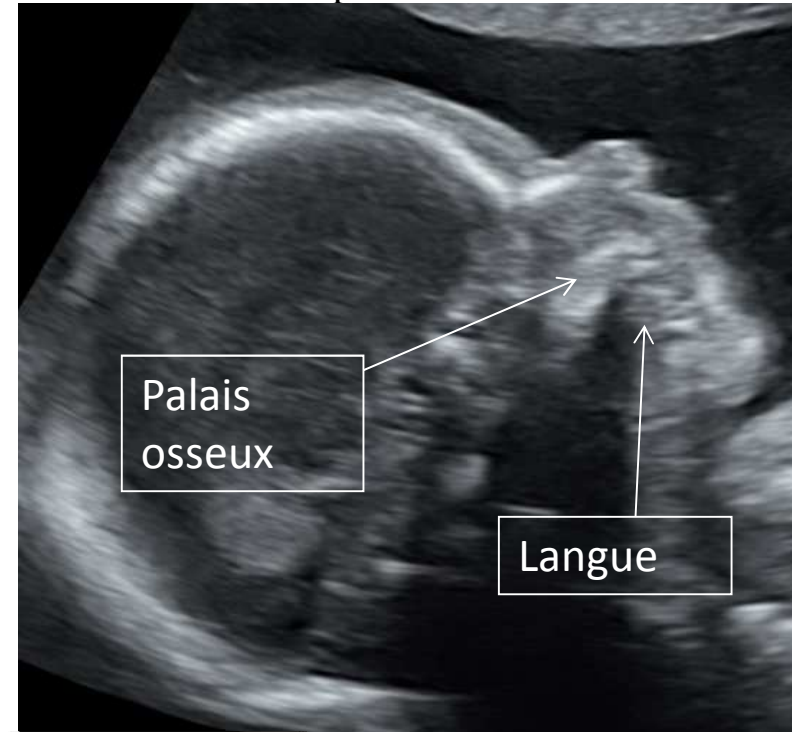
- L'examen de la face fait partie du compte rendu minimum exigé par le Comité Technique de l'Echographie de dépistage prénatal T2-T3
- L'examen de la face intéresse les narines, la bouche, le menton et les globes oculaires
- Les fentes font partie des malformations les plus fréquemment diagnostiquées en anténatal avec un taux proche de 90 %

# Face fœtale normale

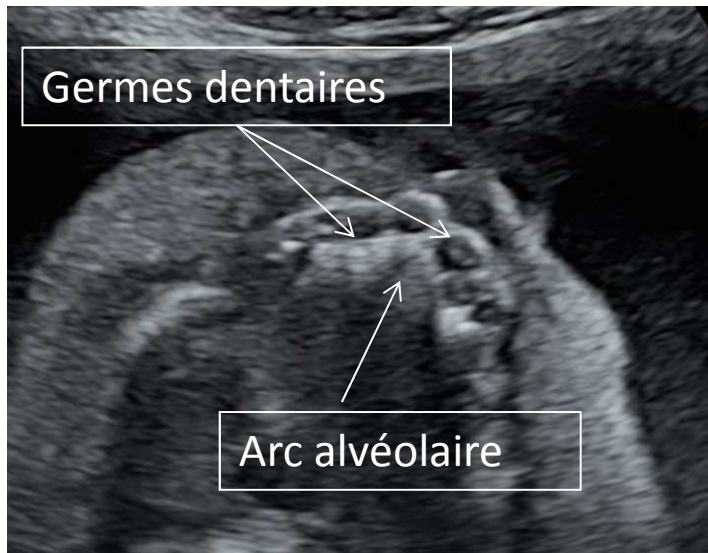
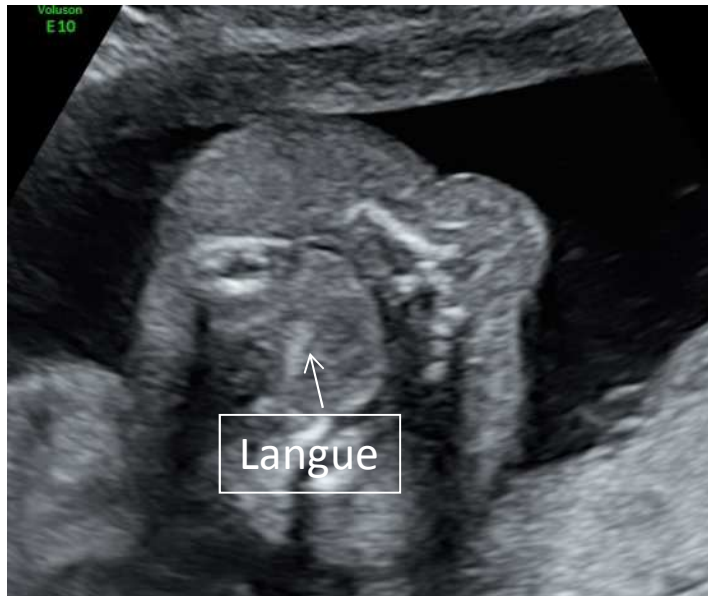
- Coupe frontale
  - Coupe nez-bouche



- Coupe sagittale médiane
  - Etude du profil



# Face fœtale normale





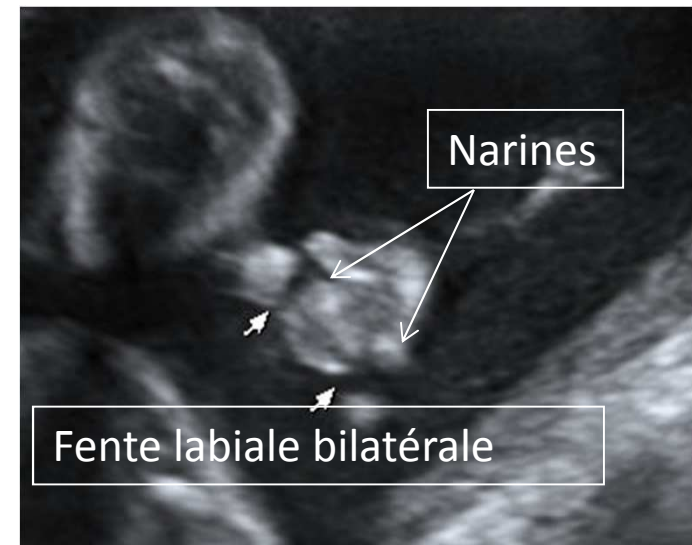
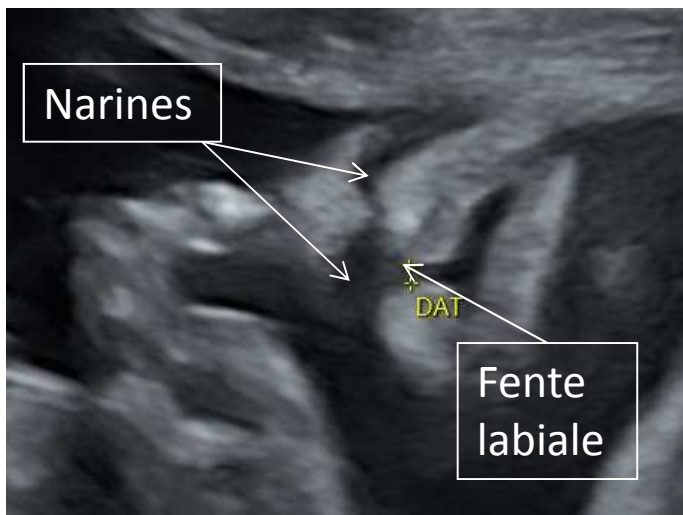
# Face fœtale normale





# Face fœtale anormale

- Mise en évidence d'une solution de continuité de la lèvre supérieure sur une coupe frontale ou sur une coupe transversale



# Face fœtale anormale

- Poursuivre par une échographie de diagnostic
  - Type de fente
- Réaliser un bilan malformatif
- Orienter le couple vers une équipe pluridisciplinaire pour discuter de la prise en charge néonatale

# Les limites de l'échographie de dépistage

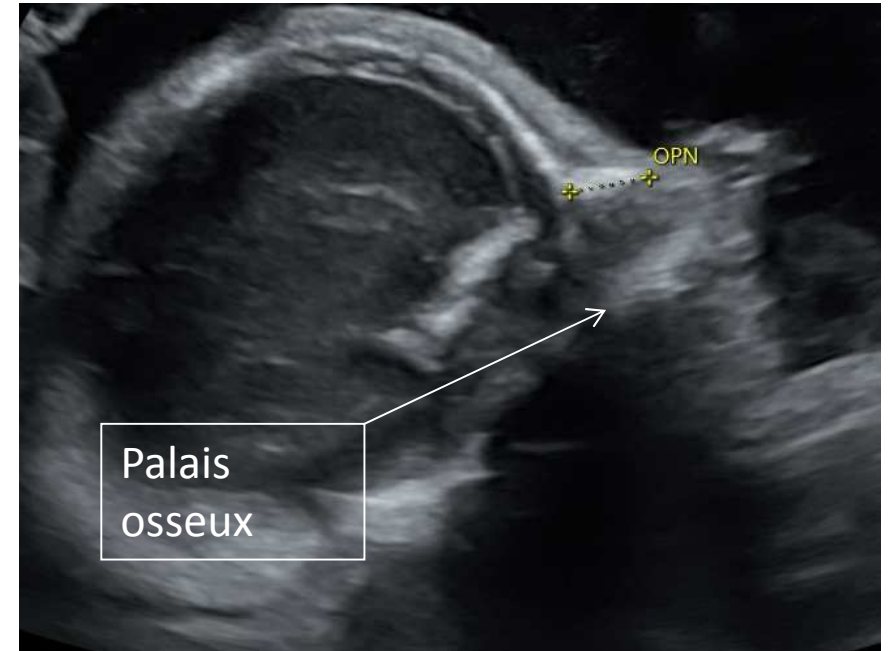
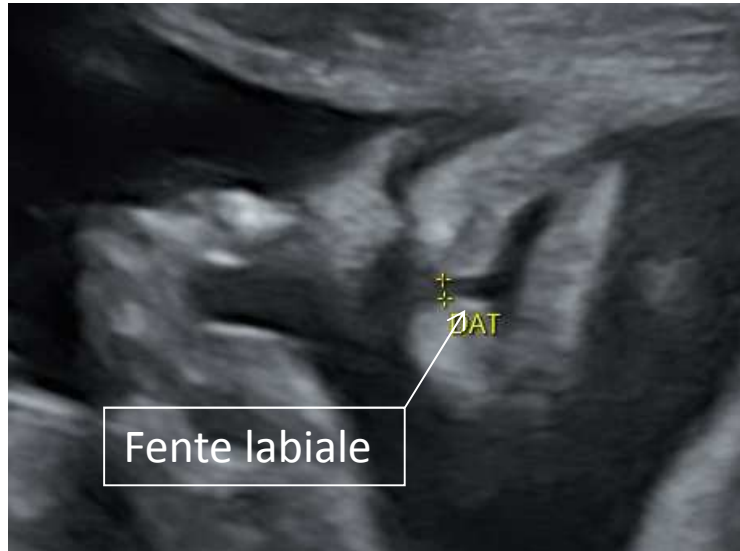
- Le diagnostic échographique d'une fente est généralement simple à l'écho de 22 SA
  - En l'absence d'interposition des mains
  - Interposition du cordon ombilical
- Peuvent diminuer les performances de l'écho:
  - IMC de la patiente et son échogénicité
  - Abdomen cicatriciel
  - Position foetale
  - Grossesse multiple



# Les limites de l'échographie

- L'absence d'anomalie ne permet pas d'affirmer que le fœtus est indemne de toute affection
- Une suspicion d'anomalie peut ne pas être confirmée ultérieurement
- Information des patientes primordiale

# Fente labiale unilatérale



# Fente labiale unilatérale



# Fente labio alvéolo palatine unilatérale





# Fente labio alvéolo palatine unilatérale



# Fente labio alvéolo palatine bilatérale

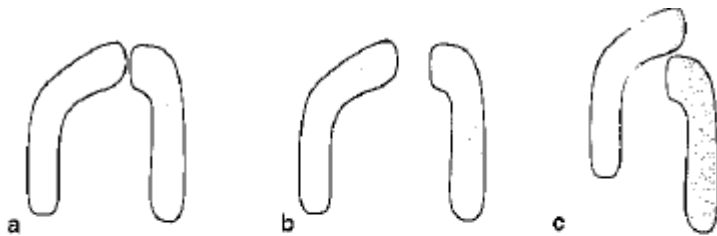


# Fente labio alvéolo palatine unilatérale

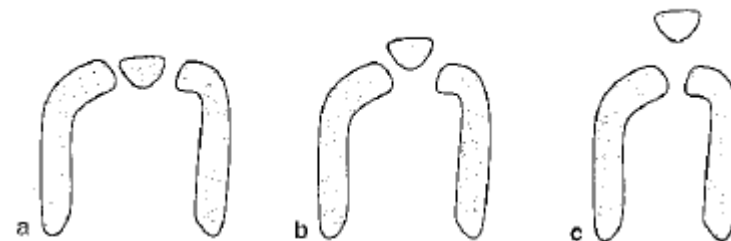


# Peut-on préciser le type d'atteinte?

- Atteinte palatine
- Risque d'association malformative
- Critères pronostiques pour le chirurgien
  - Aspect harmonieux de l'arcade dentaire
    - Chevauchement des fragments alvéolaires
  - Largeur de la fente
  - Taille du bourgeon médian en cas de fente bilatérale
  - Exclusion du bourgeon médian



**Figure 9-36 Représentation des fentes labio-alvéolaires unilatérales.** Décalage entre les deux fragments de maxillaire dans les fentes labio-alvéolaires unilatérales. **a)** Écart peu marqué entre les deux berges alvéolaires (fente palatine associée peu probable). **b)** Écart supérieur à 5 mm entre les deux berges alvéolaires (fente palatine associée probable). **c)** Superposition des berges alvéolaires (réparation chirurgicale plus difficile).



**Figure 9-39 Représentation des fentes labio-alvéolaires bilatérales.** Décalage antérieur du bourgeon médian dans les fentes labio-alvéolaires bilatérales : **a)** absent ; **b)** moyen ; **c)** exclu (dont la réparation chirurgicale est plus difficile).

# Peut-on préciser le type d'atteinte?



Ecart marqué entre les berges alvéolaires



Superposition des berges alvéolaires



# Fente palatine?

## *Sans atteinte labiale*

- Fente palatine sans fente labio-alvéolaire est exceptionnellement mise en évidence en anténatal
  - Sauf cas particuliers
- Séquences de Pierre Robin
  - Rétrognatisme
  - Position de la langue
  - Hydramnios



# Fente labiopalatine médiane



- Un diagnostic qui en cache un autre



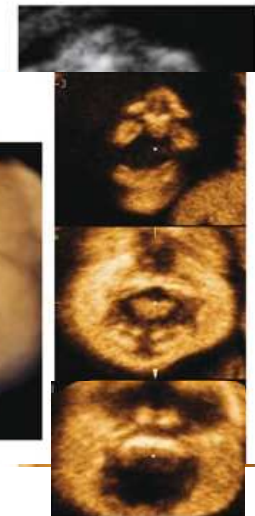
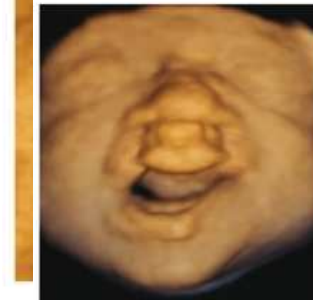


# Apport de l'échographie en 3D?

- Informatif pour les parents
  - Permet de mieux visualiser
  - Prépare à l'accueil de l'enfant
- Pour les professionnels
  - Exploration du maxillaire et palais
    - Nécessite bouche entrouverte+-  
tête défléchie
  - Analyse des oreilles (bilan malformatif)
  - Recherche d'une pathologie syndromique (extrémités, dysmorphie)

-Mode surface cutané ou os

-Mode surface (cutané ou os)  
-Mode VCI pour palais  
secondaire



# Bilan malformatif



30 % de fentes LP  
syndromiques !

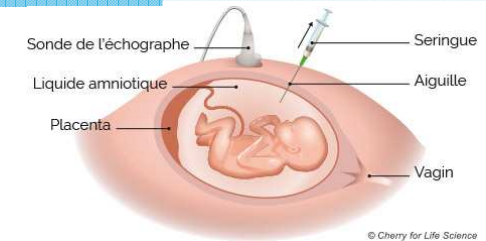
- Syndromes nombreux
  - Certains peuvent compromettre la survie
  - Certains nécessitent une prise en charge ou des soins particuliers
- La reconnaissance d'un syndrome associé à la fente a un impact considérable sur la prise en charge
  - Information des couples
  - Information de l'équipe néonatale
  - Prise en charge multidisciplinaire
  - Coordonnée en anténatal par un CPDP (Centre Pluridisciplinaire de Diagnostic Prénatal)

# Bilan malformatif-

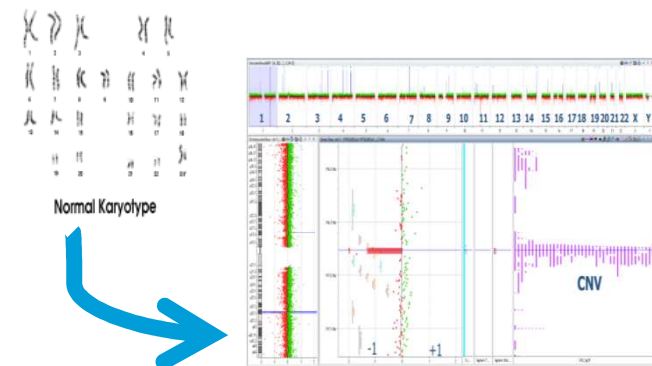
## Imagerie

- Après interrogatoire et examen des apparentés
  - Antécédents familiaux, exposition à des toxiques, syndromes à expression variable
- Echographie diagnostique
  - Caractérisation de la fente et étude morphologique complète
  - Recherche d'anomalie des autres organes
- Autres?
  - Scanner osseux?
  - IRM ?
    - Anomalies cérébrales, anomalies de l'oreille interne

# Bilan malformatif- Recherche d'anomalies du caryotype



- Rares anomalies chromosomiques en cas de fente labiale ou labiopalatine unilatérale
  - Mais la réalisation d'un caryotype reste conseillé
- Analyse réalisée: caryotype sur puces à ADN
  - CGH array (hybridation génomique comparative) ou ACPA (Analyse Chromosomique sur Puces à ADN)
  - Pouvoir de résolution 10 à 1000 fois supérieur
  - Mise en évidence de 10 à 15 % d'anomalies non visualisables



# Bilan malformatif-

## à l'issue du bilan

- Fente LP isolée
  - Suivi spécifique
  - Organisation d'une consultation prénatale avec le chirurgien et l'équipe néonatale
  - Prise en charge précoce et adaptée
- Fente LP associée à d'autres malformations
  - Diagnostic syndromique ?
  - On s'efforcera d'émettre un pronostic sur la polypathologie
  - Conseil génétique spécifique
  - Accompagnement du couple dans ses choix de poursuite ou d'interruption de la grossesse le cas échéant

# Bilan malformatif- à l'issue du bilan

- Entre 12 à 22 % des fentes labiales ou labio-palatines **étiquetées isolées** en anténatal sont **en réalité associées** à d'autres malformations:

*Guyot, JGOBR 2013*

- Holoprosencéphalie lobaire
- Dysplasie septo-optique
- Syndrome de Van der Woude

# Conclusion

- L'échographie anténatale permet de dépister les différentes formes de fente labio-palatine
  - *Elle permet parfois de préciser le type d'atteinte et les difficultés que pourraient rencontrer le chirurgien initialement*
- Plus la fente est complexe plus le risque d'association malformative est importante
  - *Bilan à faire !*
- Le dépistage de la fente palatine isolée reste une exception
  - *Plus rares*
  - *Sous diagnostiquées*
  - *Contexte étiologique différent*